

## 先天性副腎皮質過形成症の早期診断の必要性

神奈川県立こども医療センター小児科

諏訪 城三  
前坂 機江  
立花 克彦  
永田 典子

### 目的

先天性副腎過形成症の早期診断の為、生後まもなく採取したロシ血中の17- $\alpha$ -hydroxyprogesteron (17OHP)の測定が検討されつつあり、一部の行政組織(札幌市)では実施もされている。我々は本症の塩喪失型及び単純男性化型について retrospective に治療開始時の状態から早期治療について検討し、マス・スクリーニングによる本症の早期診断の必要性を再検討しようと試みた。

### 対象と方法

対象は神奈川県立こども医療センターで治療前から経過を追跡し得た塩喪失型21-水酸化酵素欠損症17例、単純男性化型21-水酸化酵素欠損症8例とリポイド過形成5例で、治療開始時までの血清Na, K, PRA, 17OHPと骨年齢、身長年齢を追跡した。

### 結果と考按

#### ① 血清Na

Fig 1は塩喪失型21-水酸化酵素欠損症の初診時から治療開始までの血清Naを示したもので、実線で結んだものは同一症例の経過である。白丸は男児例9例で、黒丸は女児8例、×印はリポイド過形成5例である。生後7日目までは全例で血清Naは130mEq/L以上であったがその後急速に低下することが分った。生後2週間にはほぼ全例が120mEq/L以下に低下していた。21-水酸化酵素欠損症の女児例の治療開始年齢は生後10日前に多く、治療開始時期が早かった。これに対し、本症の男児例では半数以上が生後26日以降となり、血清Naも100~110mEq/Lと極めて低く、臨床的にも重篤な状態を呈していた。この理由の一つは本症の女児は外性器異常のため、生直後に性決定の問題のため早期に受診しているが、男児の多くはショック状態になるまで気付かれず放置されていた為と考えられる。臨床症状の発現は一部の例では生後7~10日にみられたが、生後14日以降にはほとんどの例で治療を要する状態であることが分った。

#### ② 血清K

Fig 2に血清Kの初診時から治療開始時までの経過を示した。血清Naが生後7日目まで安定していたのに対し、血清Kはそれより早い時期から上昇しており、生後7~8日目までには7例中5例がすでに高K血症を呈していた。同一症例の経過からも生後日数が進むと急速に血清Kの上昇があることがわかった。

③ PRA

Fig 3 に示した。白丸は血清 Na 130mEq/L 以上の時の PRA を示した。生後10日以内の血清 Na が 130mEq/L 以上の時の PRA の上昇は軽度で、血清 Na の低下と共に PRA が高くなる傾向を認めた。

④ 血清 17OHP

Fig 4 に示した。×印のリポイド過形成の3例は測定感度以下と低かったが、丸印（白丸は女、黒丸は男）の 21-水酸化酵素欠損症では 17OHP は生後3日目には既に全例が 10ng/ml以上を示すことが分った。

⑤ 単純型 21-水酸化酵素欠損症の8例では Fig 5 に示した如く、2例を除き治療開始年齢が3～4歳以後であり、また性差はなかった。治療開始時の身長年齢はわずかに歴年齢を越す程度であったが、骨年齢は著明に促進しており（Fig 5）、骨年齢と身長年齢を対比させると Fig 6 の如くなり、骨年齢は身長年齢よりも著明な促進を認め、最終身長は低いと予測された。

結論

先天性副腎過形成症で頻度の高い 21-水酸化酵素欠損症の救命、性誤認の回避、成長障害の予防などの為には新生児マス・スクリーニングにより早期発見が必要であることを過去の症例より明らかとした。

