

<診断基準>

確実例を対象とする。

副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症

I. 臨床症状

1. 副腎不全症状:発症時期は新生児期から成人期までさまざまである。

哺乳力低下、体重増加不良、嘔吐、脱水、意識障害、ショックなど。

2. 全身の色素沈着

3. トリプル A 症候群の場合には ACTH 不応に加え無涙症、アカラシア、精神運動発達の遅れを程度の差はあるが伴う。

II. 検査所見

1. コルチゾール、副腎アンドロゲンの産生低下

(1)血中コルチゾールの低値

(2)血中副腎性アンドロゲンの低値

(3)尿中遊離コルチゾールの低値

(4)ACTH 負荷試験における血中コルチゾールの反応性の低下または消失

2. 血中 ACTH の高値

3. 血漿アルドステロンは正常、血漿レニン活性または濃度正常

III. 遺伝子診断

MC2R 遺伝子、MRAP 遺伝子、NNT 遺伝子、TXNRD2 遺伝子等の異常

トリプル A 症候群は ALADIN 遺伝子異常。

IV. 除外項目

・副腎低形成症

・21-水酸化酵素欠損症

・先天性リポイド過形成症

(注1)MC2R(ACTH 受容体)、MRAP(MC2R-accessory protein)は ACTH 受容体と相互作用する蛋白、NNT (nicotinamide nucleotide transhydrogenase)、TXNRD2 (thioredoxin reductase) はミトコンドリア蛋白

[診断基準]

確実例:I のいずれかひとつ、II のすべておよび III のいずれかの1つの遺伝子異常を満たすもの。

ほぼ確実例:I のいずれかひとつおよび II のすべてを満たすもの。

<重症度分類>

日常生活が障害されており、かつ以下の4項目のうち、少なくとも1項目以上を満たすものを対象とする。

1)「血中コルチゾールの低下を認める」

血中コルチゾール基礎値 $4\mu\text{g/dL}$ 未満

2)「負荷試験への反応性低下」

迅速 ACTH 負荷($250\mu\text{g}$)に対する血中コルチゾールの反応 $15\mu\text{g/dL}$ 未満

3)「何らかの副腎不全症状がある」

以下に示すような何らかの副腎不全症状がある。

- ・特徴的な色素沈着
- ・半年間で 5%以上の体重減少
- ・低血圧
- ・脱毛
- ・低血糖症状
- ・消化器症状(悪心、嘔吐など)
- ・精神症状(無気力、嗜眠、不安など)
- ・関節痛
- ・過去 1 年間に急性副腎皮質不全症状に伴う入院歴がある。

4)「ステロイドを定期的に補充している者」

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る)。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近 6 ヶ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。