

先天性副腎皮質過形成の胎児期診断 ならびに新生児マス・スクリーニングに関する研究

国立小児病院内分泌代謝科 田苗 綾子

21-OH lase 欠損・先天性副腎皮質過形成 (AGS) の胎児期診断ならびに新生児の早期診断は遺伝的背景から前者が重要であり、早期治療の面では後者が重要と考え研究を進めている。

I. 胎児期診断に関する研究結果

1) 昭和54年4月から58年1月まで約4年間に、AGS 児出産既往をもつ母親6例の次期妊娠時羊水検査を施行した結果、2例のAGS罹患胎児を確認し得た。確定診断にもっとも有用であったものは羊水 17α -OH progesterone (OHP) 測定値であった(表)。

罹患胎児の症例1は妊娠17週で羊水 17α -OHP 値は 2048 ng/dl と異常高値を示し、中絶胎児の副腎組織は fetal cortex と adult cortex を含み、dark cell やエオジン染色性の大きな細胞が zona fasciculata から reticularis にかけてみられ、AGS に一致する所見をみた。副腎の組織におけるステロイド産生率をみても 17α -OHP の産出亢進、Comp. S および F の産生低下を認め、21-OH lase 欠損が明らかであった。症例2は妊娠17週で羊水 17α -OHP 値は 1500 ng/dl で高値を示し、中絶胎

症例2は妊娠17週で羊水 17α -OHP 値は 1500 ng/dl で高値を示し、中絶胎児の羊水染色体検査では 46XX と女児であったが、外陰部は ambiguous で、陰核肥大著明で陰茎様、腫不明、子宮の正常存が確認された。中絶胎児の臍帯血の血清 17α -OHP 値 25,720 ng/dl, ACTH 455 pg/dl と異常高値を示し、cortisol は 4.4 μ g/dl で AGS と診断し得た。副腎組織は正常の fetal cortex のみと思われたが、ACTH 刺激過上時にみられるエオジン染色性の大きな細胞がみられた。以上2例の母親は塩喪失型 AGS 出産既往をもつものであった。

2) AGS 出産既往をもつが正常児出産例に羊水検査結果を、正常対照31例、上記の AGS 胎児出産例と比較検討した。

羊水 17α -OHP, cortisol, ACTH, testosterone の各ホルモンを測定したが、 17α -OHP のみが診断的価値があり、ACTH は罹患患者で高値を示すものの対照との間に差を認めなかった。AGS 出産既往をもつが正常児出産4例では羊水各ホルモン値は正常であり、罹患胎児との間にバラツキもなく、胎児期診断に適する値を示した。

II. 新生児マス・スクリーニングに関する研究

沱紙血 17α -OHP を Solyom らの溶媒液を用い直接抽出後 ^3H - 17α -OHP (CIS キット) RIA にて測定し、同時採血の血清 17α -OHP 値との相関をみたところ Fig. に示すように $P < 0.001$ の良好な相関をみた。現在パイロット・スタディを進行させている。AGS 児はまだ見つかっていない。沱紙血 17α -OHP 値 18~45 pg/tube を AGS 軽症発症例ないしは未熟児などの疑陽性者、46 pg/tube 以上を AGS 児と予測された。

未熟児の 17 α -OHP 値の高値を示す群を血清 DHEA-S を同時測定し、日齢変化をみると、DHEA-S とは相関せず、1 カ月後には正常値にもどっていた。未熟児の高値は残存胎児副腎の影響でなく、stress などの ACTH を付する反応も考えられた。

表. AGS 胎児期診断のための AGS 児出産既往をもつ母親の次期妊娠時の羊水検査所見

母親氏名	羊水採取日 (昭和年月日)	在胎 週数	羊 水				出 生 児		依 頼 主
			17-OHP (ng/dl)	Cortisol (ng/dl)	ACTH (pg/ml)	Testosterone (ng/dl)	性別	状況	
1. 吉○正○	54. 4. 7	18	126				男 (中絶児)	正常	福島医大内科 当科
2. 幸○誠○	56. 10. 23	17	2048	3.5	410	134.3	男	AGS	当科
3. 斉○成○	57. 1. 12	18	330	3.3	241.2	32	女	正常	昭和医大産科
4. 駒○圭○	57. 7. 8	17	348	1.9	221.8	27.5	女	正常	独協医大 小児科
5. 中○美○	57. 9. 29	20	222	1.9	139	32.5			香川小児病院 小児科
6. 吉○正○	57. 11. 30	17	1500	1.2	182	152	女 (中絶児)	AGS	当科

↑
 (脐帯血 17-OHP 25720 ng/dl)
 ACTH 445 pg/ml
 Cortisol 4.4 μ g/dl
 羊水染色体: 46 XX

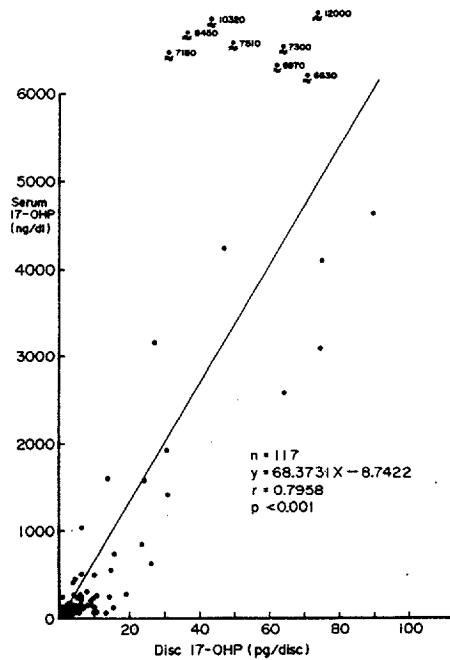
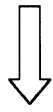
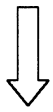


Fig. 2. Correlation between disc 17-OHP values from one 3mm disc and serum 17-OHP values



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-OHase 欠損・先天性副腎皮質過形成 (AGS)の胎児期診断ならびに新生児の早期診断は遺傳的背景から前者が重要であり,早期治療の面では後者が重要と考え研究を進めている。