

マス・スクリーニングで発見された副腎過形成の追跡調査による集計結果（1992年度）
（分担研究：マス・スクリーニングシステムの情報収集・利用に関する研究）

諏訪城三¹⁾，黒田泰弘²⁾

要約

1992年度に本研究班で調査し，回答が得られた41例の21-OHDについて集計した。男:女は1:1.2，塩喪失型:単純型:病型未定は3.4:1:0.1であった。濾紙血採取の日齢（平均±SD）は4.8±2.5日，初診は10.2±7.2日。出生時体重は3155±323gで，2500g未満はなかった。スクリーニング陽性のため医療機関を受診したのは25例。他の理由ですでに受診していたのは16(女12)例で，うち女9例は半陰陽を主訴に受診していた。初診時症状は41例中哺乳低下16，嘔吐8，脱水14，循環不全6，ショック4，色素沈着23例であった。初診時低Na血症は塩喪失型31例中26例で，PRAは全例で高値であった。治療開始日齢は塩喪失型13.2±5.7日，単純型30.4±20.7日であった。

見出し語 21-水酸化酵素欠損症（21-OHD），塩喪失型，単純型，先天性副腎過形成，17-OHP

研究方法

1991年度に行われた新生児マス・スクリーニング検査によって発見された副腎過形成児を対象にして1992年度に全国調査を行い，返答のあった42例のうち3β-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency 1例を除き，41例の21-OHDについて集計・分析した。

結果と考案

1)性別・病型別分布

21-OHD 41例の性別(遺伝的)・病型別の例数は表1の通りであった。男女比は1:1.2，塩喪失型(塩):単純型(単):病型未定(未)は3.4:1:0.1であった。

2)濾紙血採取および初診の日齢

1)神奈川県立こども医療センター(Kanagawa Children's Medical Center)

2)徳島大学小児科(Department of Pediatrics, University of Tokushima)

濾紙血採取の日齢(平均±SD)は塩で 5.1 ± 2.3 (範囲 1~14)日, 単で 4.1 ± 2.5 (0~7)日, 未で0日, 全例の平均は 4.8 ± 2.5 (0~14)日であった。初診日平均日齢は塩で 9.0 ± 5.4 (範囲 0~19)日, 単で 15.1 ± 9.6 (0~28)日, 未で0日, 全例の平均は 10.8 ± 7.2 (0~28)日, 単での遅れ傾向がみられた。

3)精密診査機関を受診した理由

スクリーニング結果陽性(17-OHP高値)のため精密診査機関を受診したのは、41例中25例(61%)であった。塩喪失型31例のみでみても19例(61%)がスクリーニング陽性のため受診していたが、性別でみると男児(19例)の79%(15例)に対し女児(22例)では46%(10例)と低率であった。スクリーニング以外の理由ですでに受診していた16例は男児4、女児12例で、16例中62%が色素沈着を理由に、女児では75%(9例)が半陰陽のための受診であった。出生体重2500g未満の未熟児は一例もなく、低体重出生のための早期診療はなかった。

4)初診時症状

精密診査機関の受診時に認められた症状は、哺乳力低下17例(41%)、色素沈着24例(58.5%)、脱水14例(34%)、末梢循環不全6例、ショック4例で、前スクリーニング期に比べ低率であった。男児の陰莖肥大はわずか3/19例だったが、女児では半陰陽が22例全例に認められた。

5)治療前検査所見

血清17-OHPの最低値は20ng/ml, testosterone最低値69ng/mlで、全体の分布は塩と単で差が見られなかった。ACTH50pg/ml以下は3例あった。尿中 pregnanetriolは 0.1mg/日以下が 5例あっ

表 1. 性別・病型別21-OHD例数

	性(遺伝的)		計
	男	女	
塩喪失型	17	14	31
単純型	2	7*	9
病型未定	0	1	1
計	19	22	41

*内1例は戸籍届け男(後に女に変更)

たが、17-KSは最低値0.52mg/日であった。

血清電解質、PRAは図1の通りであった。治療前に低Na血症を示さなかった塩喪失型症例でも治療開始後にはNa低下を示していた。PRAは塩、単のいずれにおいても高値を示していた。

6)治療

治療開始平均日齢は塩喪失型で 13.2 ± 5.7 日、単純型で 30.4 ± 20.7 日であり、単の治療開始が遅れる傾向にあった。輸液は1例で施行されていた。治療初期の薬剤投与最大量は表2に示した通りであった。

