

診 断 基 準

1. 確実例：次の(a)、(b)および(c)の3項を満足するもの

(a) Aの6項目のうち1つ以上を有する

(b) B-1～B-4のうち1つ以上を有する（補強検査所見 a が加わればより確実）

(c) B-5を有する（補強検査所見 b が加わればより確実）

2. 疑い例：次の(a)または(b)のいずれかに該当するもの

(a) Aの6項目のうち1つ以上を有し、かつB-5を有するもの

(b) 家系内に同一疾患（ⅠまたはⅡの確実例または疑い例）があり、かつB-5を有するもの

厚生省心身障害研究、先天性副腎皮質過形成症の臨床的並びに疫学的研究班（責任者 諏訪 三、協力者 五十嵐良雄、加藤精彦、楠 智一、田苗綾子、新美仁男、矢田純一）

先天性副腎皮質過形成症に関する全国アンケート調査の報告

（ 第 二 報 中 間 報 告 ）

分 担 研 究 者

神奈川県立こども医療センター

諏 訪 三

1. 研 究 目 的

わが国における先天性副腎皮質過形成症（CAH）の疫学的実態をつかみ、今後の診断、治療に役立てることを目的とした。

2. 研 究 計 画

昨年度（52年度）に行った全国主要施設を対象としたアンケート調査についての分析を更にすすめ、特に患者分布状況、症状、周生期状態、家族状況、診断法、転帰などを中心に集計を行った。

3. 研 究 経 過 と 集 計 結 果

a) 病型別患者数（修正集計）

昨年度集計した患者数には一部に同一患者のあることがコンピューター処理にて判明したので修正を行った結果、表1の如くなった。

b) 患者の分布

患者の住所別にみた分布状況は、塩喪失型と非塩喪失型に分けて示すと図1の如くであった。大都市集中傾向を認めたが、真の患者分布を反映するものとは考えられなかった（アンケート調査回答率によるひずみ）。

c) 診断年齢

各病型別の診断決定年齢をみると表2の通りであった。塩喪失型21-hydroxylase 欠損症、リポイド過形成症の診断年齢は平均約50日と比較的早期ではあるが一部症例ではかなり遅れて診断されているものもあり、症状が激しいことを考えると未診断のまま死亡しているものかなりあるのではないかと推測される。単純型21-hydroxylase 欠損、11 β -hydroxylase 欠損、17 α -hydroxylase 欠損では診断平均年齢は大巾に遅れており、成人してから診断されるものも多いと考えられ、このことは法的 sex と genetic sex の不一致という不都合を生む原因にもつながっていると考えられる。

d) 主要症状

図2-A～図2-Fに病型毎に示した。本症診断上に参考になると考えられる。型不明と診断されたものを主要症状から病型推定をすると表3の如くなった。半数以上は塩喪失型と考えられ、しかも型不明男児13例中11例は塩喪失の可能性の強いことが分った。このことは型不明ではあるがCAHと診断されたものの診断年齢が男児で早く（41日）、女児で遅い（1206.7日）ことと連りがあると考えられた。

e) 転 帰

図3に示す通りである。極く一部の例ではあるが塩喪失型であるのに治療中断観察中のものがあり、危険を伴う恐れがあるのではないかと思われた。

死亡例について治療の有無との関係を見ると図4の如くなった。治療前死亡は恐らく未診断で死亡し、死後に剖検などで診断されたものと考えられるが、治療中断中死亡が塩喪失型にあるのは残念なことであり、医師のみならず、家族の本症に対する認識を高める必要もあるのではないかと思われた。

f) 家族状況

両親ないし祖父母に血族結婚を認める率の高いことが図5-Aより明らかとなった。同胞内の原因不明死をみると図5-Bの通りで、かなりの症例にみられ、同一疾患で死亡したのではないかと推測された。同胞内発症は21-hydroxylase 欠損症で13.2%にみられ、大部分は同一病型であったが5家系では塩喪失と単純型が同一家系内に存在することが分り、この両

型は遺伝的にも明確に区別できないのではないかと考えられた。

表1 CAHの病型別頻度

リポイド過形成症	16 (3.3%)	} 21-hydroxylase 欠損 423 (86.7%)	塩喪失型	総計
塩喪失型 21-hydroxylase 欠損症	227 (46.5%)		243	
単純型 21-hydroxylase 欠損症	196 (40.2%)		(49.8%)	(100%)
11 β -hydroxylase 欠損症	5 (1.0%)		非塩喪失型	
17 α -hydroxylase 欠損症	11 (2.3%)		245	
型不明	33 (6.8%)		(50.2%)	

