

(資料1) 先天性リポイド過形成症 診断基準(改訂案)

診断区分

確実例:大項目I+II+III+V、ないし大項目I+II+IV+Vを満たすもの

ほぼ確実例:大項目I+II+Vを満たすもの

疑い例:大項目I+V、ないし大項目II+Vを満たすもの

I. 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

全身のびまん性の色素沈着。

口腔粘膜、口唇、乳輪、臍、外陰部に強い色素沈着。

3. 非典型的な外性器(注1)

性染色体XYで男性外性器形成障害(大部分で女性型外性器、少数で性別不定性器)

4. 高ゴナドトロピン性性腺機能不全

思春期発来不全ないし進行不全、早発卵巣不全

II. 検査所見

1. 全ての副腎皮質ホルモンの低下

1) 血中コルチゾール低値

2) 血中アルドステロン低値

3) 血中副腎アンドロゲン低値

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代謝物低値(注2)

2. 血漿ACTH高値

3. 血漿レニン高値

4. 低Na血症、高K血症、低血糖症

5. 血中LH、LSH高値

III. 画像検査(腹部CT)

Fat densityを伴う副腎の腫大(注3)

IV. 遺伝子診断ないし家族歴

1. *STAR*遺伝子ないし*CYP11A1*遺伝子の異常(注4)

2. 先天性リポイド副腎過形成症の家族歴

V. 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 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症

(注1) 性染色体の構成にかかわらず、大部分で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、CYP11A1異常)、外性器が完全な男性型を示す46,XY男性例(STAR異常)が存在する。

(注2) 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)。

(注3) 先天性リポイド過形成症(STAR異常の一部、CYP11A1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。

(注4) 1歳以降に副腎不全症状や皮膚色素沈着が顕性化する非古典型の多くでは、ミネラルコルチコイド産生能や性ホルモン産生能は保持される。このため、ACTH不応症との鑑別には遺伝子解析が必須である。