

# 真性思春期早発症を伴う 21-hydroxylase 欠損症同胞例の治療とその HLA-family study

## 研究協力者

浜松医科大学小児科学教室	五十嵐 良 雄
	竹 広 晃
	本 郷 輝 明
浜松医科大学微生物学教室	吉 田 孝 人
	淡 嶋 史 佳

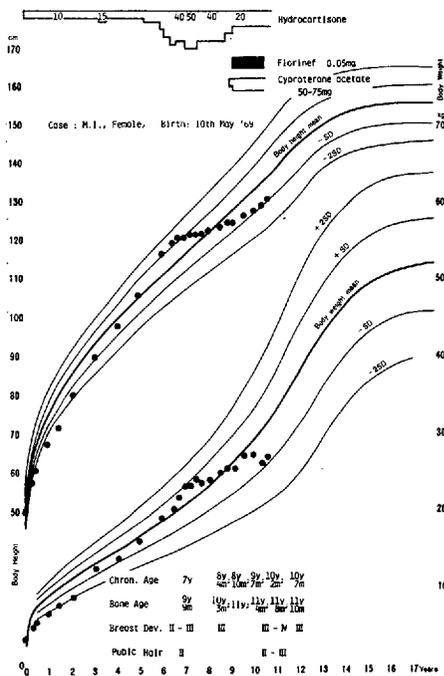
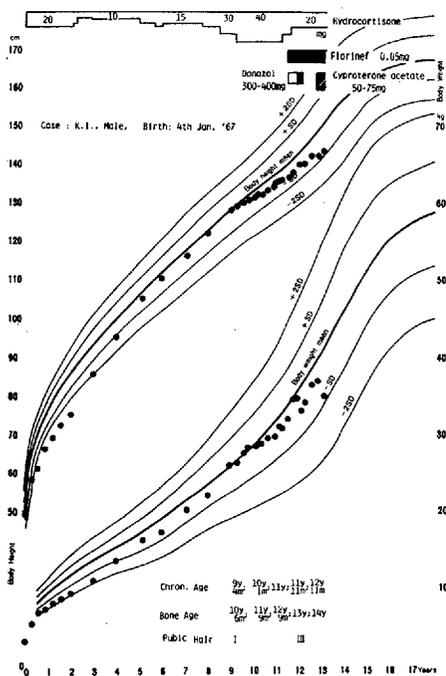
## 研究目的

先天性副腎過形成症の治療の目的の一つは、正常な成長を期することであり、hydrocortisone、mineralocorticoidの投与量および投与方法がより生理的でなければならない。その指標として、尿中17-KS・pregnanetriol(Pt)排泄量、PRA、血中17-OH-progesterone、DHEA-S、 $\Delta^4$ -androstenedioneなどが用いられている。我々は21-hydroxylase 欠損症の同胞例について、その臨床経過を特に成長(身長・体重・性発育)という面から検討し、上記の指標との関連をみた。更に、21-hydroxylase 欠損症ではHLA-BおよびDR locusとの関連が報告されており、2症例および両親についてHLAのfamily studyを行った。

## 研究結果

症例 I. hydrocortisone  $20\text{mg}/\text{m}^2/\text{日}$  前後投与時は身長発育は比較的良好であるが、 $30\sim 40\text{mg}/\text{m}^2/\text{日}$  に増量すると身長増加率は著明に低下した( $3.4\text{cm}/\text{年}$ )。  $20\text{mg}/\text{m}^2/\text{日}$  に減量し、Florinef およびDanazol ないし cyproterone acetate の投与により、身長増加率( $5.4\text{cm}/\text{年}$ )はやや改善した。9才から11才にかけて尿中17-KSは高値だがPtは正常域であった。又、11才以降PRAは $4\text{mg}/\text{ml}/\text{hr}$  以下だが、17OH-Pは身長増加の改善がみられた13才以降むしろ高値の傾向があり臨床効果(身長・性成熟の抑制)と必ずしも一致しない。

Case 2. hydrocortisone 投与の多い時期は殆んどgrowth arrestの状態を示し、尿中Ptの抑制は十分だが17-KSはやや高値を示した。hydrocortisoneを減量し、Florinef、cyproterone acetate併用により身長増加率( $4.4\text{cm}/\text{年}$ )は改善し、性成熟の亢進も抑制されている。従って本症では、尿中、血中ホルモンないし代謝産物の測定値を正常域に保つことが良好な治療と考えるのは必ずしも妥当でなく、身長増加率、骨年齢・性成熟度の判定を治療上参考にすることが必要である。HLA family studyでは、そのgenotypeは父a/b、母c/dとすると患児はともにb/cとA、C、B、DR locusは一致した。



Growth Curve of Siblings with CAH  
(21-hydroxylase deficiency)

## 先天性副腎皮質過形成症のCypro- terone acetate併用療法に就て

研究協力者

慶応大小児科

加藤	精彦
大山	建司
野崎	豊治
篠原	

先天性副腎過形成症 (CAH) の維持療法には、Hydrocortisone (F)、Florinef、Naclなどが主として用いられる。表に我々が通常使用している薬剤の維持治療法を記載した。これにより、略々良好なコントロールが得られるが、時には、年長児期に入ってから成長面や性成熟面の管理コントロールの困難な症例がみられる。これら症例に対する具体的な治療法を呈示し、またFと併用することにより良好な成績が期待されるCyproterone acetate (CA) の使用成績を示し、CAに対する若干の基礎的検討も併せ行なった。



**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

先天性副腎過形成症の治療の目的の一つは、正常な成長を期することであり、hydrocortisone.mineralocorticoidの投与量および投与方法がより生理的でなければならない。その指標として、尿中 17-KS・pregnanetriol(Pt)排泄量、PRA、血中 17-OH-progesterone、DHEA-S、4-androstenedioneなどが用いられている。我々は 21-hydroxylase 欠損症の同胞例について、その臨床経過を特に成長(身長・体重・性発育)という面から検討し、上記の指標との関連をみた。更に、21-hydroxylase 欠損症では HLA-B および DR locus との関連が報告されており、2 症例および両親について HLA の family study を行った。