表2 診断年齢

症例	法的性	N	最小日数	最大日数	平均日数	S D
単純型 21-hydroxylase 欠損症	男	39	14	11,322.75	2,179.86	2,159
	女	150	0	16,071	2,388.80	2,463
	男+女	189	0	16,071	2,345.69	11,1030
塩喪失型 21-hydroxylase 欠損症	男	120	1	1,095.75	47.47	109
	女	96	0	1,430.15	633.6	191
	男+女	216	0	1,430.15	545.3	1,240
11 β -hydroxylase 欠損症	男	4	100	5,265.50	2,533.72	1,885
	女	1			5,782.75	0
	男+女	5	100	5,782.75	3,183.53	2,170
リポイド過形成症	女	15	0	182.40	48.37	51
17 α -hydroxylase 欠損症	女	11	0	11,961.60	7,349.17	3,022
型不明	男	13	14	91.20	41.01	643
	女	17	0	6,756.90	1,206.67	1,978
	男+女	30	0	6,756.90	701.55	5,5780

図1. 塩喪失型、その他の都道府県別症例数

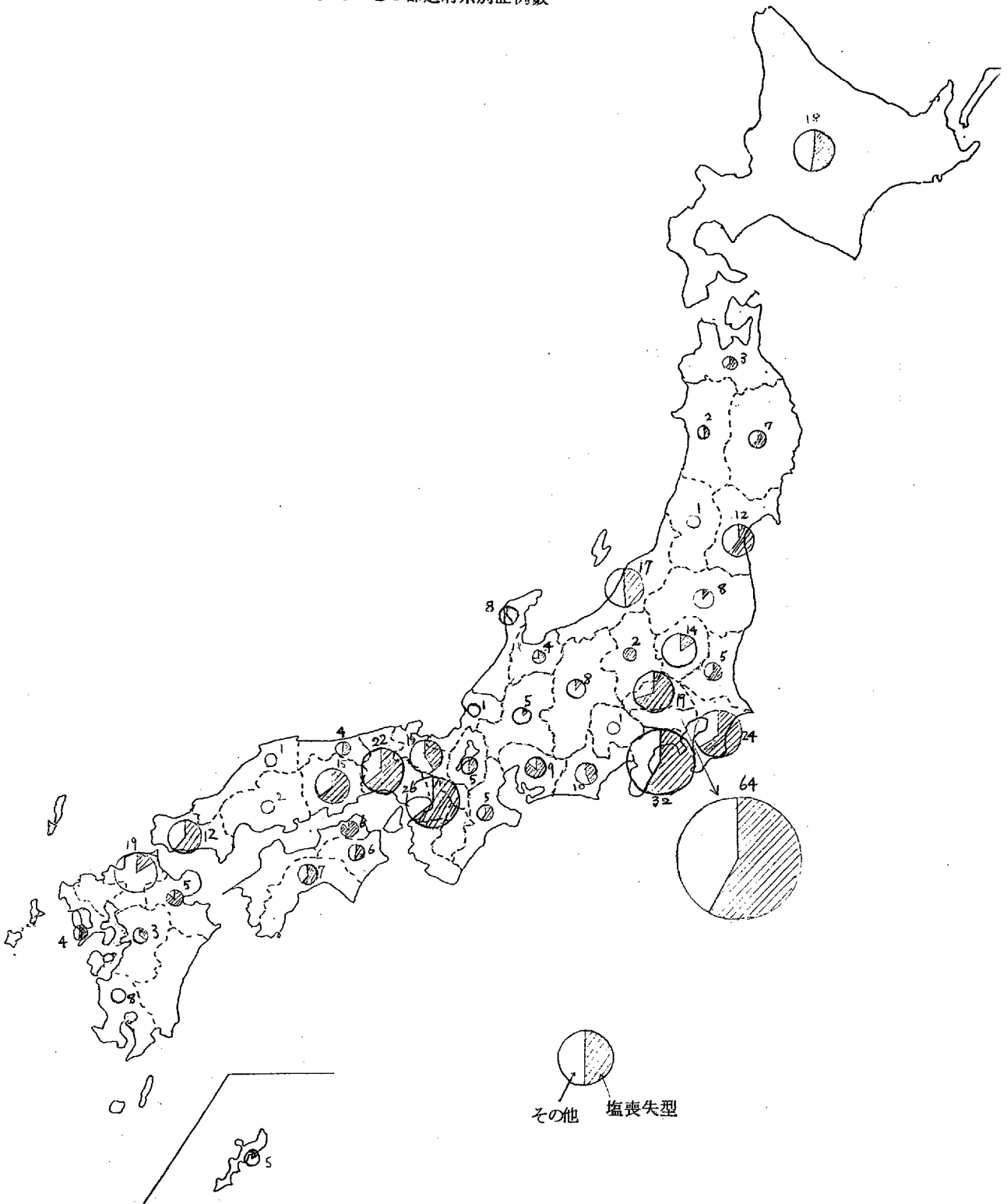


図 2-A 主要症状

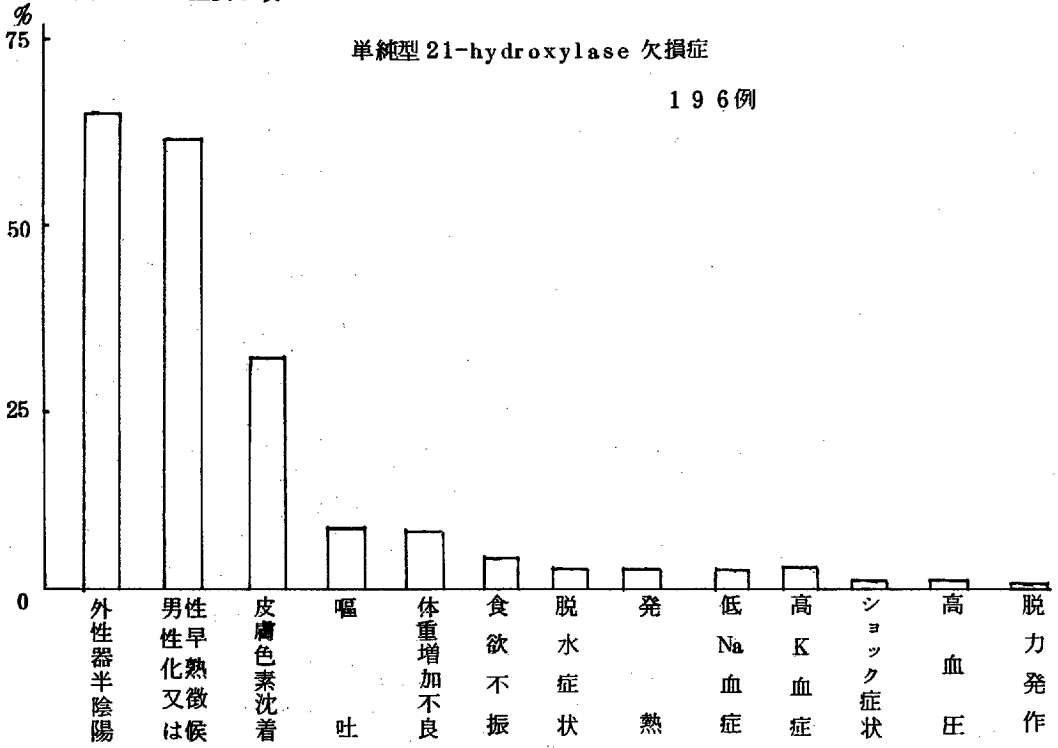


図 2-B 主要症状

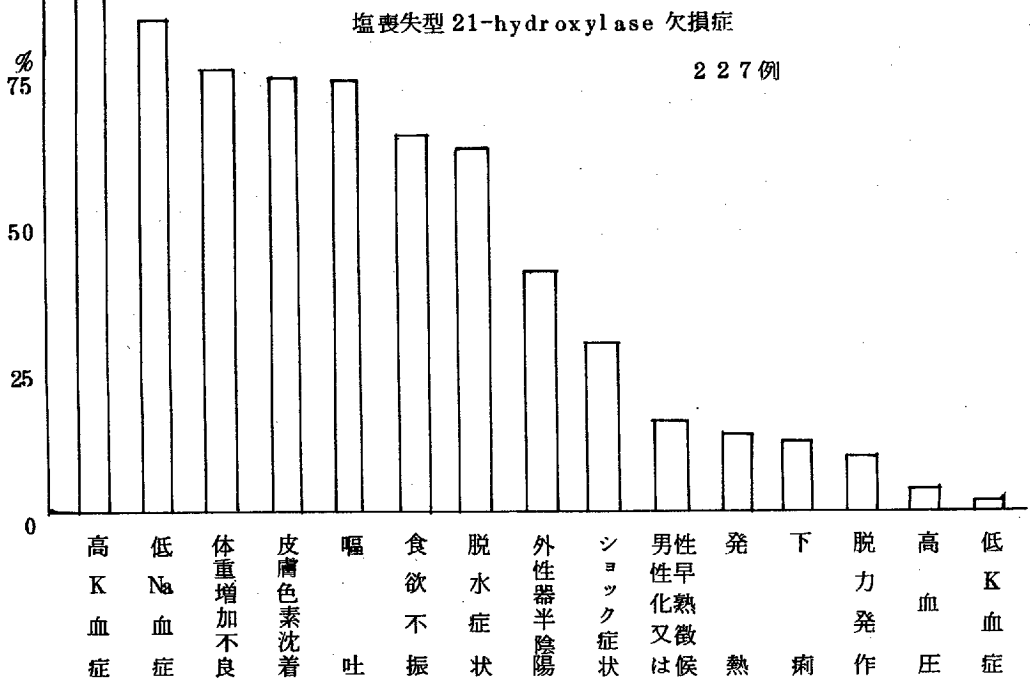


図2-C 主要症状

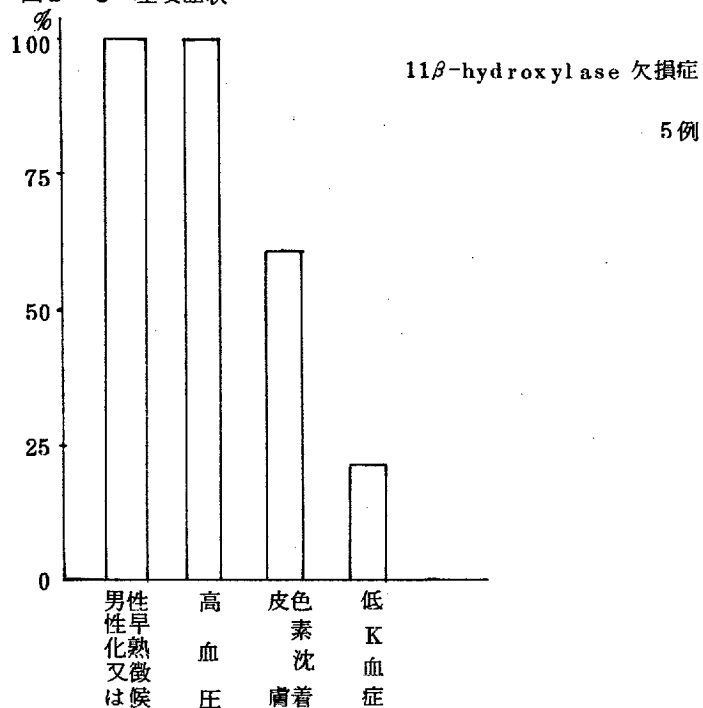


図2-D 主要症状

