

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マススクリーニングは早期発見・治療に役立っていると考えられたが、マススクリーニ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スクリーニ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、各地域のマススクリーニ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

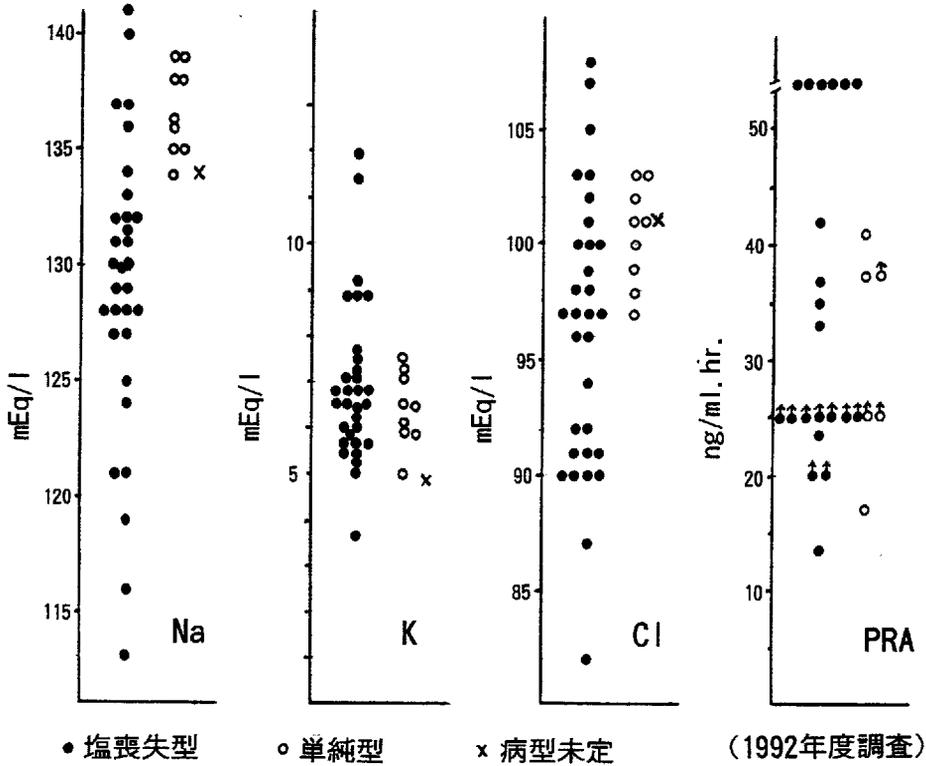


表 2. 21-OHDの治療薬剤の1日最大使用量

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。