

スク1ケを直接測定に用いる方法で、17-OHPを測定した所、一般新生児で約3%が50 pg/disc以上であった。しかし3mmディスク1ケをエーテルで処理し、このエーテル抽出液を用いてEIAにより測定した所、全て50 pg/disc以下となった。既知の2名の患者の検体は、直接に測定すると800 pg/disc以上で、エーテル抽出で101と373 pg/discであった。未熟児は350検体測定したが、直接法では約45%が50 pg/discを超し、エーテル抽出でも約20%が50~100 pg/discの値を示した。殊に出生後1~2日目の者は、高い値を示すものが多く、未熟児の場合、われわれが使用している抗体とcross reactionをおこす物質が存在していると思われるので、今後の十分な検討が必要である。ただ本疾患のスクリーニングは、「典型的なものを見出すこと」が目標とすべきである(M. New)と言われており、典型的なものは、抽出後も100 pg/discを超すと思われるので、カットオフを100前後に設定すれば、現実のスクリーニングでは、現在の試薬でも充分使用可能と考えている。

21-水酸化酵素欠損症の新生児マス・スクリーニング

東京医科歯科大学医学部小児科	下沢 和彦
	斉藤 喜親
	桜田 則之
	矢田 純一
東邦大学医学部第1内科	入江 実
	原田裕美子
浜松医科大学小児科	五十嵐良雄
	疋田 良典
	川波 和子
	竹広 晃
聖隷浜松病院小児科	吉沢 邦重
	江口 秀史
名古屋市立大学医学部小児科	杉山 哲
静岡県西部地区産婦人科医会	岡田 和親
帝京大学医学部産婦人科	神戸川 明

研究目的

昨年の本班会議において21-水酸化酵素欠損症の新生児マス・スクリーニングを静岡県西部地区を対象として試験的に行ない1例の患児を発見したことを報告したが、今年度は昭和57年11月までの19カ月間の成績をまとめ、さらに新たに開発した¹²⁵Iによる沪紙血17 α -hydroxyprogesterone (Disc-17-OHP)の測定法について検討した。

研究対象ならびに方法

(1) 対象：静岡県西部地区にて昭和56年5月～57年11月の19カ月間に出生した新生児20,975名である。

(2) Disc-17-OHP の測定ならびにマス・スクリーニング法：一昨年度ならびに昨年度の報告書の如く行なった。

(3) ^{125}I による Disc-17-OHP の測定： ^{125}I -17-OHP は栄研 ICL 製のものを、抗体(第1抗体)は抗 17-OHP-3-CMO-BSA 血清の 100,000 (80,000) 希釈液の 250 (200) μl を用い、B、F 分離は 2 抗体法によった。非抽出法と抽出法の両者について検討し、前者は ^{125}I 溶液 250 (200) μl と第 1 抗体 250 (200) μl 中で 3mm ディスク 1 ケを over-night 溶出・反応させ第 2 抗体を加え沈殿物の放射能活性を測定し、後者は 3mm ディスクの(濃度により) 1～3 個をバックファーで溶出後エチルエーテル 4 ml で抽出し水洗・乾固後 ^{125}I 溶液と第 1 抗体の同量を加えて前者と同様に測定した。標準曲線は 17-OHP が 0～120 ng/ml の 3mm ディスクを用いた process standard とした。

研究結果ならびに考按

(1) マス・スクリーニング(図 1, 表 1)：新生児 20,975 名 (^3H 法では 19,948 名) のうち 2 例が食塩喪失型の本症患者であった。第 2 例は 46, x x であるが早期新生児期に色素沈着、嘔吐等の所見に乏しく外陰部の男性化のみのために法的性が男性となっていたもので、本症の早期発見の重要性が確認されたものと思われる。また本症の発生頻度は約 1/44,000 とされているがより高頻度であることが推測された。

要精検者は 219 名 (1.04%) であり、このうち二次スクリーニングできた者は 136 名 (62.1%) であった。非受診者 83 名のうち低出生体重児は 46 名にも及び受診率は必ずしも低くはないと思われた。要精検者の検討では低出生体重もしくは胎週数 37 週以下の者が 46.7%、分娩時もしくは採血時に何らかの異常を認めたものが 82.1% とともに高頻度であり、昨年度指摘した胎児副腎遺残あるいはストレスの影響がより顕著であった。前者に関しては非抽出法では高濃度の $17\alpha\text{-OH-pregnenolone-sulfate}$ が交叉反応し測定値に多大な影響を及ぼすためとも考えられた。