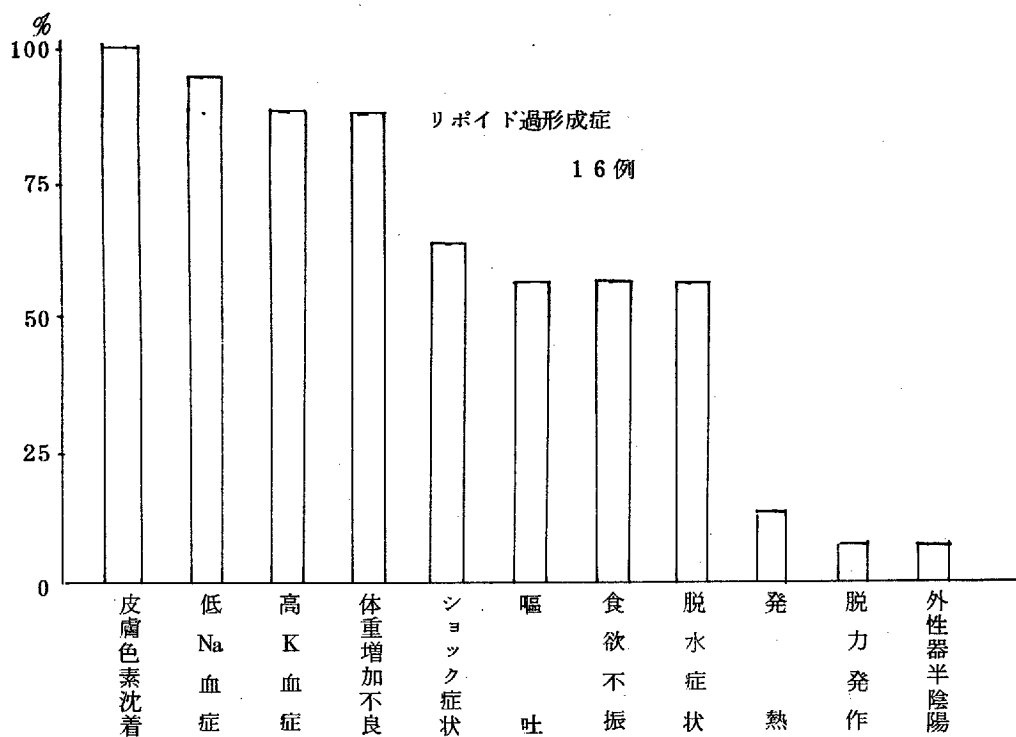


図2-E 主要症状

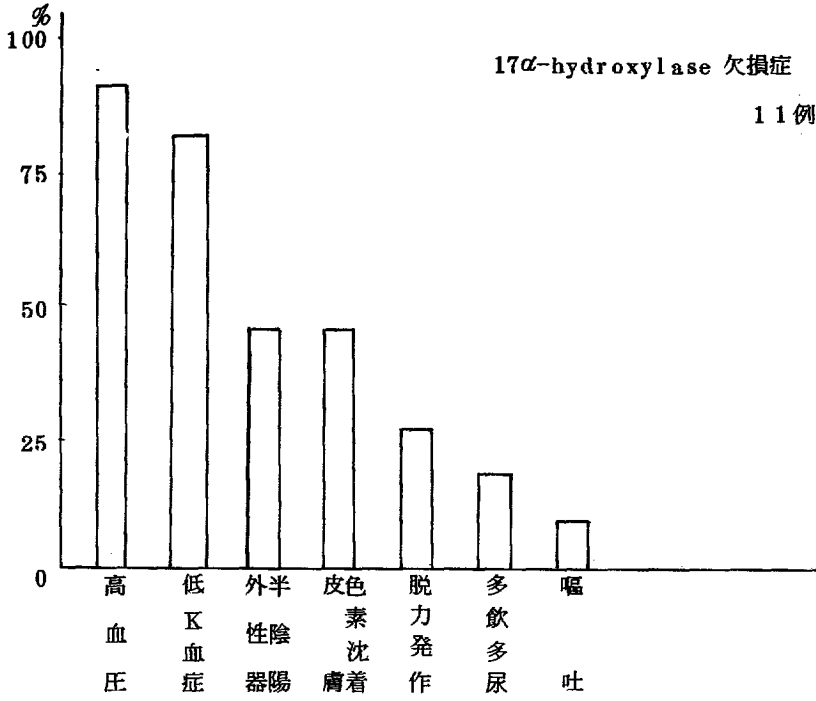


図2-F 主要症状

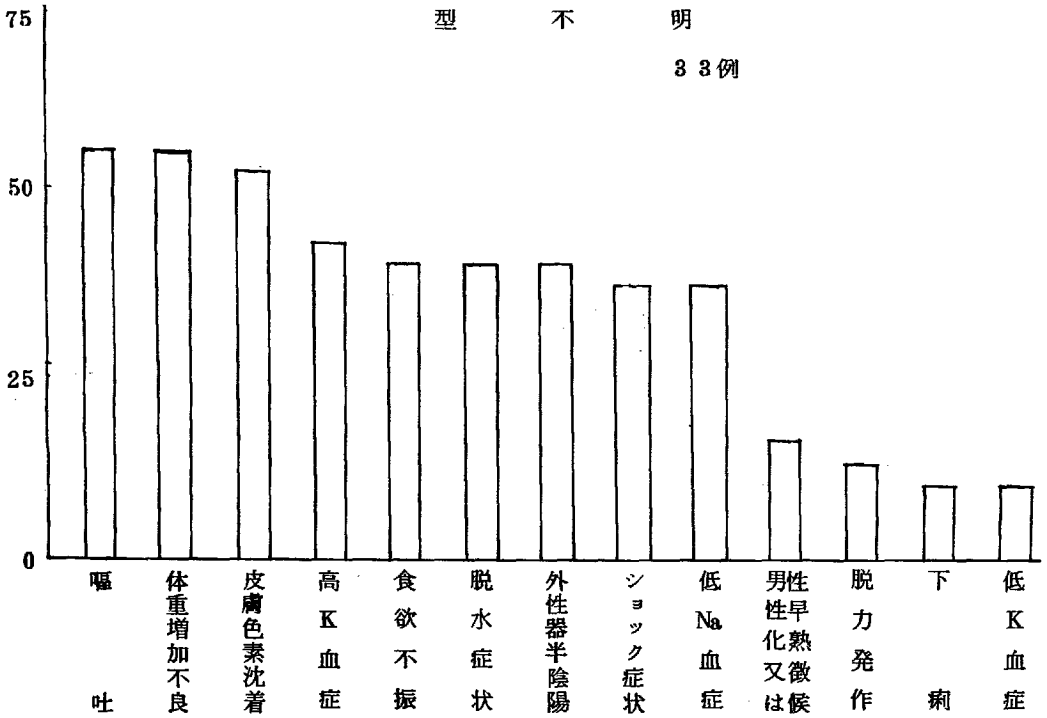


表 3. 診断型不明 (9) について主要症状からの推定診断

診 断 名	男	女	計	%
単純型 21-hydroxylase 欠損症の疑	0 例	8 例	8 例	9.09
塩喪失型 21-hydroxylase 欠損症の疑	11	8	19	57.57

