

21-hydroxylase 欠損による 先天性副腎皮質過形成症の診断基準 1978年度

I 単純男性型21-hydroxylase 欠損症の診断基準

A 臨床症状

1. 女性(註1)で、出生時より認める外性器半陰陽
2. 女性(註1)で、進行性男性化現象(陰核肥大進行、恥毛早発、座瘡、変声など)を認める(註2)
3. 男性(註1)で、二次性徴(陰茎肥大、恥毛発生、変声、座瘡出現のいずれか一つ以上)の早期出現(註3)
4. 身長および骨年齢の異常促進、または骨端早期閉鎖と身長成長早期停止
5. 全身皮ふのびまん性色素沈着、または外性器異常色素沈着

註1. 女性または男性とは genetic sex のことで、染色体分析または性染色質で決める。

註2. 成人してからは無月経を伴うことが多い

註3. 新生児男児では外性器発育促進を認めることは少ない

二次性徴として睪丸肥大は伴わないが、真性思春期早発を併発してきた例では睪丸も肥大する

B 検査所見

1. 尿中17-KS、17-KGS、および pregnanetriol (または pregnanetriolone) 旧排泄量増加と糖質コルチコイド投与によるその低下(註4)
 2. 尿中11-deoxy-17-KGS/11-oxy-17-KGS比の上昇と糖質コルチコイド投与によるその低下(註4)
 3. 血中17 α -hydroxyprogesterone (または21-deoxycortisol) の高値と糖質コルチコイド投与によるその低下
- 註4. 新生児期には pregnanetriol、11-deoxy/11-oxy比の上昇をみないことがある。

(補強検査所見) 血漿 ACTH の高値と糖質コルチコイドによるその抑制

C 除外規定

1. 血清 Na、K、Cl 値の異常、または塩喪失症状あるもの(塩喪失型診断基準を参照)
2. 未治療時に高血圧を示すもの
3. 真性思春期早発症

4. 経胎盤性、あるいは外因性のホルモンや薬剤の影響によるもの
5. ステロイドホルモン産生腫瘍

診断基準

1. 確実例：次の(a)、(b)および(c)の3項を満足するもの
 - (a) Aの5項目のうち1つ以上を有する
 - (b) Bの3項目のうち1つ以上を有する（補強検査所見が加わればより確実）
 - (c) Cの5項目のいずれにも該当しない
2. 疑い例：A-1～A-4のうち1つ以上とA-5を有し、Cに該当しないもの

II 塩喪失型 21-hydroxylase 欠損症の診断基準

A 臨床症状

1. } I-Aと同じ
2. }
3. }
4. }
5. }
6. 食塩喪失症状（嘔吐、哺乳力微弱、体重減少、下痢、多尿、脱水、末梢循環不全、心不全、ショックなど）を呈する

B 検査所見

1. }
2. }
3. }
4. 糖質および鉱質コルチコイドで治療中の例では、dexamethasone と 9α -fluoro-hydroxyprogesterone の補償に置換して、ACTH負荷にて尿中 pregnanetriol、pregnanetriolone、血中 17α -hydroxyprogesterone、21-deoxycortisol のうち1つ以上の著増を認めること。
5. 低Na血症 ($<135\text{mEq}/\ell$) と高K血症 ($>5.5\text{mEq}/\ell$) があり、かつそれらが鉱質コルチコイドで正常化すること（または過去に同所見を認めたことがあったもの）

（補強検査所見） a . 血漿 ACTH 高値と糖質コルチコイドによるその低下

b . 血漿 レニン 活性 高値 と 鉱質 コルチコイド による その 減少

診 断 基 準

1. 確実例：次の(a)、(b)および(c)の3項を満足するもの
 - (a) Aの6項目のうち1つ以上を有する
 - (b) B-1～B-4のうち1つ以上を有する（補強検査所見 a が加わればより確実）
 - (c) B-5を有する（補強検査所見 b が加わればより確実）
2. 疑い例：次の(a)または(b)のいずれかに該当するもの
 - (a) Aの6項目のうち1つ以上を有し、かつB-5を有するもの
 - (b) 家系内に同一疾患（ⅠまたはⅡの確実例または疑い例）があり、かつB-5を有するもの

厚生省心身障害研究、先天性副腎皮質過形成症の臨床的並びに疫学的研究班（責任者 諏訪 三、協力者 五十嵐良雄、加藤精彦、楠 智一、田苗綾子、新美仁男、矢田 純一）

先天性副腎皮質過形成症に関する全国アンケート調査の報告

（ 第 二 報 中 間 報 告 ）

分担研究者

神奈川県立こども医療センター

諏 訪 三

1. 研 究 目 的

わが国における先天性副腎皮質過形成症（CAH）の疫学的実態をつかみ、今後の診断、治療に役立てることを目的とした。

2. 研 究 計 画

昨年度（52年度）に行った全国主要施設を対象としたアンケート調査についての分析を更にすすめ、特に患者分布状況、症状、周生期状態、家族状況、診断法、転帰などを中心に集計を行った。

3. 研究経過と集計結果

a) 病型別患者数（修正集計）

↓ 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用 ↓
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります

単純男性型 21-hydroxylase 欠損症の診断基準

A 臨床症状

1. 女性(註 1)で、出生時より認める外性器半陰陽
2. 女性(註 1)で、進行性男性化現象(陰核肥大進行、恥毛早発、座瘡、変声など)を認める(註 2)