

新生児マス・スクリーニングで発見された先天性副腎皮質過形成症(21-hydroxylase欠損症)患児の臨床経過

五十嵐良雄, 疋田良典, 小川治夫, 遠矢和彦, 中川祐一

(浜松医大小児科)

吉沢邦重 (聖隷浜松病院小児科)

山下裕次, 石黒 満 (静岡県予防医学協会)

研究目的

昭和56年5月より静岡県西部地区でパイロット・スタディとして開始した先天性副腎皮質過形成症(21-hydroxylase欠損症)の新生児マス・スクリーニングは現在4年9ヶ月を経過している。この間、65,883名の新生児がスクリーニングされ、昭和56年度、57年度、58年度に各1名、患児が発見された。昭和59年度並びに60年度は濾紙血17 α -hydroxyprogesterone(17-OHP)の測定法をEIAに変更して施行したが、昭和61年1月末現在、新たな患者は発見されなかった。今回、我々は発見された患児のその後の臨床経過を検討した。

研究方法

対象は昭和58年度に報告した患児3例で、成長曲線を神奈川県立こども医療センター諏訪らの図にプロットし、また、当科にて経過観察中の2例については、血清電解質、血中ホルモンの経過を検討した。

研究結果

症例1) Y.S., 男児, 4才2ヶ月, 塩喪失型21-hydroxylase欠損症(図1, 図2)。

昭和56年11月21日、在胎40週出生時体重4,020gで出生。日令31日に浜松医大小児科外来を精査目的で受診。電解質異常を認め直ちに入院となった。Cortril 10mg/day, Florinef 0.05 mg/day, NaCl 3.0 g/dayの経口投与で治療開始した。Florinefは一時0.1mg/dayに増量したが、血圧上昇したため、0.075 mg/dayに減量した。NaClは漸減して月令4ヶ月頃に中止した。月令7ヶ月頃までは比較的安定した状態を保っていたが、母親が投薬を怠りがちになったためPRAが高値を示すようになった。2才2ヶ月時に感冒による嘔吐、意識レベルの低下が認められ、緊急入院となった。Na 130 mEq/lと若干低Na血症を認めたが、17-OHP, 21-DOF, PRA等は高値を認めなかった。Hydrocortisone経静脈投与、輸液により回復し、3日後退院した。その後、外来にて経過観察を続けていたが、3才4ヶ月時、流行性耳下腺炎罹患による高熱から経口摂取不良となり再度緊急入院した。Na 132 mEq/l, K 3.8 mEq/l, Cl 90.4 mEq/lと

軽度の塩喪失を認めたが、17-OHP、PRAは高値を認めなかった。現在、Cortril 10mg/day (15 mg/M²)、Florinef 0.075 mg/day で治療中であり、電解質、ステロイド測定値に異常は認めていない。身長は-0.3 SD、体重は+SD、骨年齢は2才6ヶ月で、精神運動発達は正常である。

症例 2 Y. T., 女児, 3才5ヶ月, 塩喪失型21-hydroxylase 欠損症(図3)。

昭和57年9月1日、在胎39週3日出生時体重2,660 gで出生。日令26日に下痢による脱水症のため聖隷浜松病院に入院。濾紙血17-OHP、血清17-OHP高値により本症と診断され、同院にて経過観察されている。Cortone 12mg/day、Florinef 0.1 mg/day、NaCl 1.0 g/dayの経口投与で治療開始。以後の経過は良好で、1才9ヶ月時にNaCl中止、Florinef 0.05 mg/dayに減量、現在Cortone 16.5 mg/day (29mg/M²)、Florinef 0.05 mg/dayで治療中である。血清電解質はNa 132~137 mEq/l、K 4.7~5.4 mEq/l、Cl 99~105 mEq/lとほぼ正常範囲内にあり、尿中17KS 0.5 mg/day、17-OHCS 4.1 mg/dayと良好にコントロールされている。身長は-0.5 SD、体重-SD、骨年齢は3才5ヶ月で、精神運動発達も正常である。