(型不明の Total 33 例、男 13、女 17、不明 3 例)

図 3. 転 帰

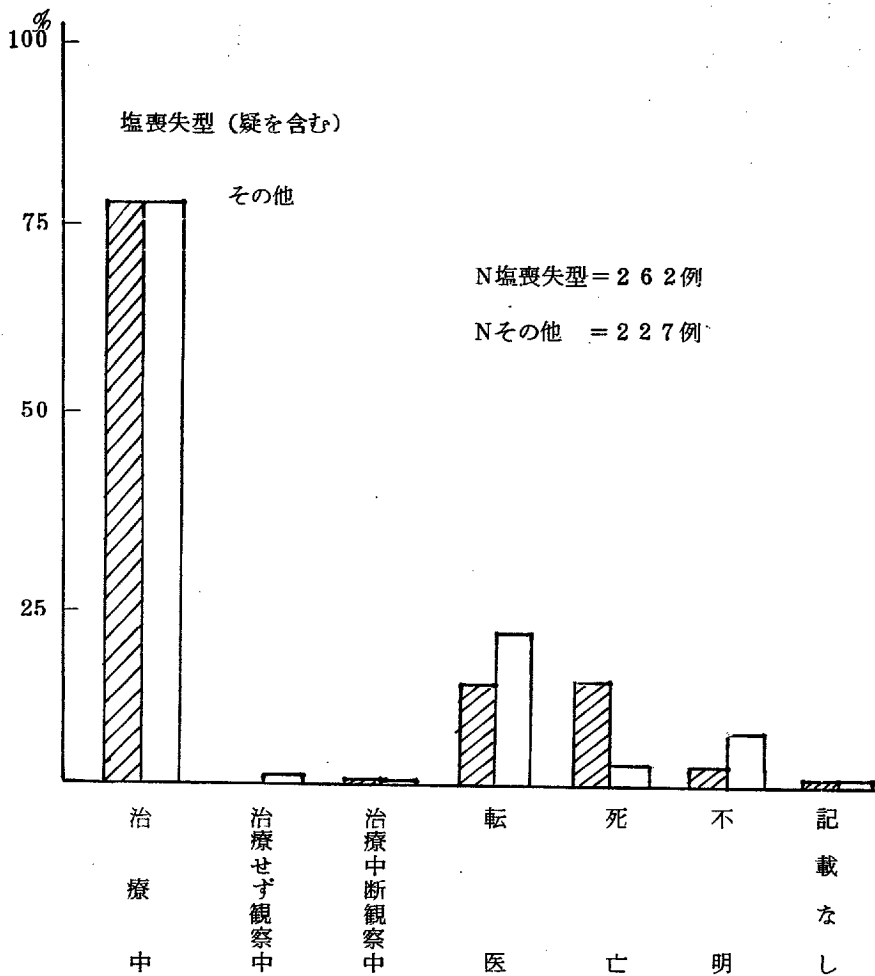
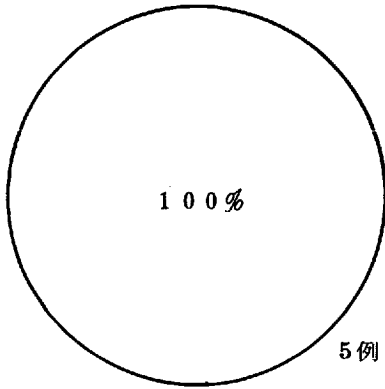
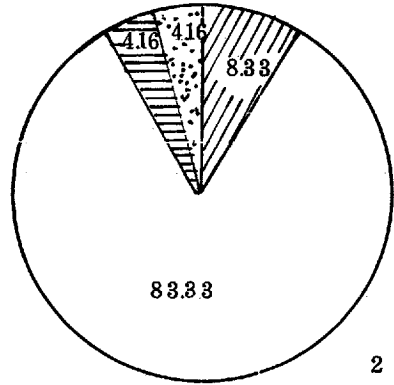


