【偽性低アルドステロン症Ⅰ型 / 神戸大】

* 病態

アルドステロン受容体の遺伝子異常

MR(mineral corticoid receptor)の：常優

ENaC(アミロライド感受性上皮型Naチャネル)：常劣

上流系のRAA系は亢進するが、アルドステロンの作用は発現しない

ENaCは尿細管上皮細胞、気道、汗腺、大腸などに幅広く存在する

常劣のタイプの方が塩類喪失量が多く、より重症な経過を辿る

* 症状

新生児から乳児期にかけて

哺乳力の低下、嘔吐、期限不良、発熱など

脱水症状が強くなると体重増加不良、発育不全を示す

無症状〜ショックによる死亡と重症度のスペクトラムは広い

軽症例では自然軽快する例も

* 診断

高レニン血症+高アルドステロン血症+正常血圧

アルドステロン作用不全→低Na血症+高K血症+代謝性アシドーシス

脱水

先天性副腎皮質過形成、先天性副腎低形成症の除外→副腎ホルモン、ACTHの測定

汗の電解質異常：汗腺からのNa分泌過多、常劣型のみ

* 治療と予後

対症療法：電解質補正+酸塩基平衡の補正+脱水の補正

治療目標：電解質の正常化+体重増加不良の改善、レニンとアルドステロンの正常化は治療目標としては不適(成人でも高値が持続する例があるため)

対症療法で症状が安定すれば、発育発達は順調

数年間で対症療法も中止できる場合がほとんどで、基本的に予後は良い