

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版
Okuhara K, Abe S, Kondo T, Fujita K, Koda N, Mochizuki H, Fujieda K, Tajima T	Four Japanese patients with adrenal hypoplasia congenita and hypogonadotropic hypogonadism caused by DAX-1 gene mutations: Mutant DAX-1 failed to repress steroidogenic acute regulatory protein (StAR) and luteinizing hormone β -subunit gene promoter activity.	Endocr. J.		in Press	
Tajima T, Fujiwara F, Sudo A, Saito S, Fujieda K	A Japanese patient of congenital hypothyroidism with cerebellar atrophy.	Endocr J.		in Press	
Adachi M, Asakura Y, Sato Y, Tajima T, Nakajima T, Yamamoto T, Fujieda K	Novel SLC12A1 (NKCC2) Mutations in Two Families with Bartter Syndrome Type 1.	Endocr J.		in Press	
Sugawara T, Nomura E and Hoshi N	Cholesterol sulphate affects production of steroid hormones by reducing StAR protein level in adrenocortical cells.	J Endocrinology	195	451-458	2007
Teruo Sugawara	Development of a recombinant yeast assay to detect Ah-receptor ligands.	Toxicology Mechanisms and Methods.	16	287-294	2006
Teruo Sugawara, Eiji Nomura and Nobuhiko Hoshi	Both N-terminal and C-terminal regions of steroid sulphatase are important for enzyme activity.	J Endocrinology	188	365-74	2006
Teruo Sugawara, Noriaki Sakuragi, Hisanori Minakami	CREM confers cAMP responsiveness in human steroidogenic acute regulatory protein expression in NCI-H295R cells rather than SF-1/Ad4BP.	J Endocrinology	191	339-348	2006
田村尚久、中尾一和	アルドステロンを標的とする治療戦略のエビデンス	医学のあゆみ	211 (9)	801-804	2007
田浦大輔、田村尚久、福永康智、伊藤 健、加藤賢嗣、曾根正勝、宮下和季、朴 貴典、小山田尚史、澤田直哉、犬塚 恵、園山拓洋、伊藤裕、中尾一和	MIBGで有意な集積を認めずFDG-PETにて検出された副腎褐色細胞腫の1例	Therapeutic Research	28(9)	1773-1775	2007
Nishikawa T, Suematsu S, Saito J, Soyama A, Ito H, Kino T, Chrousos G.	Human renal mesangial cells produce aldosterone in response to low-density lipoprotein (LDL).	J Steroid Biochem Mol Biol.	96 (3-4)	309-316	2005
Soyama A, Nishikawa T, Ishizuka T, Ito H, Saito J, Yagi K, Saito Y.	Clinical usefulness of the thickness of preperitoneal and subcutaneous fat layer in the abdomen estimated by ultrasonography for diagnosing abdominal obesity in each type of impaired glucose tolerance in man.	Endocr J	52 (2)	229-236	2005
大村昌夫、齊藤寿一、齋藤淳、西川哲男	【原発性アルドステロン症】 原発性アルドステロン症の特殊型:アルドステロン産生微小腺腫、片側多発副腎皮質微小結節と片側副腎過形成	内分泌・糖尿病科	21 (3)	242-247	2005

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版
西川哲男	副腎腫瘍の診断と治療	日本内科学会雑誌	94 (9)	1944- 1948	2005
西川哲男	【高血圧UPDATE】高血圧の診断法の進歩 内分泌性高血圧 そのスクリーニングと確定診断法	医学のあゆみ	214 (5)	352-356	2005
西川哲男	【内分泌疾患UPDATE】副腎 原発性アルドステロン症スクリーニング法と確定診断法	医学のあゆみ	213 (5)	429-434	2005
西川哲男	内分泌 高血圧症に占める原発性アルドステロン症の頻度 決してまれではない	Annual Review 内分泌,代謝 2005		62-67	2005
西川哲男, 伊藤浩子, 斎藤淳, et al.	【Q&Aでわかる 肥満と糖尿病 メタボリックシンドローム】 Question メタボリックシンドロームの降圧療法は?	Q&Aでわかる 肥満と糖尿病	4 (4)	700-702	2005
西川哲男, 大村昌夫	原発性アルドステロン症とACTH試験	内分泌・糖尿病科	21 (5)	558-562	2005
Takano T, Saito J, Soyama A, Ito H, Iizuka T, Yoshida T, Nishikawa T.	Normal delivery following an uneventful pregnancy in a Japanese acromegalic patient after discontinuation of octreotide long acting release formulation at an early phase of pregnancy.	Endocr J	53	209	2006
Nishikawa T.	How many distinct tumors can exist simultaneously in a unilateral adrenal gland, and are they hormonally active or inactive?	Clin Exp Nephrol	10	162	2006
Omura M, Sasano H, Saito J, Yamaguchi K, Kakuta Y, Nishikawa T.	Clinical Characteristics of Aldosterone -producing microadenoma, macroadenoma, and idiopathic hyperaldosteronism in 93 patients with primary aldosteronism.	Hypertension Res	29	883	2006
村岡新, 大村昌夫, 笹野公伸, 藤林和俊, 西川哲男, 齊藤寿一.	ステロイド合成酵素免疫組織化学による詳細な検討を行った片側副腎過形成による原発性アルドステロン症の1例	日本内分泌学会雑誌	82 Suppl	64	2006
大村昌夫, 西川哲男	内分泌性高血圧症をめぐる新たな展開 副腎静脈サンプリングの診断的有用性	日本内科学会雑誌	95	695	2006
Omura M, Suematsu S, Nishikawa T	Role of Calcium Messenger Systems in ACTH-induced Cortisol Production in Bovine Adrenal Fasciculo-reticularis Cells.	Endocr J	54(4)	585	2007
Nishikawa T, Saito J, Omura M	Is primary aldosteronism rare or common among hypertensive patients?	Hypertens Res	30(2)	103	2007
Nishikawa T, Saito J, Omura M	Prevalence of Primary Aldosteronism: Should We Screen for Primary Aldosteronism before Treating Hypertensive Patients with Medication?	Endocr J	54(4)	487	2007