結語と今後の課題

CAHマスキングは早期発見・治療に役立っていると考えられたが、マスキング検査の真の評価は、精密診査・治療などを行う医療機関への受診状況や治療・病状などの経過追跡調査によってこそ出来得るものであるから、本研究が開始されたことはマスキングの成否を評価するうえで極めて意義が大きいといえる。しかし、情報収集にあつたては患者のプライバシー保護、情報提供医師のプライバシー保護、各地域のマスキング実施主体の活動の尊重、情

報収集の方法など多くの工夫を要する課題も残されている。

今回の調査内容の分析にあたって気づかれた点は、調査様式の簡略化、スクリーニング検査状況調査との密な連携、見落とし例・未検査例・陽性児で医療機関未受診児などの把握方法などであり、今後の研究課題と考えられた。

図 1. 21-OHDの治療前血清Na, K, Cl および血漿レニン活性

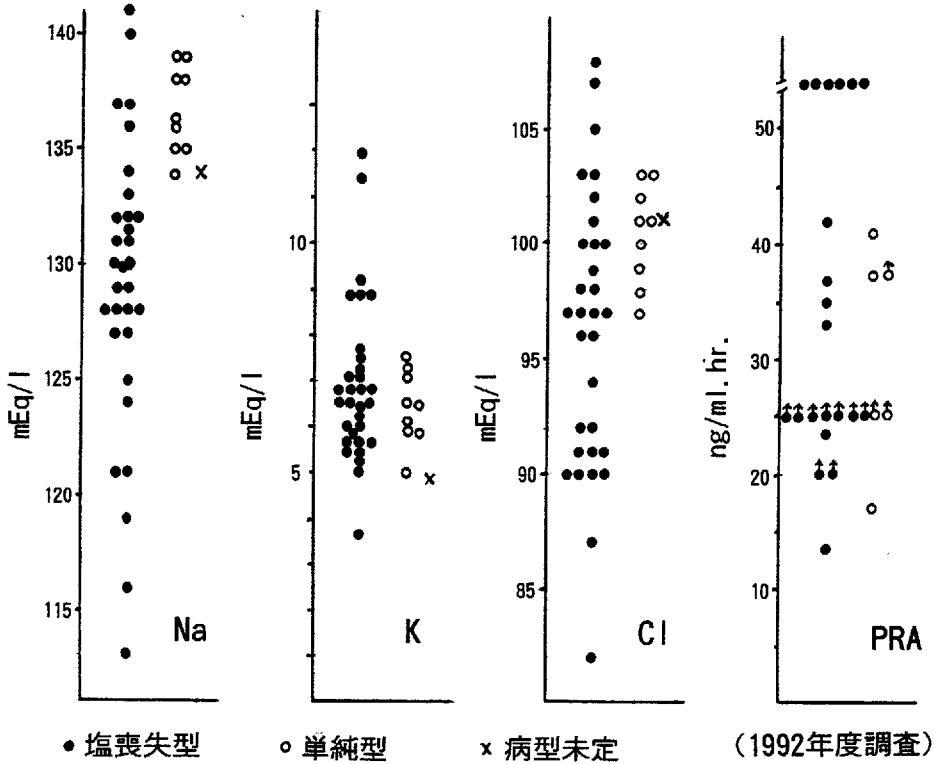


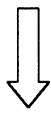
表 2. 21-OHDの治療薬剤の1日最大使用量

治療薬剤	1日最大使用量		
	塩喪失型	単純型	病型未定
輸液施行例数	(1/31)	(0/9)	(0/1)
コルチゾル(mg/日)	21.6±13.6(28)	18.5±9.5(8)	20(1)
コルチゾン・アセテート(mg/日)	43.3±40.1(3)	5(1)	—
フロリネフ(mg/日)	0.060±0.028(31)	0.068±0.029(5)	0.05(1)
経口NaCl(mg/日)	774±562(19)	—	—

()内は例数



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



要約

1992 年度に本研究班で調査し、回答が得られた 41 例の 21-OHD について集計した。男:女は 1:1.2, 塩喪失型:単純型:病型未定は 3.4:1:0.1 であった。濾紙血採取の日齢(平均 \pm SD)は 4.8 ± 2.5 日, 初診は 10.2 ± 7.2 日。出生時体重は 3155 ± 323 g で, 2500g 未満はなかった。スクリーニング陽性のため医療機関を受診したのは 25 例。他の理由ですでに受診していたのは 16(女 12)例で, うち女 9 例は半陰陽を主訴に受診していた。初診時症状は 41 例中哺乳低下 16, 嘔吐 8, 脱水 14, 循環不全 6, ショック 4, 色素沈着 23 例であった。初診時低 Na 血症は塩喪失型 31 例中 26 例で, PRA は全例で高値であった。治療開始日齢は塩喪失型 13.2 ± 5.7 日, 単純型 30.4 ± 20.7 日であった。