

先天性副腎過形成の診療 における二、三の経験

浜松医科大学小児科 五十嵐良雄
竹広 晃
小川 治夫
宮本 礼子

21-hydroxylase 欠損症に関係した診療の際の以下の三つの経験を報告した。

1. 真性思春期早発症を来した同胞例に対する Chyrotone acetate (CA) の併用 (続報)

昭和54年度に報告した兄妹例について CA 50~75 mg/day の投与を1年間継続した。14歳の兄では、身長増加が極めて不良であるにもかかわらず、血清 17- α -hydroxy-progesterone (17-OH-P), 21-deoxy-cortisol (21-DOF) はむしろ高値であり、結局 hydrocortisone (HC) を増量せざるを得なかった。この例での CA の ACTH 抑制作用による期待された HC の節約効果は認められなかった。CA 投与前後に施行した LH-RH-test では反応の低下を認めたが完全な抑制に至らなかった。妹例では性成熟の亢進は抑制され、身長、骨年齢増加度も CA 投与前より改善しつつあり、17-OH-P もよくコントロールされている。この同胞例は、長期にわたり HC のみによる治療期間が長く、HC 投与過剰による身長増加の抑制をみたにもかかわらず、真性思春期早発症は進行の傾向を示した。CA 投与の開始時期がおそかったことも一因と考えられ、今後 CA 併用の開始の時期を検討する必要がある。

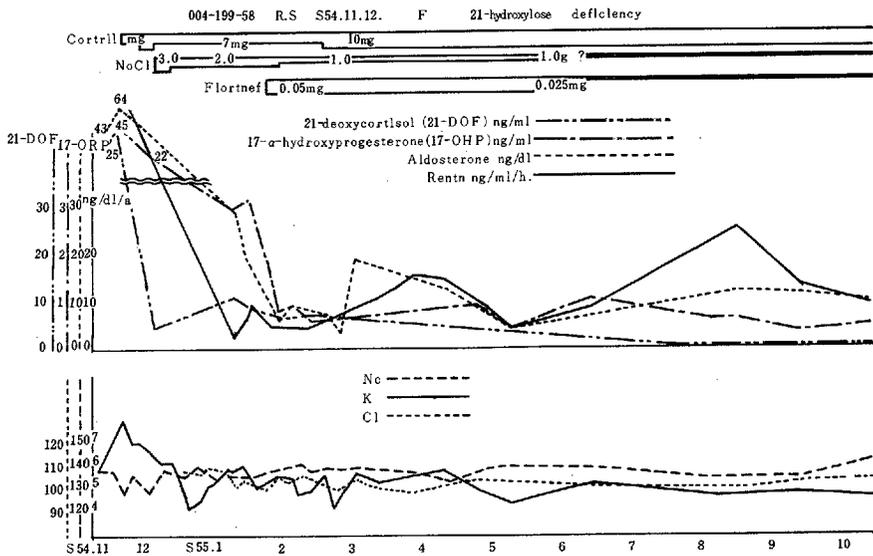
2. 新生児期より血中ホルモン動態を追跡し得た塩喪失型の女兒例 (付図)

出生歴に異常なし。生後1日で、共通尿生殖洞を発見、血清電解質の測定により生後1週間頃、塩喪失型 CAH と診断。以後、図のように HC 1 mg/kg, Florinef 0.05 mg/day, 食塩 2~3 g/day にて血清 17-OH-P, 21-DOF, PRA, Na, K, Cl とも良くコントロールされていた。退院後、母親が医師に無断で Florinef を約半量とし、食塩は茶にまぜてのませるなどの状態となった。この間、体重は6カ月以上の期間 800 g 以上の増加をみなかったが、血清電解質、17-OH-P, 21-DOF はまったく変化せず、PRA のみ 27.3 ng/ml/h と増加を示し、詳細な問診の結果、不完全治療が発見された。PRA 測定の重要性を示した例と思われる。

3. 新生児尿紙血 17-OH-P マス・スクリーニング陽性者の尿中 Pregnanetriolone

我々は尿中ステロイド分析法として、30 m \times 0.3 mm の OV-101 ガラス毛细管カラムによる高分解能のガスクロマトフィーを行っているが、新生児尿中 Pregnanetriol (PT), Pregnanetriolone (Ptl) については、簡単な恒温分析を行っている。東京医歯大の下沢らにより行われた新生児期に一

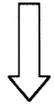
過性高 17-OH-P 血を示した例について、本症の疾患マーカーとして Ptl の検出を一部尿で行った所、10例中3例に Ptl に保持時間の一致するピークをみた。うち1例は同時に採血した 21-DOF 2.06 ng/ml, 17-OH-P 0.57ng/ml (下沢ら, 未発表) と 21-DOF がやや高値を示したが、一部尿の Ptl 2.4, PT 0.33ng/mg・creatinine であり、臨床像には全く異常を認めなかった。新生児尿は胎児皮膚質由来の多くのステロイドを含むので GC/MS による同定が必要と考えられるが、興味ある知見である。



先天性副腎過形成の治療について

山梨医科大学小児科 加藤 精彦
慶応義塾大学医学部小児科 大山 建司

先天性副腎過形成 (CAH) では、cortisol 分泌不全による ACTH 分泌調節機構の異常, adrenal androgens の過剰分泌による gonadotropin 分泌機構の異常を合併している可能性が強く特に単純型で治療開始が遅れた症例では、後者の影響が強く認められており、間脳一下垂体-副腎皮質系およ



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



21-hydroxylase 欠損症に関係した診療の際の以下の三つの経験を報告した。