

# 塩喪失型 21-hydroxylase 欠損症における長期管理指標について

千葉大学医学部小児科 新美 仁男  
高柳 直子

## 緒言

21-hydroxylase 欠損症の長期管理で、good controlの目標は、クリーゼ症状の出現を防止し、良好な成長発育をさせることである。そのために化学的指標をいかに役立たせるかが問題となっている。現在有益な指標として、血中 Na, K, Cl, 17-OH-P, Testosterone, PRA, ACTH, 尿中 pregnanetriol, 17-KS, 17-KGS (Oxygenation Index)等が認められているが、実際にその基準値となると決定には検討の予知が残されている。今回我々は、化学的指標の基準を定めるにあたり、当科管理症例を通して若干の検討を行ったので報告する。

## 対象

塩喪失型 21-hydroxylase 欠損。男子 3 例，女子 5 例。

## 当科での管理方法

身体計測、骨成熟度及び後述する化学的指標の多角的データを 3～6 カ月に 1 度総合的にみて管理状況を把握している。当科での化学的指標の基準値は、PRA 5ng/ml/hr 以下、17-KS 5mg/day 以下、Pregnanetriol 2mg/day 以下とし、17-OHP, Testosterone, 17-KGS(O. I.)については、PRA, 17-KS, P-triol値でどう動くかを観察した。今回、各症毎に 3～4 年間のデータの動きを追って検討した。

## 測定方法

PRA : Travenol Gamma Coat <sup>125</sup>I RIA, kit, 17-OH-P : CIS, H3 kit, Testosterone : 栄研, <sup>125</sup>I RIA kit, 17-KS : 関東化学, OS kit, 17-KGS(O. I.)及びP-triolは帝國臓器臨床検査所に依頼している。

## 結果

(1) 全体的症例では統計的相関はみられないものでも(但し、17-KSとP-triol, 17-OHPとP-triolには有意相関あり)、個々の症例で動きをみてみると、17-KS, P-triol, 17-KGS, 17-OHP はよく相関して動いていると思われた。

(2) 各症例でも述べたが、P-triol, 17-KSが基準値内にある例の 17-OHP は 10ng/ml 以下となり、さらにPRA が 5 ng/ml/hr 以下の例、2 mg/ml/hr 以下の例の 17-OHP はそれぞれ 4, 2 ng/ml 以下であった (Fig. 1)。

(3) 17-OHP, P-triol が感度以下に抑制されていても過剰投与と考えにくい例が多数あり、過剰投与の基準の決定は困難と思われた。また、以前我々は治療中低塩負荷時の rapid ACTH test で 17-OHP に反応のみられない例を過剰投与の可能性があると報告したが、経過を追ったところ判定は不可能であることがわかった。例えば症例 7 (Fig. 2) : 17-OHP, PRA, P-triol が感度以下に抑制さ

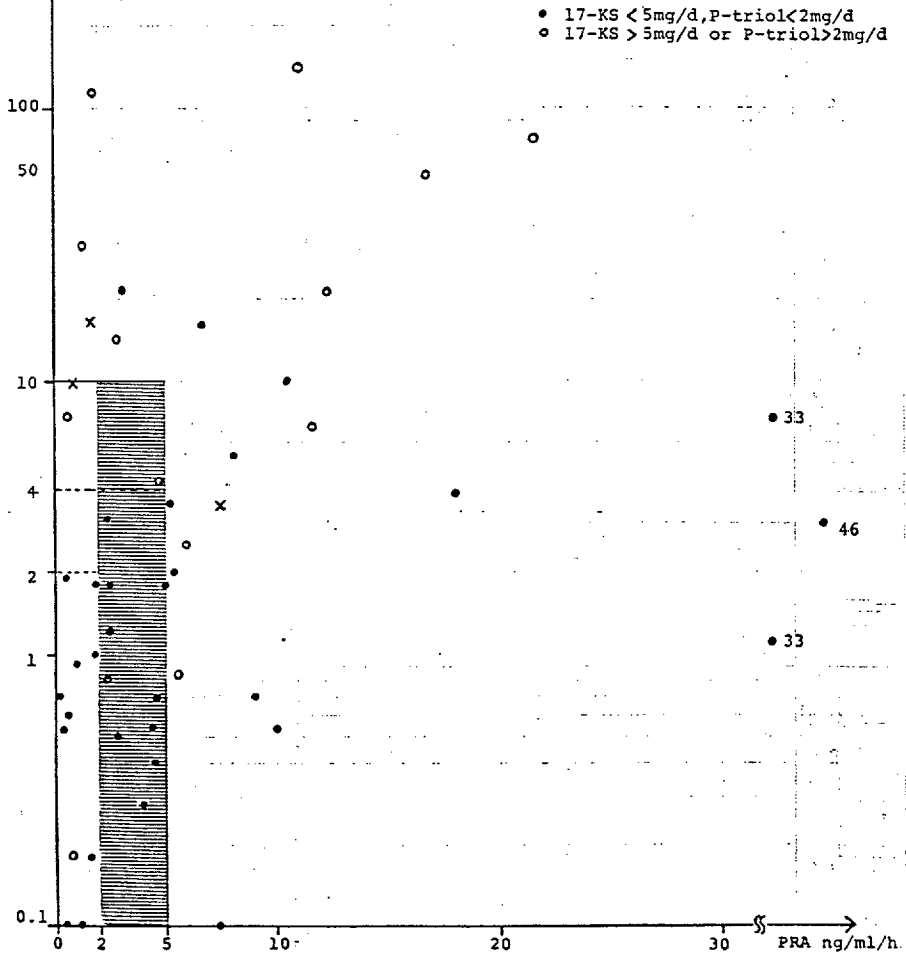
れ、また低塩負荷時にも PRA 4.5ng/ml/hrとなった以外、他データに異常値認めず、rapid ACTH test でも 17-OHP に全く反応認められなかった。しかし、身長伸び、骨成熟は順調である。また肥満もなく高血圧もない。