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版
西川哲男、齋藤淳、大村昌夫	医学と医療の最前線 原発性アルドステロン症の診断基準	日本内科学会雑誌	96 (11)	2539	2007
Ohnaka K, Tanabe M, Kawate H, Nawata H, Takayanagi R	Glucocorticoid suppresses the canonical Wnt signal in human osteoblasts.	Biochem Biophys Res Commun.	329	177-181	2005
Nawata H, Soen S, Takayanagi R, Tanaka I, Takaoka K, Fukunaga M, Matsumoto T, Suzuki Y, Tanaka H, Fujiwara S, Miki T, Sagawa A, Nishizawa Y, Seino Y	Guidelines on the management and treatment of glucocorticoid-induced osteoporosis of The Japanese Society for Bone and Mineral Research (2004 edition).	J Bone Miner Metab.	23	105-109	2005
Kawate H, Wu Y, Ohnaka K, Nawata H, Takayanagi R	Tob proteins suppress steroid hormone receptor-mediated transcriptional activation.	Mol Cell Endocrinol.	230	77-86	2005
Kawate H, Wu Y, Ohnaka K, Tao RH, Nakamura K, Okabe T, Yanase T, Nawata H, Takayanagi R	Impaired nuclear translocation, nuclear matrix targeting, and intranuclear mobility of mutant androgen receptors carrying amino acid substitutions in the deoxyribonucleic acid-binding domain derived from androgen insensitivity syndrome patients.	J Clin Endocrinol Metab.	90	6162-6169	2005
Ishizuka M, Kawate H, Takayanagi R, Ohshima H, Tao RH, Hagiwara H	A zinc finger protein TZF is a novel corepressor of androgen receptor.	Biochem Biophys Res Commun.	331	1025-1031	2005
大中佳三、高柳涼一	ステロイド性骨粗鬆症発症の新機構 -グルココルチコイドによるWntシグナルの抑制-	Osteoporosis Jpn.	13	299-301	2005
大中佳三、高柳涼一	ステロイド性骨粗鬆症	Medicina	42	1249-1251	2005
大中佳三、高柳涼一	ステロイド性骨粗鬆症の発症メカニズム	総合臨床	54	2810-2816	2005

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
藤枝憲二	内分泌疾患概説	加藤忠明監修	新しい小児慢性特定疾患治療研究事業に基づく小児慢性疾患診療マニュアル	診断と治療社	東京	2006	234-236
藤枝憲二	副腎皮質機能不全	加藤忠明監修	新しい小児慢性特定疾患治療研究事業に基づく小児慢性疾患診療マニュアル	診断と治療社	東京	2006	268-269
藤枝憲二	アルドステロン欠損症	加藤忠明監修	新しい小児慢性特定疾患治療研究事業に基づく小児慢性疾患診療マニュアル	診断と治療社	東京	2006	269-270
藤枝憲二	先天性副腎過形成症	加藤忠明監修	新しい小児慢性特定疾患治療研究事業に基づく小児慢性疾患診療マニュアル	診断と治療社	東京	2006	276-279
藤枝憲二	新生児マスクリーニングに関するもの(21-水酸化酵素欠損症)	加藤忠明監修	新しい小児慢性特定疾患治療研究事業に基づく小児慢性疾患診療マニュアル	診断と治療社	東京	2006	279-281
中江淳、伊藤善也、藤枝憲二	リポイド過形成症		成長曲線は語る	診断と治療社	東京	2005	184-187
藤枝憲二、向井徳男、田島敏広	先天性副腎過形成症	柳澤正義、衛藤義勝、五十嵐隆編	先端医療シリーズ34 小児科の新しい流れ	先端医療技術研究所	東京	2005	51-56
Kato, S., Fujiki, R., Kitagawa, H	Chapter 17, Promoter targeting of vitamin D receptor through a chromatin remodeling	Feldman, D., Pike, JW., Glorieux, FH.	Vitamin D, 2nd Edition	Elsevier, Inc.	San Diego, CA	2005	305-312
柴田洋孝	副腎癌、副腎偶発腫瘍	杉本恒明、矢崎義雄	内科学	朝倉書店	東京	2007	1411-1415
柴田洋孝	クッシング症候群	成瀬光栄、平田結喜緒、島津章	内分泌代謝専門医ガイドブック	診断と治療社	東京	2007	164-168

