

先天性副腎皮質過形成 (21-hydroxylase 欠損症) の 新生児マススクリーニング

—静岡県西部地区におけるパイロットスタディの結果について—

東邦大学第一内科	入江 実
東京医科歯科大学小児科	下沢 和彦
	齊藤 喜親
	桜田 則之
	矢田 純一
浜松医科大学小児科	五十嵐良雄
	竹広 晃
	蛋田 良典
	川和 和子
東邦大学第一内科	伊藤裕美子
静岡県西部地区産婦人科医会	岡田 和親

我々は昨年の研究報告において先天性副腎皮質過形成 (21-hydroxylase 欠損症) のマス・スクリーニング法について報告した。方法の詳細は省略するが本症において著増を示す 17α -hydroxyprogesterone を乾燥濾紙血液を用いて ^3H による R I A にて測定するものである。今回は昭和56年5月より浜松市を中心とした静岡県西部地区にて試験的に開始したマス・スクリーニングの結果について報告する。

マス・スクリーニング法

先天性代謝異常およびクレチン症のマス・スクリーニング用の濾紙血からの 3mm ディスク 1 ケを用いて、1st screening として第 1 回目の測定 (single) では 97th percentile, 再検 (duplicate) では 99th percentile 以上のものを要精検者とした。要精検者には浜松医科大学小児科において臨床症状や家族歴のチェック, 血漿電解質の迅速測定ならびに Disc 17-OHP, 血漿 17-OHP, 21-DOF の測定さらに尿中 pregnanetriol (PT), pregnanetriolone (PTL) の測定を行い本症か否か判定した。

結 果

昭和56年5月18日から翌年1月13日までの約8ヶ月間に行ったマス・スクリーニングの結果では、新生児7,550人中要精検者は73名の0.97%であり、この内 Recall に応じたものは35名の48%で、内1名が本症であった。35名中、在胎週数37週以下のものは31.4%、生下時体重2,500g以下のものは17.1%と高頻度であり、また周産期ならびに早期新生児期に何らかの異常のみられたものは各々60.0%、31.4%と高頻度であり、新生児の未熟性や種々のストレス状態が疑陽性を示す要因となることが示唆された。

発見された本症患者は生後31日の男児で、姉が既に本症として治療中であつたにもかかわらず、1ケ

月検診時に嘔吐、色素沈着等の臨床症状に乏しいため見逃されていたものであった。1st screening の 17-OHP は 99pg/disc と高値であり、生後31日時の精検にて Na 120mEq/l, K 5.9mEq/l, Cl 88mEq/l の食塩喪失ならびに Disc 17-OHP 988pg/disc, 血漿 17-OHP 270ng/ml, 21-DOF 151 ng/ml, PT 5.69 μg/ml, PTL 11.3 μg/ml と 21-hydroxylase の基質ならびにその代謝産物の異常高値を確認し、食塩喪失型の本症と診断した。本症例は治療により良好な経過を示している。

本症例のように典型的な症状を欠いたものが存在し、さらにスクリーニングによって発見されたことは、本症のマス・スクリーニングの重要性をますます強めるものといえよう。本症は早期発見・治療が重要な疾患であるが、現在のスクリーニングシステムでは発症前に発見できない可能性があり、システムの改善さらには行政化が望まれる。

枯草菌変異株を用いた尿素サイクル 代謝異常症のスクリーニングについて

日本大学小児科 崎山 武志
北川 照男
都予防医学協会 鈴木 健

はじめに

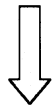
昨年度は尿素サイクル代謝異常症のマス・スクリーニング法について、パイロットスタディを試み、実施可能な手掛りを得た。本年度は昨年の条件のもとに、オルニチン、アルギニン、シトルリンの高値を来す疾患についてスクリーニングを行った。この間、臨床的に Gyrate atrophy of choroid and retina と診断されていた男子の血液濾紙と、高アルギニン血症の男児例の血液濾紙とでスクリーニング法の実例として検討し、現時点における尿素サイクル代謝異常及び本スクリーニング法についての現状と問題点について報告する。

方法

ガスリー教授から分与された枯草菌変異株 MB 1047/16 ($\times 10^9$) 0.35ml, アルギニノコハク酸塩 0.1 M 0.22ml, BIA 15ml, 寒天 (Oxoid No.4) 2.25g に水 135ml を加えて寒天培地を作成し、3mm disc を置いて 30°C に一昼夜放置後、cut off point 6mg/dl で判定した。6mg/dl 以上のサンプルについては、クエン酸 Buffer pH 3.5 で 5mm disc 2 枚を 3 ~ 4 時間抽出後、島津 ISG 07-S1504 カラムを用い、島津 LC 3 A, 高速液クロで確認後、高値を示す検体について再検査を依頼した。

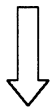
結果

56年6月16日から57年2月20日までに79,910件についてスクリーニングした。内、高速液クロ実施



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



我々は昨年の研究報告において先天性副腎皮質過形成(21-hydroxylase 欠損症)のマス・スクリーニング法について報告した。方法の詳細は省略するが本症において著増を示す 17-hydroxypro-gesterone を乾燥濾紙血液を用いて 3H による RIA にて測定するものである。今回は昭和 56 年 5 月より浜松市を中心とした静岡県西部地区にて試験的に開始したマス・スクリーニングの結果について報告する。