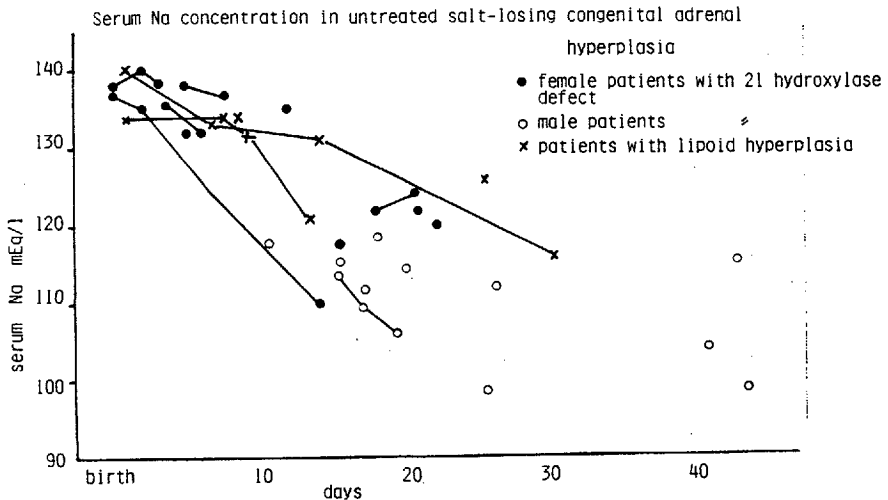


Fig. 1

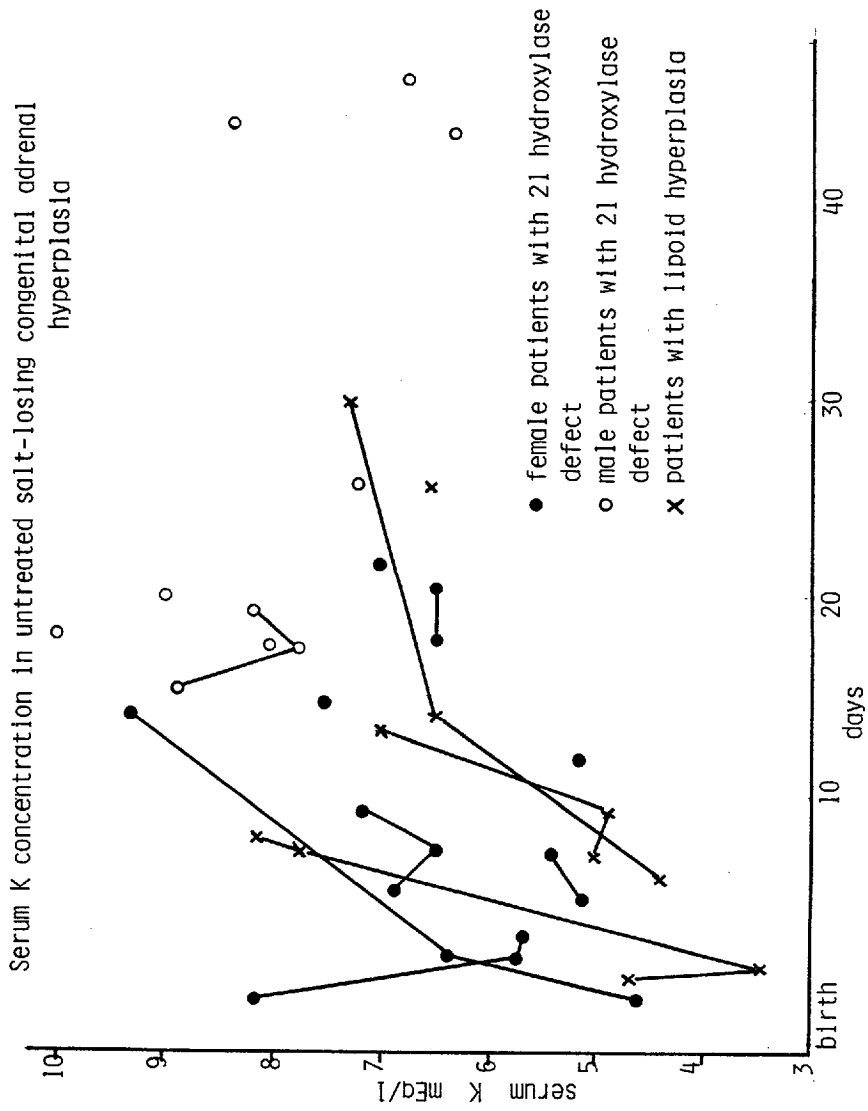


Fig. 2

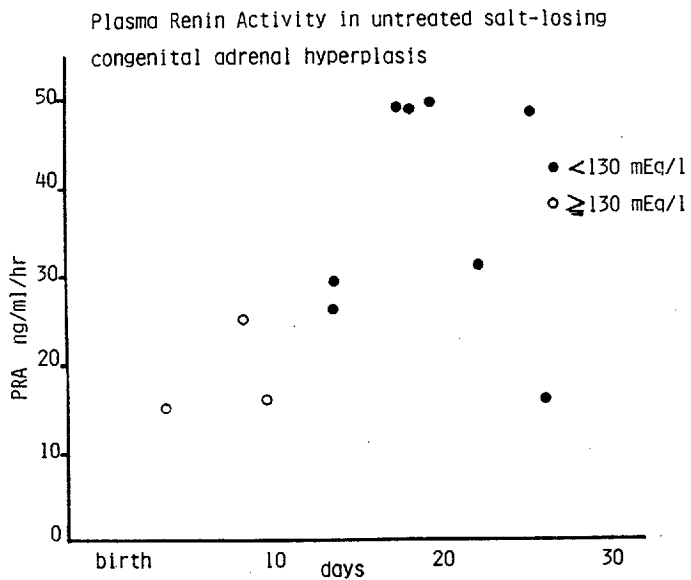


Fig. 3

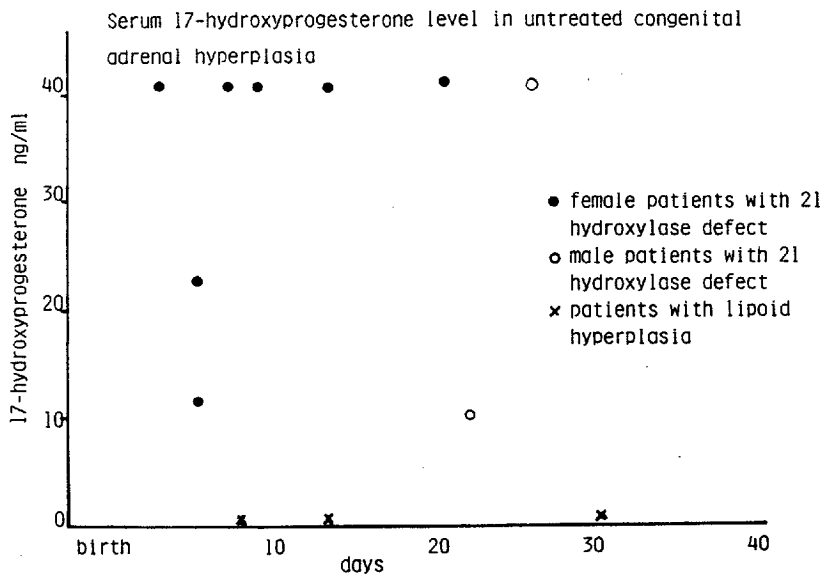


Fig. 4

Chronological age & bone age at initiation of corticosteroid therapy in untreated non-salt losing CAH

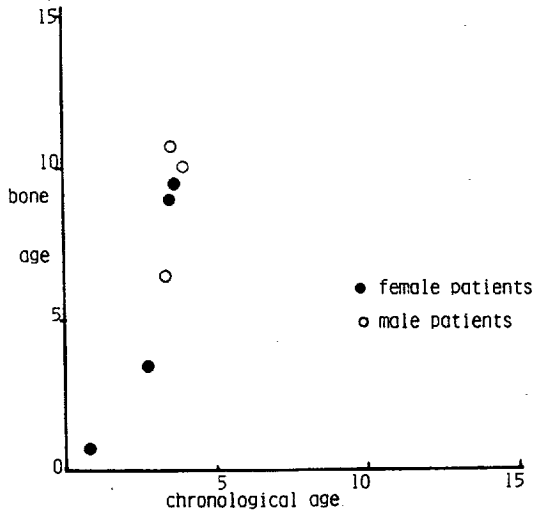


Fig. 5

