

## 疾患名：21 水酸化酵素欠損症

### 1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

出生二万人に一人です。

20～80 歳の推定患者数は約 9000 人

（1 年齢あたり 150 万の人口と仮定）

### 2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

スクリーニングで見つかる重症例；低身長、男性化が主な臨床症状。

治療は副腎皮質ステロイドの投与。生活上は副腎不全のリスクあり。

幼児期、学童期に見つかる軽症例；低身長、男性化が主な臨床症状。

治療は副腎皮質ステロイドの投与。生活上は副腎不全のリスクなし。

### 3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

低身長、男性化が主な臨床症状。

治療は副腎皮質ステロイドの投与。

生活上は副腎不全、不妊のリスクあり。

### 4. 経過と予後

適切な治療がされれば生命予後は良好。

アドヒアランスの悪い症例では副腎不全、不妊のリスクあり。

### 5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

内分泌・代謝科、婦人科、泌尿器科

### 6. 成人期に達した患者の診療の理想

a. 成人診療科（診療科名：内分泌代謝科）に全面的に移行

### 7. 成人期に達した患者の診療の現実

a. 成人診療科（診療科名：内分泌代謝科）に全面的に移行

### 9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

社会的自立の遅れ

ヘルスリテラシーの獲得不全

10. 解決のためにすべき努力

- a. 成人診療科の医療者を対象に疾患についての教育・啓発
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

11. 移行に関するガイドブック等

- f. その他

編纂の可能性あり（主体：小児内分泌学会、完成予定時期：1～2年後）