#### 結 語

化学的指標として多種そろえ、総合的に判断できれば最良であるが、コストの面等で絞るとすれば、PRA, 17-KS, P-triol を基準値内とすれば良いと思われる。基準値として PRA 2 or 5ng/ml/hr 以下, 17-KS 5mg/day 以下, P-triol 2mg/day 以下 (及び 17-OHP は必然的に 2 ~ 5 ng/ml 以下となる) に抑えるのが良いと思われた。過剰投与の化学的指標については今後さらに検討の必要を認めた。

log 17-OHP  
ng/ml

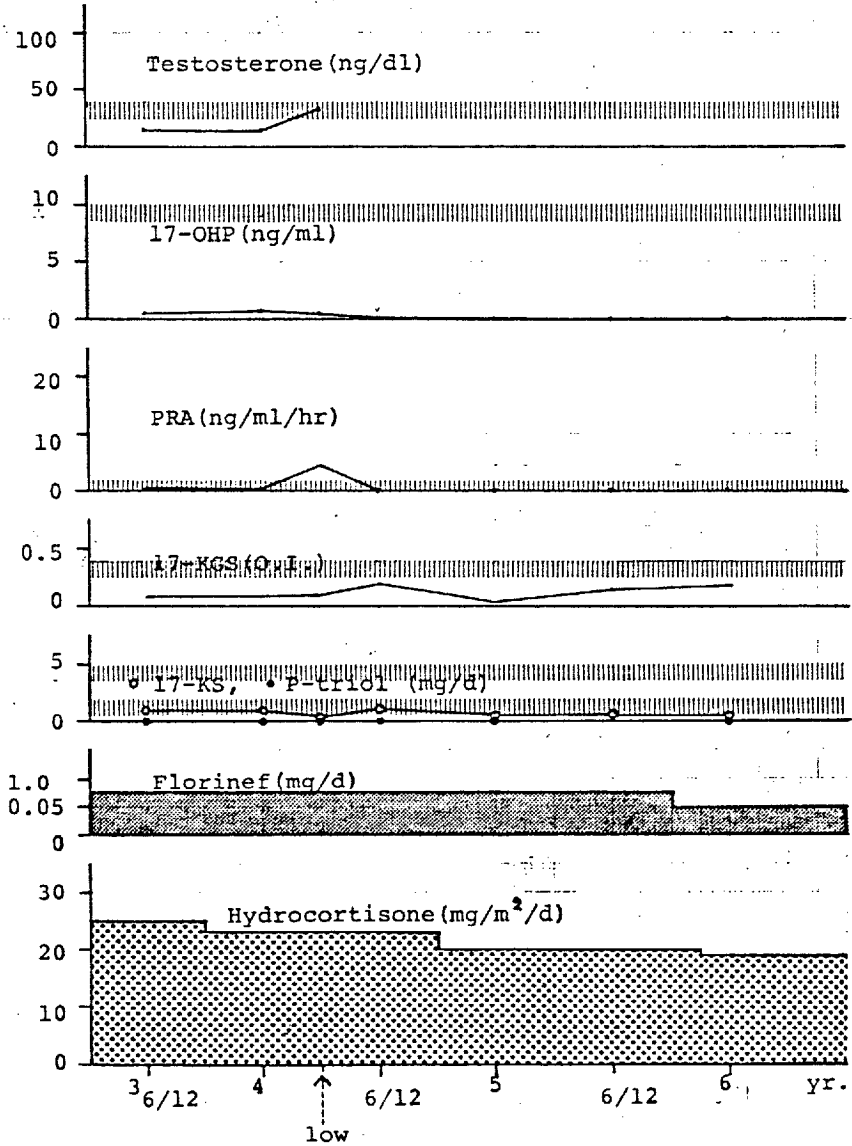
Relationship between s.17-OHP & PRA (Fig.1)



(Fig.2)

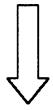
Case 7. S.S. (F)

B.A.	2y6m	4y6m	5y	5-6y		
B.H.	92.3	96.7	99.0	102.5	106.6	110.5 cm





**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



#### 緒言

21-hydroxylase 欠損症の長期管理で, good control の目標は, クリーゼ症状の出現を防止し, 良好な成長発育をさせることである。そのために化学的指標をいかに役立たせるかが問題となっている。現在有益な指標として, 血中 Na, K, Cl, 17-OH-P, Testosterone, PRA, ACTH, 尿中 pregnanetriol, 17-KS, 17-KGS(Oxygenation Index)等が認められているが, 実際にその基準値となると決定には検討の予知が残されている。今回我々は, 化学的指標の基準を定めるにあたり, 当科管理症例を通して若干の検討を行ったので報告する。