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
横田健一、 柴田洋孝、 伊藤 裕	アジソン病	成瀬光栄、 平田結喜 緒、島津 章	内分泌代謝専門 医ガイドブック	診断と治療 社	東京	2007	177-181
柴田洋孝	アジソン病、急性 副腎不全(副腎ク リーゼ)	山口 徹、北 原光夫、福 井次矢	今日の治療指針 2007	医学書院	東京	2007	548-549
柴田洋孝	副腎皮質ホルモ ン	加藤隆一、 田中千賀子	NEW薬 理学	南江堂	東京	2007	216-223
宮森 勇	アルドステロンの 分泌調節	成瀬光栄、 平田結喜緒	原発性アルドステ ロン症診療マニユ アル	診断と治療 社		2007	7-9
宮森 勇	内分泌疾患	大戸茂弘、 吉山友二	時間治療の基礎 と実践	丸善		2007	55-60
宮森 勇	Cushing症候群	杉本恒明、 矢崎義雄	内科学	朝倉書店		2007	1394- 1397
宮森 勇	男性化副腎腫瘍	杉本恒明、 矢崎義雄	内科学	朝倉書店		2007	1397- 1398
宮森 勇	Addison病および 急性副腎不全	杉本恒明、 矢崎義雄	内科学	朝倉書店		2007	1398- 1400
宮森 勇	AME症候群	成瀬光栄、 平田結喜 緒、島津章	内分泌代謝専門 医ガイドブック	診断と治療 社		2007	205-206
宮森 勇	副腎性器症候群		今日の治療指針	医学書院		2007	551
宮森 勇	Addison病	内科学Ⅱ	金澤一郎、北原 光夫、山口徹、小 俣政男	医学書院		2006	2229
宮森 勇	Schmidt症候群	内科学Ⅱ	金澤一郎、北原 光夫、山口徹、小 俣政男	医学書院		2006	2231
宮森 勇	心臓とホルモン	人体の構造 と機能及び 疾病の成り 立ち各論Ⅰ	香川靖雄、近藤 和雄、石田均、門 脇孝	南工堂		2005	139-140.
宮森 勇	腎臓とホルモン	人体の構造 と機能及び 疾病の成り 立ち各論Ⅰ	香川靖雄、近藤 和雄、石田均、門 脇孝	南工堂		2005	140-141.
松尾壽之、 寒川賢治、 児島将康、 宮田篤郎、 中里雅光、 伊達 紫、宮 本 薫、南野 直人	第6章 脳と性腺 刺激ホルモン・イ ンヒピン	松尾壽之	脳とホルモン-情 報を伝えるネット ワーク、ブレイン サイエンス・シ リーズ22	共立出版	東京	2005	115-128
宗 友厚	Cushing症候群		Year note 2006	MEDIC MEDIA	東京	2005	567-561

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
塩谷真由美、宗友厚、堀川幸男、武田	Functional genomics	堀川幸男、安田和基	糖尿病と遺伝子	文光堂	東京	2005	15-21
宗友厚、武田 純	HT (hypertension: 高)	堀川幸男、安田和基	糖尿病と遺伝子	文光堂	東京	2005	150-153
諏訪哲也、宗友厚、山北宜由、武田 純	最近色黒になったんじゃない？	花房俊昭、伊藤 充	シュミレーション内科	永井書店	大阪	2005	145-148
宗友厚	Cushing症候群		Year Note 2008	MEDIC MEDIA	東京	2007	589-593
上芝 元	疫学・頻度	成瀬光栄、平田結喜緒	原発性アルドステロン症診療マニュアル	診断と治療社	東京	2007	29-31
上芝 元	先天性副腎皮質過形成症	水島 裕	成人期におけるステロイド補充ステロイドの使い方 コツと落とし	中山書店	東京	2006	984-985
田村尚久	多発性内分泌腫瘍症	成瀬光栄、平田結喜緒、島津 章	内分泌代謝専門医ガイドブック	診断と治療社	東京	2007	193-195
田村尚久、曾根正勝	副腎静脈サンプリングの適応・実施法・判定	成瀬光栄、平田結喜緒	原発性アルドステロン症診断マニュアル	診断と治療社	東京	2007	123-125
田村尚久、朴 貴典、曾根正勝、中尾一和	ナトリウム利尿ペプチド	熊谷裕生、小室一生、堀内正嗣、森下竜一	高血圧ナビゲーター、第2版	メディカルレビュー社	東京	2008	100-101
田村尚久、中尾一和	コルチコステロイド離脱症候群	中尾一和	日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.1 内分泌症候群、第2版	日本臨床社	大阪	2006	pp562-565
田村尚久、中尾一和	家族性褐色細胞腫	中尾一和	日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.1 内分泌症候群、第2版	日本臨床社	大阪	2006	pp730-734
田村尚久、中尾一和	ミエロリポーマ	中尾一和	日本臨床 新領域別症候群シリーズNo.1 内分泌症候群、第2版	日本臨床社	大阪	2006	pp747-749
田村尚久	ナトリウム利尿ペプチド	荒川規矩男	日本臨床 増刊号 高血圧、第3版、上巻	日本臨床社	大阪	2006	pp117-121

