

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

先天性副腎酵素欠損症に関する研究

研究分担者 田島 敏広 自治医科大学 医学部・教授

研究要旨

「アルドステロン合成酵素欠損症の診断の手引き」を新たに作成し、日本小児内分泌学会の承認を得た。

A. 研究目的

「アルドステロン合成酵素欠損症の診断の手引き」を作成し、学会承認を得る。

B. 研究方法

日本小児内分泌学会副腎・性分化委員会と合同で、「アルドステロン合成酵素欠損症の診断の手引き」を作成した。

（倫理面への配慮）

慶應義塾大学医学部倫理委員会の承認（20170131）のもと行った。

C. 研究結果

以下のように「アルドステロン合成酵素欠損症の診断の手引き」を新たに作成し、日本小児内分泌学会の承認を得た。

アルドステロン合成酵素欠損症

I 臨床症状 1と2の全てを満たす

1 通常、新生児期～乳児期に塩喪失症状（哺乳力低下、嘔吐、脱水、体重増加不良）を呈する。

2 全身の色素沈着がない。

II 検査所見 1から5のうち3つ以上を満たす

1. 血清ナトリウム低値、血清カリウム高値
2. 血漿アルドステロン低値
3. 血漿レニン活性または血漿活性型レニン濃度高値
4. 血漿 ACTH 正常、血中コルチゾール正常、血中副腎アンドロゲン正常
5. 尿中ステロイドプロファイル分析でアルドステロン代謝物低値（注1）

III 遺伝子診断(注2)

CYP11B2 遺伝子の異常

IV 除外項目 以下の全ての疾患を除外する。

偽性低アルドステロン症

21-水酸化酵素欠損症

先天性リポイド副腎過形成症

38 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症

先天性副腎低形成症

(注1) 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、診断の参考になる。

(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>

确实、ほぼ确实例を対象とする。

确实例 (definite) : I + II + III を満たすもの

ほぼ确实例 (probable) : I + II + IV を満たすもの

<重症度分類>

以下2項目のうち、少なくとも1項目以上を満たすものを重症とする。

1) 「何らかのアルドステロン分泌不全症状がある」

- ・嘔吐
- ・哺乳不良
- ・体重増加不良
- ・低血圧

・過去1年間に塩喪失症状に伴う入院歴がある

2) 「フルドロコルチゾンを定期的に補充している者」

D. 考察

作成した「アルドステロン合成酵素欠損症の診断の手引き」は臨床の現場で使用可能である。

E. 結論

「アルドステロン合成酵素欠損症の診断の手引き」を新たに作成した。

F. 健康危険情報

該当なし。

G. 研究発表

1. 論文発表
なし

2. 学会発表
なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得
該当なし

2. 実用新案登録
該当なし

3. その他
該当なし