

## 資料 6 3β ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症の診断基準

### <診断基準> 3β 水酸化ステロイド脱水素酵素(3β HSD)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. 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）。

#### II 検査所見

##### 1. 血漿 ACTH 高値

##### 2. PRA の高値

3. プレグネノロン (Pregnenolone) / プロゲステロン (Progesterone)、17-OH プレグネノロン/17-OH プロゲステロン、DHEA/Δ4-アンドロステンジオン (androstenedione) 比の上昇 (注1)

##### 4. 低ナトリウム血症、高カリウム血症

##### 5. 染色体検査

#### III 遺伝子診断

タイプ II 3β HSD 遺伝子 (*HSD3B2*) の異常

#### IV 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 Δ5-/Δ4-ステロイド比の上昇がマーカーになるが 17-OHP、Δ4-ア

ンドロステンジオン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か月までは、免疫化学的測定-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。）

（注2） 臨床診断で確定できないが遺伝子検査であれば診断できる症例が存在する。

#### [診断基準]

確実、ほぼ確実例を対象とする。

確実例：I+II+III+IV、ないし I+III+IV を満たすもの

ほぼ確実例：I+II+IV を満たすもの