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
齋藤淳、大村昌夫、西川哲男	血圧異常 二次性高血圧	日本臨牀社	日本臨床別冊【循環器症候群その他の循環器疾患を含めて】	日本臨牀社	大阪	2007	78
西川哲男	原発性アルドステロン症の日常診療における診断基準 180万人の患者をどう診察す	金澤康徳、武谷雄二、関原久彦、山田信博	Annual Review糖尿病・代謝・内分泌2006	中外医学社	東京	2006	211
代田翠、伊藤讓、吉村公一郎、砂川一郎、橋本直子、松澤陽子、伊藤浩子、齋藤淳	感染を契機に横紋筋融解症を来したACTH単独欠損症の一例	CRH・ACTH研究会	ACTH RELATED PEPTIDES 17	三菱ウェルファーマ	大阪	2006	229
大村昌夫、笹野公伸、西川哲男、齋藤寿一	片側性副腎球状層過形成	日本臨牀社	日本臨床別冊(内分泌症候群)	日本臨牀社	大阪	2006	635
大中佳三、高柳涼一	ステロイド性骨粗鬆症	中村利孝、松本俊夫	骨粗鬆症診療ハンドブック 改訂第4版	医薬ジャーナル社	大阪	2006	38-44
高柳涼一、大中佳三	ステロイド性骨粗鬆	松本俊夫(監修)	ファーマナビゲーター ビスフォスフォネート	メジカルレビュー社	東京	2005	64-77

