

新生児21-hydroxylase欠損症のGCMS-SIM法による確定診断 第6報

(分担研究：追跡調査と治療基準に関する研究)

安蔵 慎\*1、本間桂子\*2、高橋幸博\*3、杉本充彦\*4、吉岡 章\*4、松尾宣武\*1

要約：今回われわれは、(1)21-hydroxylase欠損症(21-OHD)と臨床診断された男児1例(在胎34週, 2186g, 陰囊色素沈着、日齢4突然ショック状態、Na 123mEq/l, K 7.2mEq/l, 直接法17-hydroxyprogesterone(17-OHP)>300ng/ml, hydrocortisone 60mg/日投与、採尿日齢7)、(2)一過性高17-OHP血症男児5例(在胎25~36週, 822~2450g, 17-OHP>7.4ng/ml, 副腎不全症状なし、採尿日齢20~92)、(3)対照男児49例(在胎24~36週, 652~2490g, 採尿日齢0~99)を対象に、GCMS-SIM法(スポット尿試料5ml, HP5890A/HP5971A, methoxime-trimethylsilyl誘導化)により、尿中pregnanetriolone(Ptl)およびpregnanetriol(PT)排泄量を測定した。

尿中Ptl排泄量は、(1)1.23(mg/gCr), (2)0.00~0.04, (3)0.00~0.07であった。尿中PT排泄量は、(1)1.23(mg/gCr), (2)0.22~5.43, (3)0.04~5.43であった。尿中Ptl排泄量は、成熟児、未熟児(在胎週数34週以上)のいずれにおいても、21-OHDと一過性高17-OHP血症の鑑別に有用であった。

見出し語：尿中Ptl排泄量、21-hydroxylase欠損症、未熟児

緒言：われわれは昨年度までの本研究により、成熟児において、尿中pregnanetriolone(Ptl)排泄量を指標として、無症状21-hydroxylase欠損症(21-OHD)と一過性高17-hydroxyprogesterone(17-OHP)血症を、新生児期早期に鑑別し得ることを示した<sup>1)</sup>。しかし未熟児においては、21-OHD未熟児

症例欠如のため、成熟児と同様に尿中Ptl排泄量を指標として両者を鑑別し得るか否かは、今後の検討課題であった<sup>2)</sup>。今年度われわれは、21-OHD未熟児例と思われる症例のスポット尿試料を用いて、GCMS-SIM法により尿ステロイドプロファイル分析を行う機会を得た。

\*1 慶大小児科、\*2 慶大中央臨床検査部、\*3 奈良県立医科大学新生児集中治療部、\*4 奈良県立医科大学小児科

対象および方法：対象は、1) 21-OHDと思われる未熟児男児1例(在胎34週3日、2186g)、2)一過性高17-OHP血症と思われる未熟児男児5例(在胎25~36週、822~2450g)、3)対照未熟児男児49例(在胎24~36週、652~2490g)である。21-OHDと思われる症例は、出生時、陰囊に色素沈着が認められた。日齢1、血清 creatinine 値が最高3.8mg/dlに上昇したが、furosemide 投与により低下した。日齢4、突然痙攣をおこし、ショック状態となった。このとき血清Na123mEq/l、K 7.2mEq/l、ろ紙血17-OHP濃度は直接法で300ng/ml以上。21-OHDが強く疑われ、hydrocortisone 60mg/日投与が開始された。遺伝子レベルでの診断確認は、家族の協力がいまだ得られず、行われていない。一過性高17-OHP血症と考えられる5例の血中17-OHP濃度は、マス・スクリーニング時には全例7.4ng/ml以上で、経過観察中に自然に正常化した。高17-OHP血症以外には、異

常所見は認められなかった。

上記対象について、1)日齢7、2)日齢20~92、3)日齢0~99にスポット尿を採取した。これらのスポット尿試料を用いて、GCMS-SIM法(methoxime-trimethylsilyl誘導化、HP5890A/HP5971A)により、尿中Ptl、およびpregnanetriol (PT)排泄量を測定した。

結果：尿中Ptl排泄量は、21-OHD未熟児男児と思われる症例では1.23mg/gCr、一過性高17-OHP血症と思われる未熟児男児5例では0.00~0.04mg/gCr、対照未熟児男児49例では0.00~0.07mg/gCrであった。尿中PT排泄量は、21-OHD未熟児男児と思われる症例では1.23mg/gCr、一過性高17-OHP血症と思われる未熟児男児5例では0.22~5.43mg/gCr、対照未熟児男児49例では0.04~5.43mg/gCrであった(表)。

表. 尿中Ptl, PT排泄量

	Ptl	PT
21-hydroxylase 欠損症未熟児(男1)	1.23	1.23 (mg/gCr)
一過性高17-OHP血症未熟児(男5)	0.00~0.04	0.22~5.43
対照未熟児(男49)	0.00~0.07	0.04~5.43

Ptl: pregnanetriolone, PT: pregnanetriol

考察：今回の検討において、21-OHD、在胎34週未熟児症例の尿中Ptl排泄量は、一過性高17-OHP血症や対照に比し、明らかに高値であった。未熟児(在胎34週以上)において、尿中Ptl排泄量を指標とする、重症型21-OHDと一過性高17-OHP血症の早期鑑別診断の可能性が示唆された。今後の課題は、1)21-OHD、在胎34週以下の未熟児症例、2)軽症21-OHD未熟児症例に関する同様の検討である。

#### 文献

- 1) 安蔵 慎ら：新生児21-hydroxylase欠損症のGCMSによる確定診断—第2報, マス・スクリーニング陽性例の鑑別診断におけるGCMS-SIM法の有用性：厚生省心身障害研究「マス・スクリーニングシステムの評価方法に関する研究」平成5年度研究報告書, 54, 1994
- 2) 安蔵 慎ら：新生児21-hydroxylase欠損症の

GCMS-SIM法による確定診断 第3報, マス・  
スクリーニング陽性未熟児例の検討-: 厚生省心身  
障害研究「新しいスクリーニングのあり方に関する  
研究」平成6年度 研究報告書, 180, 1995



## 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:今回われわれは、(1)21-hydroxylase 欠損症(21-OHD)と臨床診断された男児 1 例(在胎 34 週,2186g,陰嚢色素沈着、日齢 4 突然ショック状態、Na123mEq/l, K7.2mEq/l,直接法 17-hydroxyprogesterone(17-OHP>300ng/ml, hydrocortisone 60mg/日投与、採尿日齢 7)、(2)一過性高 17-OHP 血症男児 5 例(在胎 25 ~ 36 週,822 ~ 2450g,17-OHP>7.4ng/ml,副腎不全症状なし.採尿日齢 20 ~ 92)、(3)対照男児 49 例(在胎 24 ~ 36 週,652 ~ 2490g,採尿日齢 0 ~ 99)を対象に GCMS-SIM 法(スポット尿試料 5ml, HP5890A/HP5971A, methoxime-trimethylsilyl 誘導化)により、尿中 pregnanetriolone(Pt1)および pregnanetriol(PT)排泄量を測定した。

尿中 Pt1 排泄量は、(1)1.23(mg/gCr), (2)0.00 ~ 0.04, (3)0.00 ~ 0.07 であった。尿中 PT 排泄量は、(1)1.23(mg/gCr), (2)0.22 ~ 5.43, (3)0.04 ~ 5.43 であった。尿中 Pt1 排泄量は、成熟児、未熟児(在胎週数 34 週以上)のいずれにおし、ても、21-OHD と一過性高 17-OHP 血症の鑑別に有用であった。