

先天性リポイド副腎過形成症（LCAH）を見逃さないために

指定難病 81（先天性副腎皮質酵素欠損症）

先天性リポイド副腎過形成症

Congenital Lipoid Adrenal Hyperplasia

全体の
三分の二は
新生児期に
副腎不全で
診断



一部は
原因不明の
副腎不全のままで
フォロー



染色体 46,XY

古典型

副腎不全

非典型的な外性器

非古典型

精巣機能低下症

【鑑別診断】

- Addison 病
- ACTH 不応症
- 副腎低形成症（DAX1 異常症等）

染色体 46,XX

古典型

副腎不全

早発卵巢不全

卵巢のう胞
卵巢腫大

非古典型

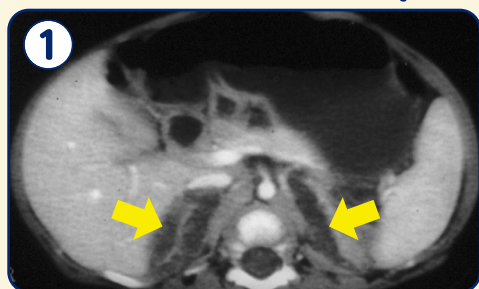
卵巢機能低下症

【確定診断】

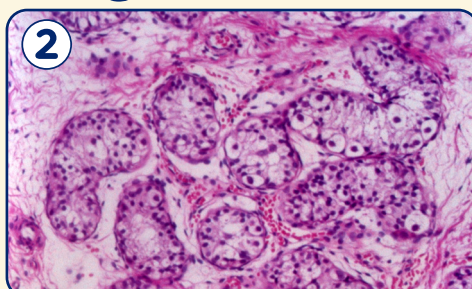
- 遺伝学的検査（保険適用外）

検査費用を支援しています。研究班までご連絡ください。

Key findings



低い CT 値を伴う副腎腫大



ステロイド産生細胞の細胞質に脂肪滴

ホームページ

<https://www.lcah-j.com/>



日本医療研究開発機構（AMED）難治性疾患実用化研究事業
「先天性リポイド副腎過形成症の診療ガイドライン作成に向けた
患者レジストリ構築とリアルワールドエビデンス創出研究」

（研究開発代表者 東京都立小児総合医療センター内分泌・代謝科 石井智弘）