図 4. 死亡例について



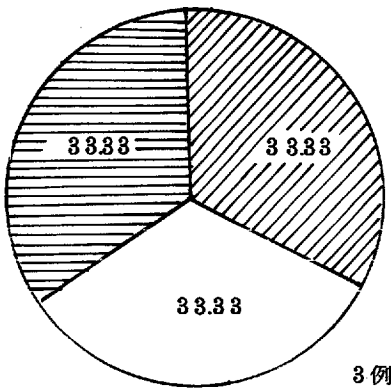
5 例

単純型 21-hydroxylase 欠損症



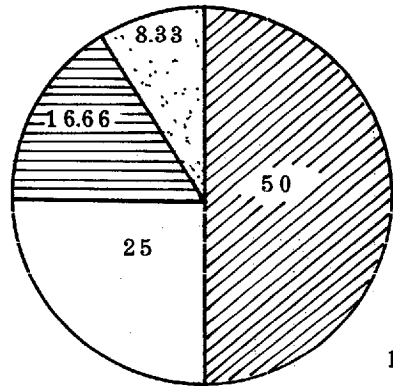
24 例

塩喪失型 21-hydroxylase 欠損症



3 例

リポイド過形成症



12 例

型不明

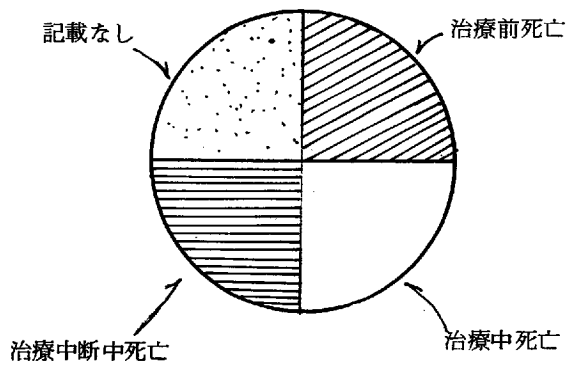


図5-A 家族状況

