

表1 複合型下垂体機能低下症の成因

先天性	下垂体形成不全(無、低形成、invisible stalk等) 脳神経系奇形に伴うもの(septo-optic dysplasia、前全脳胞症等) 下垂体発生分化に関わる転写因子(PIT1、PROP1、HESX1、LHX3、LHX4、OTX2等)の遺伝子異常	
後天性	腫瘍性	頭蓋咽頭腫、胚細胞腫、神経膠腫、過誤腫、Rathke嚢胞、髄芽種、上衣腫、下垂体腺腫等
	外傷性	分娩外傷(骨盤位分娩、仮死等)、放射線暴露、頭部外傷、外科的切除
	血行障害	下垂体卒中、Sheehan症候群、動脈炎
	炎症性/浸潤性	自己免疫性下垂体炎、Langerhans細胞組織球症、ヘモクロマトーシス、サルコイドーシス
	感染性	下垂体膿瘍、結核、梅毒、真菌(ヒストプラズマ症)、寄生虫(トキソプラズマ症)等

表2 障害ホルモンと発症年齢による臨床症状

障害ホルモン	臨床症状	
	新生児期	乳幼児期以降
GH	特異顔貌(鞍鼻、前額突出)、低血糖	成長障害(成長曲線の異常)
TSH	先天性甲状腺機能低下症症状(黄疸遷延、不活、哺乳不良、便秘、低体温等)	精神発達遅滞、成長障害(成長曲線の異常)、先天性甲状腺機能低下症症状
ACTH	低血圧、低血糖、無呼吸、胆汁うっ滞型肝障害	ストレス時の副腎性ショック、易疲労感、体重減少、低体温、脱毛
LH/FSH	小陰茎、停留精巣(男児の場合)	二次性徴の欠如、成長スパートの欠如