



当院における21-水酸化酵素欠損症3例の周産期管理

メタデータ	言語: Japanese 出版者: 公開日: 2022-03-04 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 内倉, 友香, 上野, 愛実, 横山, 真紀, 高木, 香津子, 松原, 裕子, 松原, 圭一, 杉山, 隆 メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/10271/00004050

第 45 回日本女性栄養・代謝学会学術集会

<一般口演 4>

当院における 21-水酸化酵素欠損症 3 例の周産期管理

愛媛大学産婦人科

内倉 友香

上野 愛実、横山 真紀、高木 香津子、松原 裕子、松原 圭一、杉山 隆

【緒言】

21-水酸化酵素欠損症(21-OHD)は、先天性副腎皮質過形成の 90%を占める疾患であり表現型は多岐にわたる。今回、異なる経過をたどった 21-OHD 合併妊娠の周産期管理を 3 例経験したので報告する。

【症例 1】

24 歳。第一子は新生児マススクリーニングより 21-OHD と診断された。両親の遺伝子検査では共に保因者であった。第二子を妊娠し、デキサメタゾンの内服を開始し、超音波検査で女兒であったため内服を継続した。妊娠 38 週、3475g の女兒を経膈分娩にて出生した。新生児マススクリーニングでは異常を認めず、遺伝子検査は保因者であった。

【症例 2】

28 歳。3 歳時に陰核・腔形成術を施行され、体外受精にて第一子妊娠成立した。第一子妊娠中はヒドロコルチゾン、フルドロコルチゾンを内服し、外陰部形成術の既往より妊娠 37 週 6 日、帝王切開術を施行し 2470g の女兒を出生した。後に、第二子を体外受精にて妊娠成立し、妊娠中はヒドロコルチゾンを内服していたが、妊娠 17 週に副腎不全のエピソードがあり、ステロイドカバーを行い、妊娠 38 週 4 日、2640g の男児を出生した。二児ともにマススクリーニング検査では異常を認めなかった。

【症例 3】

34 歳。自然妊娠にて第一子妊娠成立した。インフォームドコンセントを行い、デキサメタゾンの内服を開始した。妊娠中はヒドロコルチゾン、フルドロコルチゾンを内服していた。妊娠 35 週 5 日、破水のため選択的帝王切開術施行(腔形成術既往)し、2616g の男児を出生した。児のマススクリーニング検査では異常を認めなかった。

【結語】

21-OHD の出生前診断及び治療においては確立したものがないため、ステロイド投与等、他診療科と連携をとりながら、症例毎に対応する必要があると考えられる。