

資料 7 11 β 水酸化酵素欠損症の診断基準

<診断基準> 11 β 水酸化酵素欠損症

I 臨床症状

主症状

1. 高血圧

DOC 過剰産生による若年高血圧（注1）

2. 男性化（46, XX 女性）

生下時陰核肥大、陰唇陰囊融合など外性器男性化。

出生後も男性型体型、乳房発育不良、多毛などの男性化症状の進行。

3. 性早熟（46, XY 男性）

男児において性器肥大、陰毛出現などの性早熟。

副症状

低身長（男女とも）。

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. 血漿 ACTH 高値

2. PRA 低値

3. 血清 DOC、11-デオキシコルチゾール（deoxycortisol）の基礎値、負荷後 ACTH の高値（注2）。

4. 血清テストステロン高値、DHES（DHEA-S）高値

5. 尿ステロイドプロファイルにおける DOC・11-デオキシコルチゾール代謝物高値（注3）。

6. 染色体検査

III 遺伝子診断

P45011 β 遺伝子（CYP11B1）の異常

IV 除外項目

・ 21-水酸化酵素欠損症

・ 17 α -水酸化酵素欠損症

(注1) まれに高血圧が認められない症例が存在する。

(注2) 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が可能であり、診断に有用である。

(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