

# 先天性副腎皮質過形成 (21-水酸化酵素欠損症) の早期発見に関する研究

東京医科歯科大学医学部小児科 下澤 和彦  
齊藤 喜親  
東邦大学医学部第1内科 榎本 仁志  
入江 実

先天性副腎皮質過形成の大部分は21-水酸化酵素欠損症とされその発生頻度は約45,000人に1人といわれている<sup>1)</sup>。しかし見逃され未治療のまま放置されている本症患者(ことに単純男性化型の男児)も多数存在することが予想され、その発生頻度はより高いものと推測され、何らかの方法で早期に発見し治療することが望まれる。本症の診断には臨床症状はもとより21-水酸化酵素の基質である17 $\alpha$ -hydroxyprogesterone (17-OHP) や 21-deoxycortisol の血中濃度の著増を確認することがことに新生児期においては重要であるとされている<sup>2)</sup>。我々はすでに血中17-OHPを微量の乾燥汙紙血液にて測定する方法(図1)およびその方法が本症の診断ならびにマス・スクリーニングに応用可能であることを報告した<sup>3)</sup>。検体は先天性代謝異常症やクレチン症のマス・スクリーニングに用いている乾燥汙紙血液からの3mmディスク1ケで十分であり、測定時間も溶出から測定値の分析まで2日間で可能である。本法による3mmディスク1ケからの17-OHP回収量は生後4~6日の新生児では図2に示したように正規分布をとりその値は $26.6 \pm 16.0$  (Mean  $\pm$  S. D.) pgであり、本症のそれは治療開始前ではscale-overを示し、治療開始後でも治療不十分と思われるものでは69.0および153pgと高値を示し、本法によっても血中17-OHPの著増は確認された。現在我々は一部地域において試験的に早期新生児におけるマス・スクリーニングを行なっているがいまだ本症と診断された者はない。今後は検体数の増加とともに<sup>125</sup>Iを用いたRadioimmunoassayの導入等スクリーニング法の改良をめざしたい。

1) 吉田久ら:小児科診療, 40: 1203, 1977

2) Franks, R. C.: J. Clin. Endocrinol. Metab., 39: 1099, 1974

3) 下澤和彦ら:第8回代謝異常スクリーニング研究会予稿集, 2, 1980

图 1

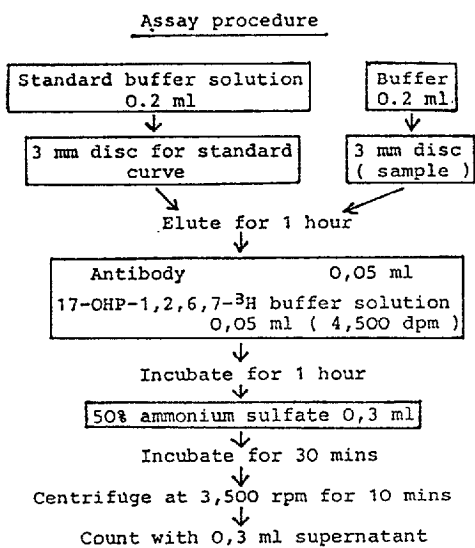
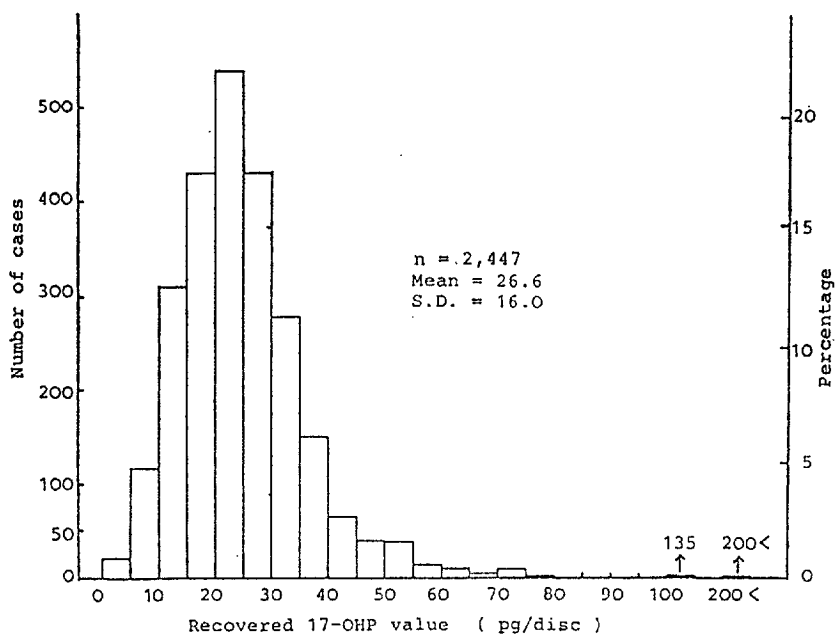
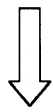


图 2



Distribution of neonatal 17-OHP determination



## 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



先天性副腎皮質過形成の大部分は 21-水酸化酵素欠損症とされその発生頻度は約 45,000 人に 1 人といわれている 1)。しかし見逃され未治療のまま放置されている本症患者(ことに単純男性化型の男児)も多数存在することが予想され、その発生頻度はより高いものと推測され、何らかの方法で早期に発見し治療することが望まれる。本症の診断には臨床症状はもとより 21-水酸化酵素の基質である 17- $\beta$ -hydroxyprogesterone(17-OHP) や 21-deoxycortisol の血中濃度の著増を確認することがことに新生児期においては重要であるとされている 2)。我々はすでに血中 17-OHP を微量の乾燥濾紙血液にて測定する方法(図 1)およびその方法が本症の診断ならびにマス・スクリーニングに応用可能であることを報告した 3)。検体は先天性代謝異常症やクレチン症のマス・スクリーニングに用いている乾燥濾紙血液からの 3mm ディスク 1 ケで十分であり、測定時間も溶出から測定値の分析まで 2 日間で可能である。本法による 3mm ディスク 1 ケからの 17-OHP 回収量は生後 4~6 日の新生児では図 2 に示したように正規分布をとりその値は  $26.6 \pm 16.0$  (Mean  $\pm$  S.D.) pg であり、本症のそれは治療開始前では Scale-over を示し、治療開始後でも治療不十分と思われるものでは 69.0 および 153pg と高値を示し、本法によっても血中 17-OHP の著増は確認された。現在我々は一部地域において試験的に早期新生児におけるマス・スクリーニングを行なっているがいまだ本症と診断された者はない。今後は検体数の増加とともに 125I を用いた Radioimmunoassay の導入等スクリーニング法の改良をめざしたい。