

## 資料 8 17 $\alpha$ 水酸化酵素欠損症の診断基準

### <診断基準> 17 $\alpha$ 水酸化酵素欠損症

#### I 臨床症状

##### 主症状

##### 1. 高血圧

DOC やコルチコステロン (corticosterone) 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。

#### II 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プロゲステロン、DOC、コルチコステロン代謝物の高値 (注3)

##### 6. 染色体検査

#### III P450c17 遺伝子 (*CYP17*) の異常

#### IV 除外項目

・ 21-水酸化酵素欠損症

・ 11 $\beta$ -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