(2) ^{125}I による Disc-17-OHP 測定

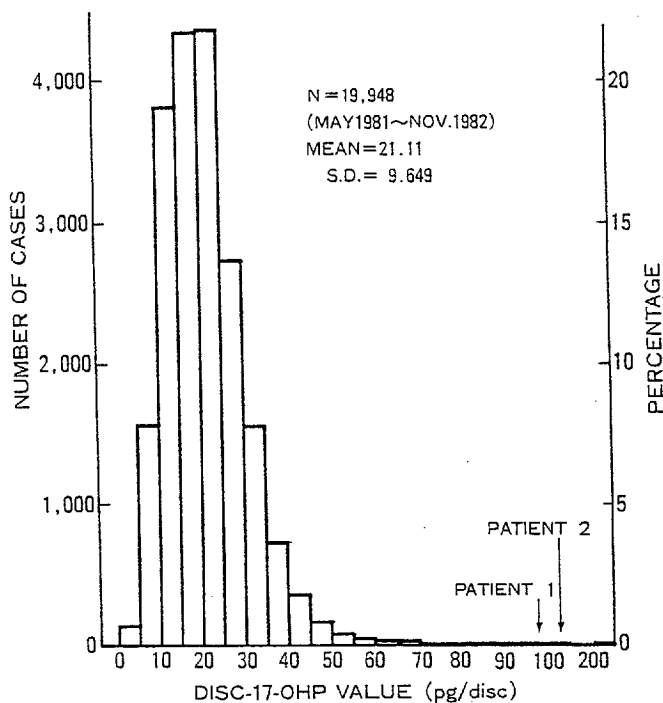
(i) 基礎的検討：標準曲線、精度、正確度、希釈試験ならびに血清 17-OHP 濃度あるいは ^3H による Disc-17-OHP との相関はすべて沔紙法としては満足できるものであった。ことに抽出法による Disc-17-OHP は血清濃度とほぼ同等に評価できた。

(ii) 非抽出法による Disc-17-OHP は $10.8 \pm 5.32 \text{ ng/ml}$ (Mean \pm S.D.) であり、未治療の本症患者 (4 例) ではすべて scale-over であった。抽出法による Disc-17-OHP は正常児では 1 ディスクではその多くが感度以下 (3 ディスクにより $1.83 \pm 0.81 \text{ ng/ml}$) であったが、未治療の患児では $58.3 \sim 854 \text{ ng/ml}$ と著しい高値を示し、マス・スクリーニングに応用可能であることが判明した。

結 語

約 19 カ月のスクリーニング期間中に 2 名の本症患者が発見され本症の発生頻度はより高頻度である

ことが示唆された。また簡便な¹²⁵IによるRIA にも本症のマス・スクリーニングが可能であることが示された。



DISTRIBUTION OF NEONATAL DISC-17-OHP DETERMINATIONS BY DIRECT METHOD USING [³H]17-OHP

図1

表1 PROBLEMS AT DELIVERY AND DURING EARLY NEONATAL PERIOD IN RECALLED INFANTS

	MALE	FEMALE	?	TOTAL
(I) BIRTH WEIGHT 2,500g>	45	39	2	86/210(41.0%)
(II) GESTATIONAL AGE 37weeks≥	20	21	0	41/116(35.3%)
(I)and/or(II)	48	47	2	97/210(46.2%)
(III) PROBLEMS AT DELIVERY	45	40	0	85/117(72.6%)
(IV) PROBLEMS DURING EARLY NEONATAL PERIOD	14	16	0	30/116(25.9%)
(III)and/or(IV)	49	47	0	96/117(82.1%)



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



研究目的

昨年の本学会議において 21-水酸化酵素欠損症の新生児マス・スクリーニングを静岡県西部地区を対象として試験的に行ない 1 例の患児を発見したことを報告したが,今年度は昭和57年11月までの19ヵ月間の成績をまとめ,さらに新たに開発した¹²⁵Iによる濾紙血 17 β -hydroxyprogesterone(Disc-17-OHP)の測定法について検討した。