

(13) 内分泌疾患分野

非古典型 21 水酸化酵素欠損症

1. 概要

目的は、本邦における非古典型 21 水酸化酵素欠損症（以下、本症）の診療実態を把握し、診断・治療指針を作成することである。本症は国内および海外でも大規模臨床研究が行われたことがなく、診断・治療指針が存在しない。

2. 疫学

本邦における真の疾患頻度は不明である。

3. 原因

CYP21A2 遺伝子の変異が原因である。

4. 症状

生後～思春期前までの年齢では無症状である。思春期年齢以降に以下の合併症を認めることがある。

5. 合併症

男児における思春期早発症、女児における男性化徴候・無月経

6. 治療法

副腎皮質ホルモン投与を行う。

7. 研究班

「本邦における非古典型 21 水酸化酵素欠損症の実態把握と診断・治療指針の作成」

東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科 長谷川行洋

東京医科歯科大学 医学部 小児科 鹿島田健一

東京医科歯科大学 医学部 小児科 小野真

慶応義塾大学 医学部 小児科 石井智弘

北海道大学 医学部 小児科 田島敏広

国立病院機構 香川小児病院 内分泌科 横田一郎