Chronological age & height age at initiation of corticosteroid therapy in untreated non-salt losing CAH

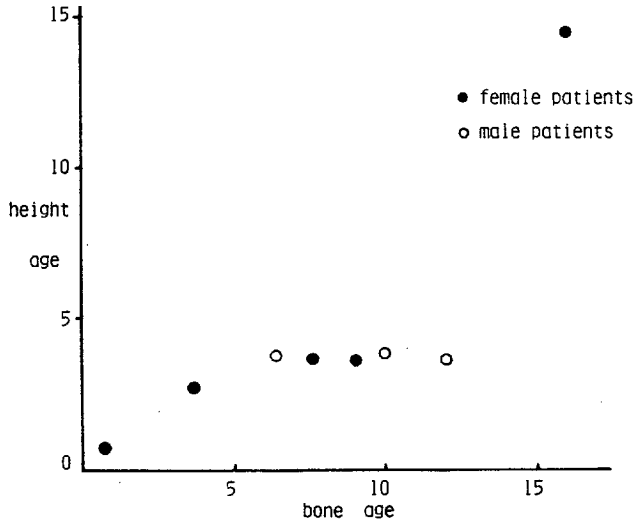
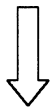


Fig. 6



**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



## 目的

先天性副腎過形成症の早期診断の為、生後まもなく採取した口シ血中の 17-hydroxyprogesterone(17HP)の測定が検討されつつあり、一部の行政組織(札幌市)では実施もされている。我々は本症の塩喪失型及び単純男性化型について retrospective に治療開始時の状態から早期治療について検討し、マス・スクリーニングによる本症の早期診断の必要性を再検討しようと試みた。