症例 3 K. T., 女児, 2才6ヶ月, 単純男性化型21-hydroxylase 欠損症(図4, 図5)。

昭和58年8月2日、在胎40週4日出生時体重2,830 gで出生。日令28日に浜松医大小児科外来を精査目的で受診。単純男性化型本症と診断される。治療開始前、低Na血症は呈さなかったが、K 6.0 mEq/l以上と高K血症、PRA高値を示していた。Cortril 8 mg/day で治療開始したが、5.0 mEq/l以上の高K血症、PRAの高値が持続したため、Florinef 0.05 mg/dayの投与を開始した。その後、PRAは低下し、Kも正常域に下がった。高Na血症、血圧上昇等は認めなかった。月令4ヶ月時に会陰切開術施行、以後、経過観察しているが、尿路感染症や急性副腎不全の発現は認めず、経過良好である。現在、Cortril 10mg/day (20mg/M²)、Florinef 0.05 mg/day で治療中であり、電解質、ステロイド測定値は正常範囲内にある。身長は-1.2 SD、体重は-0.9 SD、骨年齢は2才6ヶ月で年齢相当であり、精神運動発達に異常を認めていない。

考 案

発見された3症例とも、現在、精神運動発達は正常で良好にコントロールされている。身体発育に関しては、3例とも思春期早発症は認めず、身長はむしろ平均を下回っているが、骨年齢促進を認めず、Hydrocortisoneの投与量も過剰とは考えられない量で内分泌学的には良いコントロールが得られている。一般に出生時に本症は骨年齢促進を認めないので、これら3症例の成長が平均をやや下回って骨年齢の促進もない事は、最終身長の予後を考えるとむしろ有利であると思われる。症例1)では家族の疾患に対する認識不足から怠業等による副腎不全発症を見た。これは家族の性格にもよるが、新生児期の重篤な急性副腎不全発症を免れた事が疾患に対する危機感を抱かせなかったという点が看過できない誘因になっていると思われ、今後、マス・スクリーニングで発見された患者の家族に対する教育が重要な課題となるものと考えられる。症例3)はPRA高値、K高値を呈していたがFlorinef投与により高Na血症を呈する事なく正常化した。これは単純男性化型に含められる例でもレニン高値を示す症例には鉍質コルチコイド

を併用した方がコントロールが容易であるという従来の認識を再確認させるものと言える。

本スクリーニングは端緒が開かれたばかりの試験段階であり、方法論等、未だ統一されていないが、新生児マス・スクリーニングの本来の目的である患児の生命・健康を守るという点を鑑みると、発見された患児の経過に関して各施設間で情報交換を行なっていく事も肝要であると思われる。