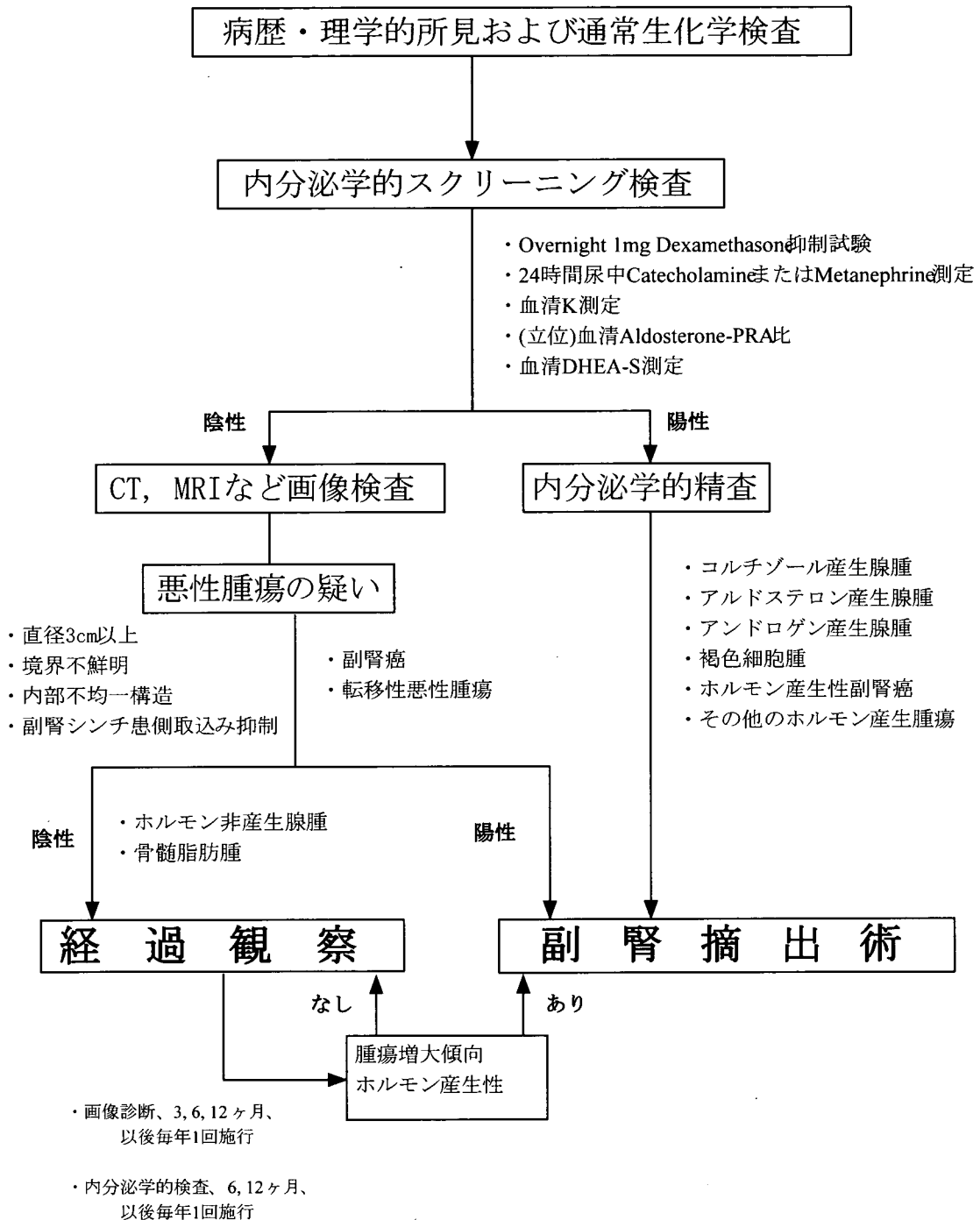
V. 診療ガイドライン

- 副腎偶発腫の診断・治療指針
- 原発性アルドステロン症診断の手引き
(一般医家向け) (専門医療機関向け)
- 先天性副腎過形成症の診断基準
- 先天性副腎低形成症診断の手引き

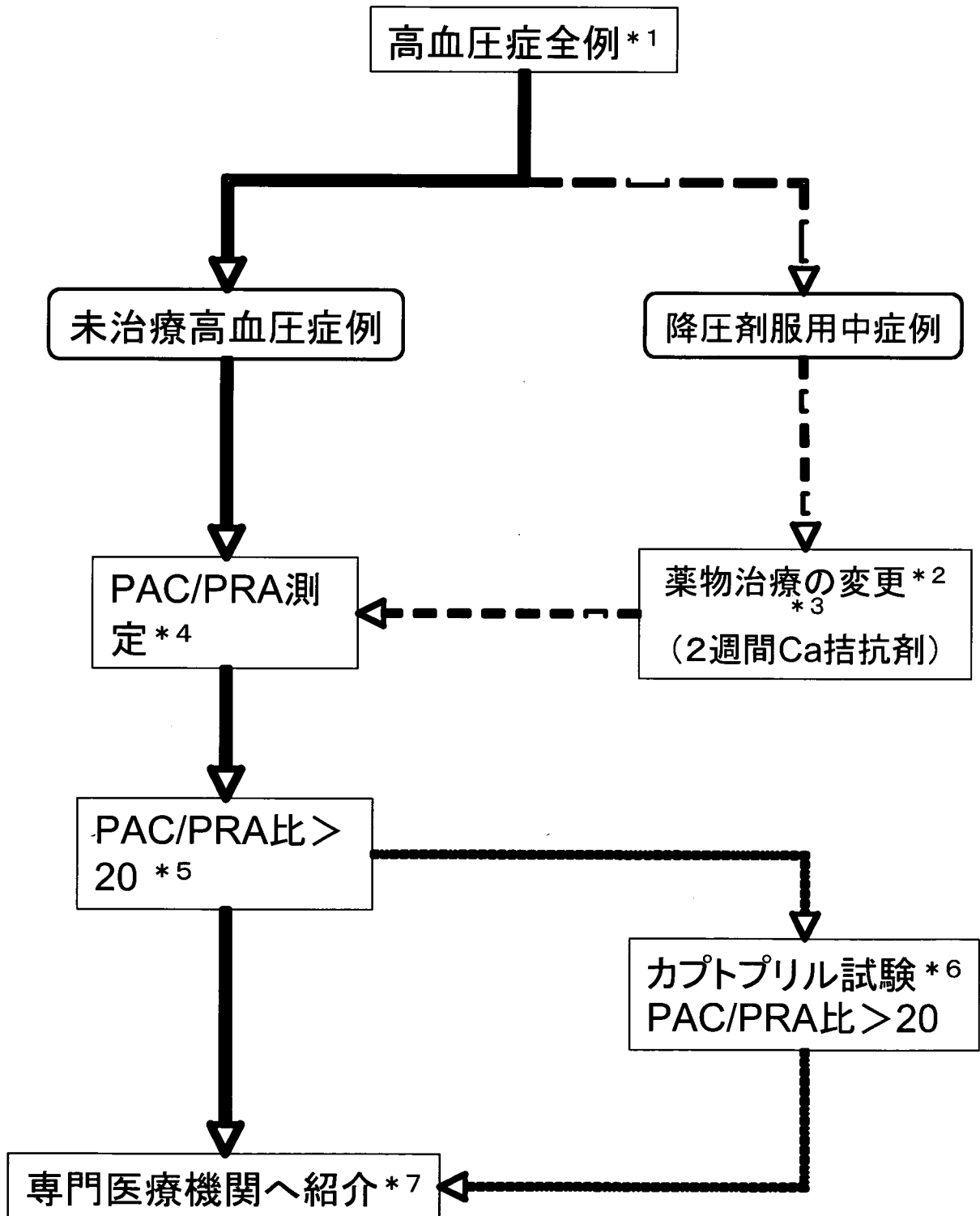
目 次

副腎偶発腫の診断・治療指針フローチャート	136
原発性アルドステロン症診断の手引き（一般医家向け）	137
付帯事項（一般医家向け）	138
原発性アルドステロン症診断の手引き（専門医療機関向け）	139
付帯事項（専門医療機関向け）	140
先天性副腎過形成症の診断基準	142
先天性リポイド過形成症	142
3 β -水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	144
17 α -水酸化酵素欠損症	146
21-水酸化酵素欠損症	148
11- β 水酸化酵素欠損症	150
P450 オキシドレダクターゼ（POR）欠損症	152
先天性副腎低形成症診断の手引き	154
A. DAX-1 異常症（X連鎖性）	154
B. SF-1/Ad4BP 異常症（常染色体性）	156
C. IMAGe 症候群（原因不明）	157