血族結婚（解答のあった症例に対する割合 除：不明、記載なし）

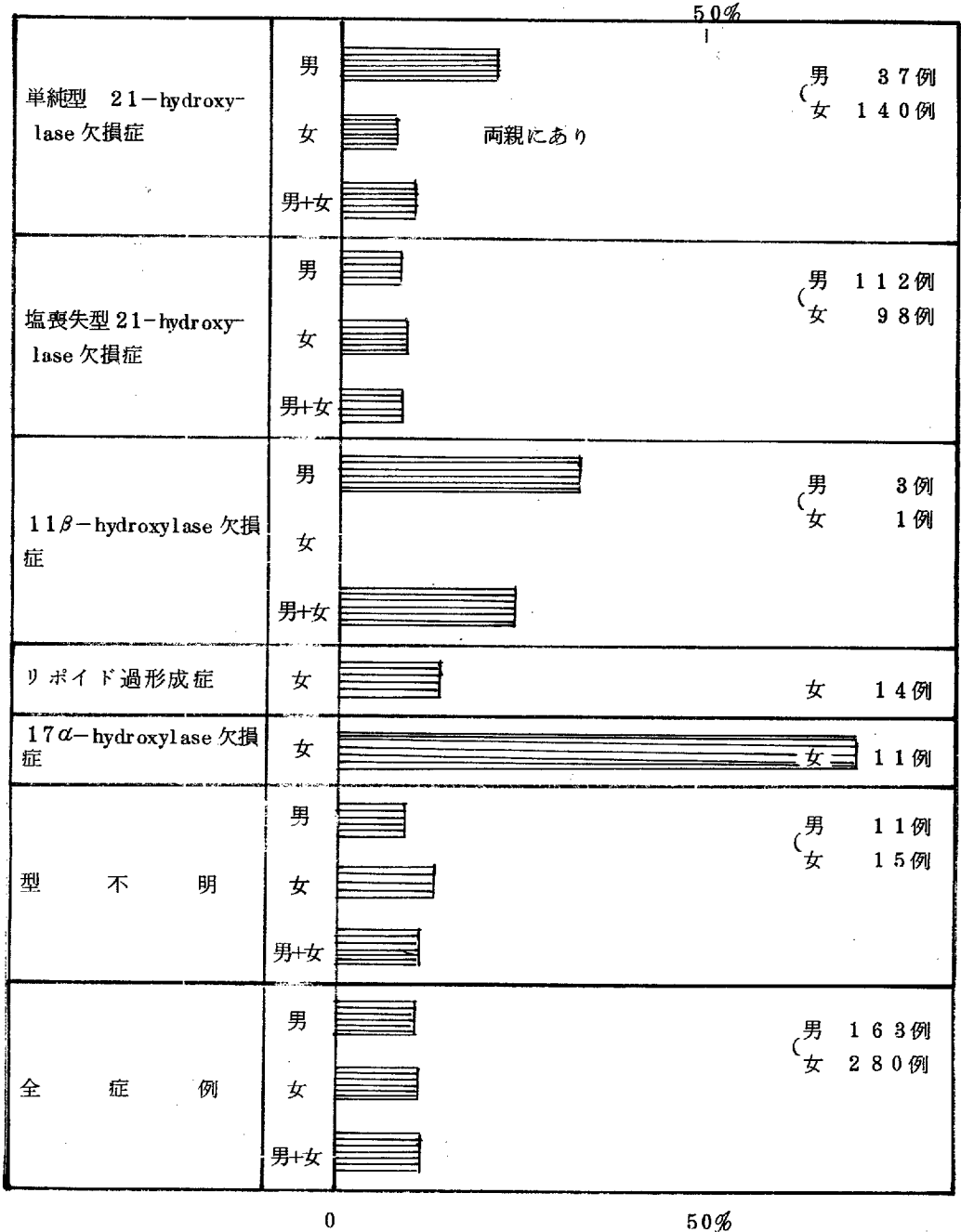
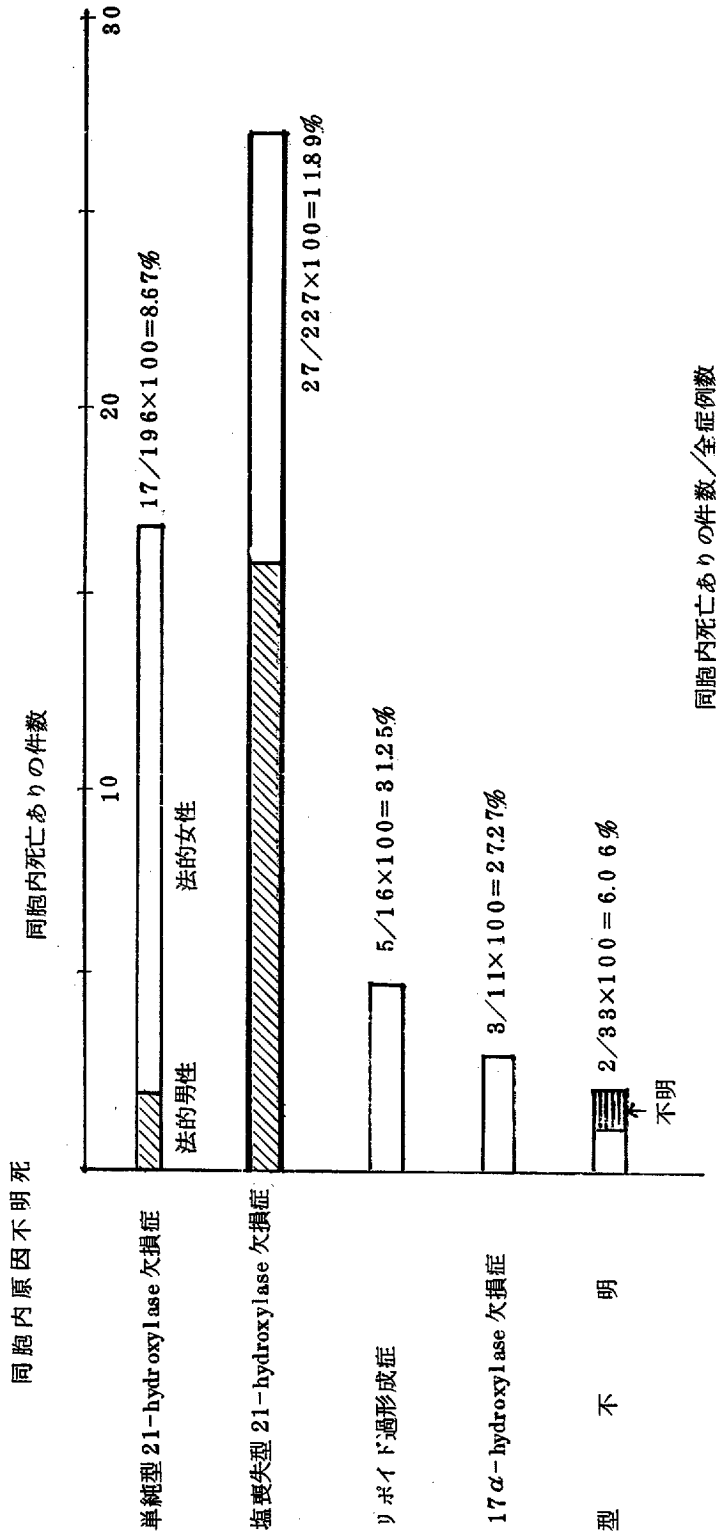


図5-B 家族状況



↓ 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

1. 研究目的

わが国における先天性副腎皮質過形成症(CAH)の疫学的実態をつかみ、今後の診断、治療に役立てることを目的とした。