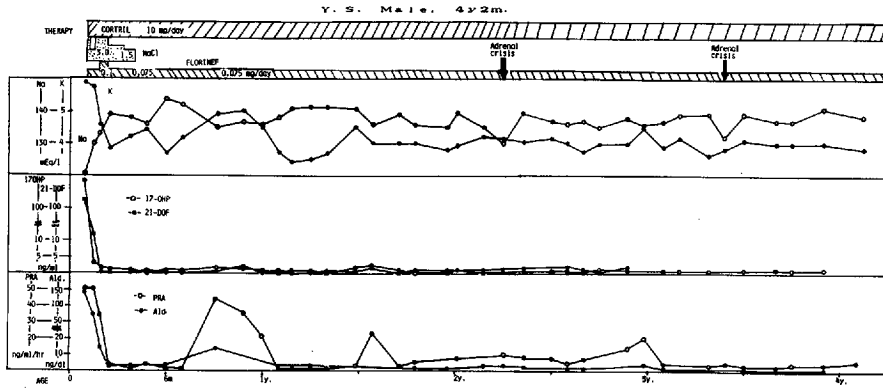


図1. 症例1)の臨床経過

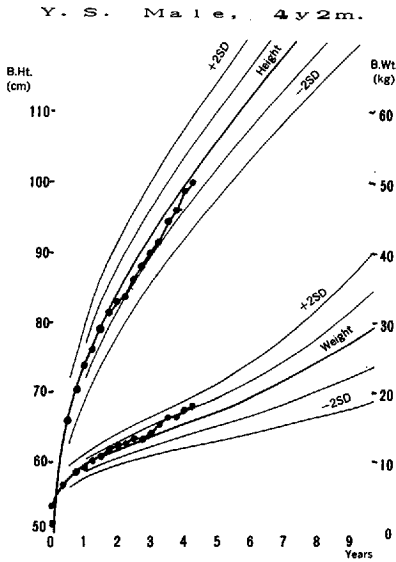


図2. 症例1)の成長曲線

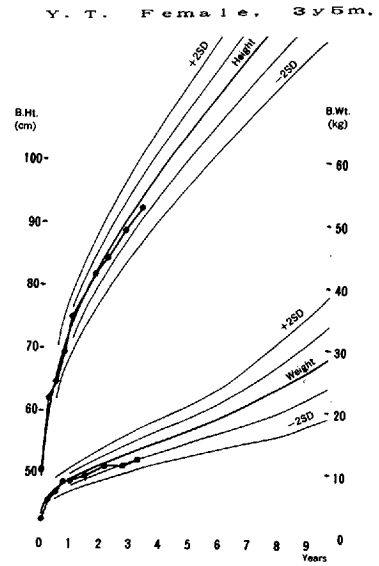


図3. 症例2)の成長曲線

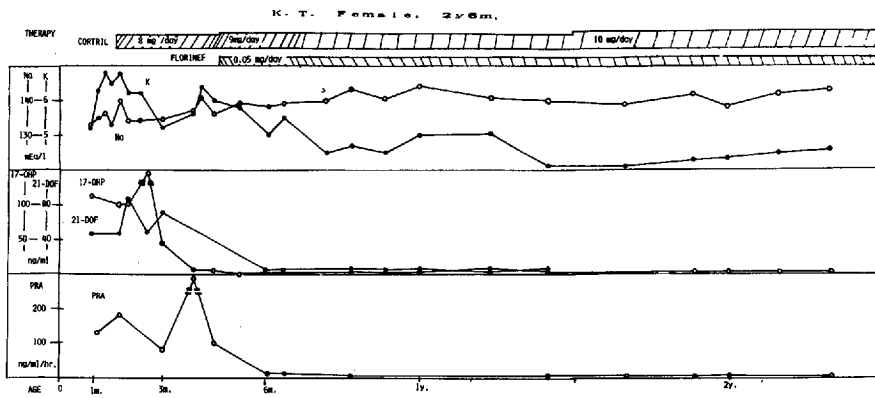


図 4. 症例 3) の臨床経過

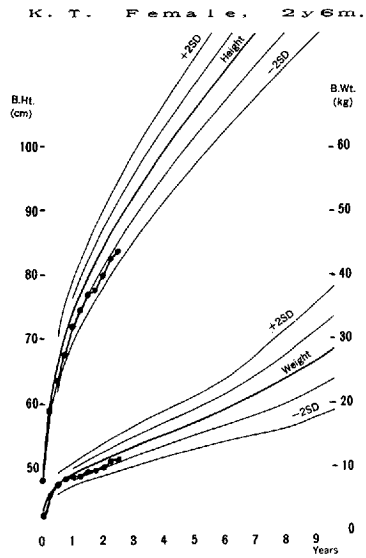


図 5. 症例 3) の成長曲線



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

昭和 56 年 5 月より静岡県西部地区でパイロット・スタディとして開始した先天性副腎皮質過形成症(21-hydroxylase 欠損症)の新生児マス・スクリーニングは現在 4 年 9 ヶ月を経過している。この間、65,883 名の新生児がスクリーニングされ、昭和 56 年度,57 年度,58 年度に各 1 名,患児が発見された。昭和 59 年度並びに 60 年度は濾紙血 17 -hydroxyprogesterone(17-OHP)の測定法を EIA に変更して施行したが,昭和 61 年 1 月末現在,新たな患者は発見されなかった。今回,我々は発見された患児のその後の臨床経過を検討した。