副腎偶発腫の診断・治療指針フローチャート



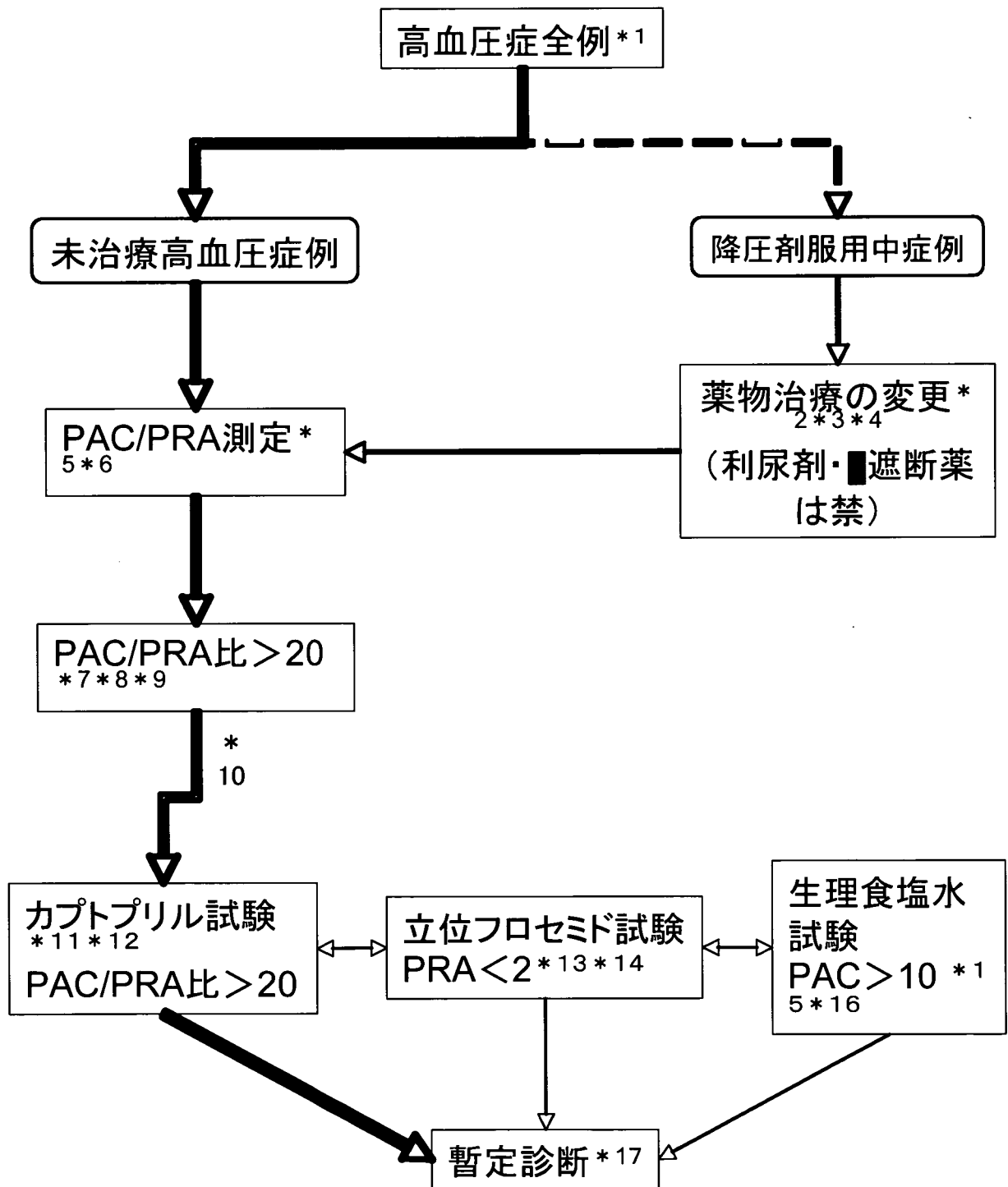
原発性アルドステロン症診断の手引き（一般医家向け）



付帯事項（一般医家向け）

- * 1 : ただし「高血圧治療ガイドライン 2004」（高血圧学会）に沿って、他の二次性高血圧も考慮しながら除外診断の一部としてここに示したスクリーニングを行なう。
- * 2 : 高血圧の重症度に応じて Ca 拮抗剤を単剤あるいは α 遮断薬併用に変更し、2週間以上経過してから PAC/PRA 測定を行う。
- * 3 : 重症・難治性高血圧例では利尿剤・ β 遮断薬以外は併用可能である。
- * 4 : 採血姿勢は座位（または臥位）で行う。
 - ①PAC : 血漿アルドステロン濃度=ng/dl
(単位に留意 : pg/ml 表示の際は、 $\times 1/10$ 倍として評価)
 - ②PRA : 血漿レニン活性=ng/ml/hr
- * 5 : 活性レニン濃度 (ARC) 使用の際は PAC/ARC 比 >4.0
- * 6 : カプトプリル負荷試験方法 : 低 K 血症例では補正後に行うことが望ましい。
 - ①安静臥位で採血
 - ②カプトプリル (12.5) 4錠 (=50mg) 服用
 - ③60 (90) 分後に採血
 - ④判定 : 服用後の PAC/PRA 比 ≥ 2.0
(または PAC ≥ 15 ng/dl のいずれかを満たせば陽性と判定)
- * 7 : 内分泌学会認定教育施設を推奨する。

原発性アルドステロン症診断の手引き（専門医療機関向け）



付帯事項（専門医療機関向け）

- * 1 : ただし「高血圧治療ガイドライン 2004」（高血圧学会）に沿って、他の二次性高血圧も考慮しながら除外診断の一部としてここに示したスクリーニング並びに治療を行なう。
- * 2 : 高血圧の重症度に応じて* 3に述べる薬物に変更して2週間以上経過してからPAC/PRA測定を行う。
- * 3 : 薬物は①ブトララジン、②ドキサゾシン、③Ca拮抗剤（マニジピン、ニフェジピン徐放性剤、アムロジピンなど）を用いて治療する。尚、Ca拮抗剤によるアルドステロン低下の報告例があり、Ca拮抗剤投与中は初期の原発性アルドステロン症がマスクされるリスクに留意する。
- * 4 : * 3の3剤にて血圧管理不能例ではアンジオテンシン受容体拮抗薬・ACE阻害薬の追加も考慮する。
- * 5 : 採血姿勢は座位（または臥位）で行う。
 - ①PAC：血漿アルドステロン濃度（ng/dl）
