

# 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  
非古典型

副腎不全

非典型的な外性器

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  
非古典型

副腎不全

早発卵巢不全

卵巢機能低下症

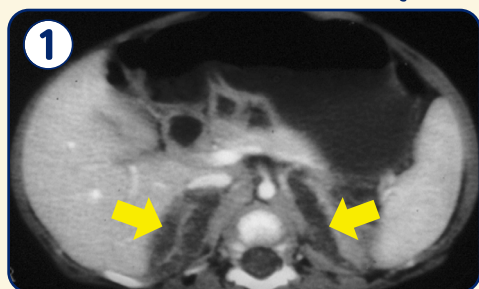
卵巢のう胞  
卵巢腫大

### 【確定診断】

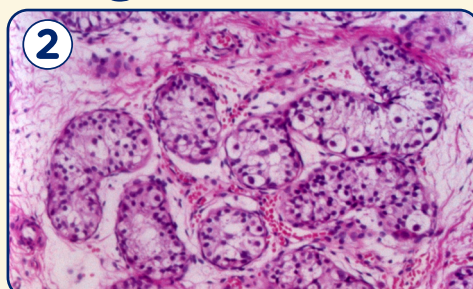
- 遺伝学的検査（保険適用外）

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 慶應義塾大学医学部小児科 石井智弘）