

## 資料4 21 水酸化酵素欠損症の診断基準

### <診断基準> 21 水酸化酵素欠損症

#### I 臨床症状

1. 副腎不全症状：哺乳力低下、体重増加不良、嘔気・嘔吐、脱水、意識障害、ショックなど。
2. 男性化徴候：女兒における陰核肥大、陰唇癒合、共通泌尿生殖洞。女性における多毛。男子における伸展陰茎長の増大。男性における無精子症。
3. 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。
4. 低身長：男女とも副腎アンドロゲンの過剰は早期身長発育を促すが、早期骨端線閉鎖により最終的には低身長を来す。

#### II 検査所見

##### 1 血清 17-OHP の高値

#### 参考検査所見

1. 尿中 PT 高値（注2）
2. 尿中プレグナントリオロン（Pregnanetriolone：Ptl）高値。尿中 11-ヒドロキシアンドロステロン（hydroxyandosterone：11-OHAn）／プレグナンジオール（Pregnanediol：PD）高値（注3）。
3. 血漿 ACTH 高値
4. PRA 高値
5. 低ナトリウム血症、高カリウム血症

#### III 遺伝子診断

遺伝子診断により P450c21 遺伝子（CYP21A2）の異常を認める。（注4）

#### IV 除外項目

- ・ $3\beta$  水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症

- ・ P450 オキシドレダクターゼ (POR) 欠損症
- ・ 11 $\beta$ -水酸化酵素欠損症

(注1) 1-4のすべての症状を呈するとは限らない。

(注2) 新生児期においては特異性が低い。

(注3) 国内では尿 Ptd 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で測定可能であり、診断に有用である。一方、ガスクロマトグラフ法では偽高値となる。

(注4) 臨床診断で確定できないが遺伝子検査であれば診断を確実にできる症例が存在する。

#### 【診断基準】

确实、ほぼ确实例を対象とする。

确实例： I +II(II-1 を認めればよい)+III+IV、ないし I +III+IV を満たすもの

ほぼ确实例： I+ II(II-1 を認めればよい)+IV を満たすもの