 - ②PRA：血漿レニン活性（ng/ml/hr）
- * 6 : 採血時間は午前を推奨するが、値が変動することが知られているので難治性高血圧例では再検することも考慮する。
- * 7 : 高齢者ではPRA低値（0.1未満）を示し評価困難となる例がある。この際は、PACの絶対値（>12ng/dl）を併用すると特異度があがる（一方で初期の原発性アルドステロン症が見逃されるリスクにも留意）。
- * 8 : 重症高血圧（アルドステロン分泌が著しい）例ではアンジオテンシン受容体拮抗薬・ACE阻害薬服用中でも評価可能である。
- * 9 : 活性レニン濃度（ARC）使用の際はPAC/ARC比>4.0
- * 10 : 以後の精査は低K血症を補正してから行う。
- * 11 : 過度の降圧が出現しやすい腎血管性高血圧に注意。
- * 12 : カプトプリル負荷試験（方法）
 - ①安静臥位で採血
 - ②カプトプリル（12.5）4錠（=50mg）を粉砕して服用
 - ③60（90）分後に安静臥位で採血
 - ④判定：服用後のPAC/PRA比 \geq 2.0
（またはPAC \geq 15 ng/dlのいずれかを満たせば陽性と判定）
- * 13 : 脳心血管イベントリスクが高い動脈硬化進行例では行わない。
- * 14 : 立位フロセミド負荷試験（方法）
 - ①臥位で採血
 - ②フロセミド40mg静注

③ 2時間立位を維持して採血

④ 判定：負荷後 PRA < 2

(ARC < 8pg/ml としても評価可能)

*15：心機能低下例では行わない。

*16：生理食塩水負荷試験（方法）

① 安静臥位で採血

② 生理食塩水 2 リットルを 4 時間かけて点滴静注

③ 4 時間後に安静臥位で採血（排尿時の歩行・移動は可）

④ 判定：負荷後 PAC > 8.5

* 1 7：副腎静脈採血可能施設との連携を考慮する。

先天性副腎過形成症の診断基準

先天性リポイド過形成症

臨床症状

1. 副腎不全症状
哺乳力低下、体重増加不良、嘔吐、脱水、意識障害、ショックなど。
2. 皮膚色素沈着
全身のび慢性の色素沈着。
口腔粘膜、口唇、乳輪、臍、外陰部に強い色素沈着。
3. 外性器所見（注1）
ほぼ全例女性型外性器。

参考検査所見

1. 画像検索による副腎皮質の腫大（注2）
2. 血漿 ACTH 高値
3. PRA 高値
4. 尿中ステロイドプロファイルにおいて、ステロイド代謝物の全般的低下。特に新生児期の胎生皮質ステロイド異常低値（注3）
5. 低Na血症、高K血症

染色体検査

遺伝子診断

- ・ Steroidogenic acute regulatory protein (StAR) 遺伝子の異常
(90%以上の症例で同定される)
- ・ コレステロール側鎖切断酵素 (P450scc) 遺伝子 (CYP11A) の異常

除外項目

- ・ 先天性副腎低形成症
- ・ ACTH 不応症
- ・ 21-水酸化酵素欠損症
- ・ 3 β 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症

(注1) 本症では殆どが外性器は女性型であるが、一部外性器の軽度の男性化を示す 46, XY 女性例 (StAR 異常、P450scc 異常)、外性器が完全な男性型を示す 46, XY 男子例 (StAR 異常症) が存在する。

- (注 2) 先天性リポイド過形成症（とくに P450scc 異常）でも副腎の腫大を認めない場合があり、その場合先天性副腎低形成との鑑別は難しい。特に治療開始後に副腎の腫大を認めない際に、本症を否定することはできない。遺伝子診断を参考に診断する。
- (注 3) 国内ではガスクロマトグラフ質量分析—選択的イオンモニタリング法による尿ステロイドプロファイル（保険未収載）が可能であり、診断に有用である。（ただし本検査のみで先天性リポイド過形成症と先天性副腎低形成症との鑑別は不可）。

<診断基準>

除外項目を除外した上で、

- 3 つの臨床症状、副腎の腫大を認めた場合は、診断可能。特に副腎 CT における fat density を伴う副腎腫大は診断的価値が高い。
- 注 1、注 2 にあるように非典型例では臨床症状、各種検査所見を組み合わせで診断を行う。但し副腎不全をきたしているときは治療が優先される。ステロイド補充は各種内分泌検査、染色体検査の結果を待たずに行う。症状が落ち着いてから、各種検査結果を総合して診断を確定する。必要であれば遺伝子診断を行う。

3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症

臨床症状

1. 副腎不全症状
哺乳力低下、体重増加不良、嘔吐、脱水、意識障害、ショックなど。
2. 皮膚色素沈着
全身のび慢性の色素沈着。
口腔粘膜、口唇、乳輪、臍、外陰部に強い色素沈着。
3. 外性器所見
46, XY 症例では尿道下裂、停留精巣などの不完全な男性化。
46, XX 症例では正常女性型から軽度の陰核肥大、陰唇癒合（軽度の男性化）。

参考検査所見

1. 血漿 ACTH 高値
2. PRA の高値
3. Pregnenolone/Progesterone、17-OH pregnenolone/17-OH progesterone、DHEA/ Δ 4-androstenedione 比の上昇（注1）
4. 低Na血症、高K血症

染色体検査

遺伝子診断

タイプ II 3βHSD 遺伝子 (HSD3B2) の異常

除外項目

- ・21-水酸化酵素欠損症
- ・11β-水酸化酵素欠損症
- ・17α-水酸化酵素欠損症
- ・POR 欠損症

(注1) 内分泌学的に Δ 5-/ Δ 4-ステロイド比の上昇がマーカーになるが 17-OHP、 Δ 4-androstenedione の上昇を認める場合もある。いくつかの検査項目は保険収載されていないが、一部の民間検査機関で測定可能である。ただし生後6ヶ月までは、免役化学的測定-直接法による血中ステロイドホルモン測定は診断に必ずしも有用ではない。(測定に胎生皮質ステロイドの影響を受けるからである。)

<診断基準>

除外項目を除外した上で

- 3つの臨床症状を認める場合は診断可能。
- 染色体検査は時間がかかるため、副腎不全をきたしている場合は治療が優先される。この場合症状が落ちついてから、各種検査結果を総合して診断を確定する。必要があれば遺伝子診断を行う。

17 α -水酸化酵素欠損症

臨床症状

主症状

1. 高血圧
DOC や B の過剰産生による若年性高血圧 (注 1)
2. 性腺機能低下症 (注 2)
外陰部は女性型。原発性無月経、乳房発育不全などの二次性徴の欠落。
男女とも性毛 (腋毛、恥毛) の欠如。

副症状

ミネラルコルチコイド過剰による低 K 血症に伴い、筋力低下を認めることがある。

参考検査所見

1. PRA 低値、血漿 ACTH 高値ではない
2. 血清 DOC、コルチコステロン(B) の基礎値、ACTH 負荷後のこれらの高値
3. 血清テストステロン、エストロゲンの低値
4. 尿中 17-OHCS、17KS の低値
5. 尿ステロイドプロファイルにおける progesterone、DOC、corticosterone 代謝物の高値 (注 3)

染色体検査

遺伝子診断

P450c17 遺伝子 (CYP17) の異常

除外項目

- ・ 21-水酸化酵素欠損症
- ・ 11 β -水酸化酵素欠損症
- ・ POR 欠損症

(注 1) まれに高血圧の認められない症例が存在する。

(注 2) 軽症 46, XY 症例で外性器の男性化を認める症例もある。軽症 46, XX 症例では月経を認める症例もある。

(注 3) 国内ではガスクロマトグラフ質量分析-選択的イオンモニタリング法による尿ステロイドプロファイル (保険未収載) が可能であり、診断に有用である。