

本邦における 21 - 水酸化酵素欠損症の発生頻度

静岡県西部地区，札幌市および東京都の三地区
における新生児マススクリーニングの集計結果

研究協力者：五十嵐良雄（浜松医大小児科），入江 実（東邦大第一内科），北川
照男（日大駿河台病院小児科），高杉信男（札幌市衛生研究所），松浦信夫（北海道
大小児科），矢田純一（東京医科歯科大小児科）

協同研究者：岡田和親（静岡県西部産婦人科医会），岡田紀三男（東京母性保護医協
会），河内 章（東京都予防医学協会），下澤和彦（東京医科歯科大小児科），土屋
裕（東京都立清瀬小児病院小児科），疋田良典（浜松医大小児科），福士 勝（札幌
市衛生研究所），藤枝憲二（北海道大小児科），松本 勝（東京都予防医学協会），
村田光範（東京女子医大第二病院小児科），渡辺行正（東京母性保護医協会）

本邦における先天性副腎皮質過形成症（21 - 水酸化酵素欠損症：21 - OHD）の新生児マス
スクリーニングは，静岡県西部地区（昭和 57 年 5 月より）（研究者：矢田，下澤，五十嵐，疋田，
入江，岡田和親），札幌市（昭和 58 年 4 月より）（研究者：高杉，福士，松浦，藤枝）および東
京都（昭和 59 年 4 月より）（研究者：矢田，下澤，北川，村田，土屋，渡辺，岡田紀三男，松本，
河内）の三地区で行われつつある。札幌市は行政的な，他二地区は試験的な施行である。現在ま
での成果をまとめてここに報告し，今後の本スクリーニング実施の参考に供するとともに，21 -
OHD 発生頻度の推計資料としたい。

結 果

総検査件数 118,218 で，10 例の 21 - OHD が発見され，その内訳を表 1 に示した。塩喪失型 6
例，単純型 4 例である。表 2 は両病型の発生頻度，遺伝子頻度，保因者頻度などを示したもので
ある。表 3，表 4 はそれぞれ塩喪失型と単純型についての頻度である。

三地区での 21 - OHD 発生頻度は約 1 万出生に 1 人で塩喪失型と単純型はほぼ半数ずつか塩喪
失型がやや多いのではないかと思われた。男：女は 2：8 であった。

表1. 新生児マス・スクリーニングより
同定された21-水酸化酵素
欠損症患者の内訳

		塩喪失型	単純型	小計
男	静岡県 西部地区	1	0	1
	札幌市	0	0	0
	東京都	1	0	1
	小計	2	0	2
女	静岡県 西部地区	1	1	2
	札幌市	2	2	4
	東京都	1	1	2
	小計	4	4	8
総計		6	4	10

表2. 21-水酸化酵素欠損症(両型)の発生頻度

地区	総検体数	症例数	発生頻度	遺伝子頻度	保因者頻度
静岡県 西部地区	34314	3	1/11438	0.0094	1/54
札幌市	56095	4	1/14023	0.0084	1/60
東京都	27809	3	1/9270	0.0104	1/49
総計	118218	10	1/11822 (1/6428* 1/24652)	0.0092 (0.0125~* 0.0064)	1/55 (1/41~* 1/79)

* : poisson variableによる95%信頼限界での期待値

表3. 塩喪失型21-水酸化酵素欠損症の発生頻度

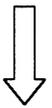
地区	総検体数	症例数	発生頻度	遺伝子頻度	保因者頻度
静岡県 西部地区	34314	2	1/17157	0.0076	1/66
札幌市	56095	2	1/28047	0.0060	1/84
東京都	27809	2	1/13905	0.0085	1/59
総計	118218	6	1/19703	0.0071	1/71

表4. 単純男性化型21-水酸化酵素欠損症の発生頻度

地 区	総検体数	症例数	発生頻度	遺伝子頻度	保因者頻度
静岡県 西部地区	34314	1	1/34314	0.0054	1/93
札幌市	56095	2	1/28047	0.0060	1/84
東京都	27809	1	1/27809	0.0060	1/84
総 計	118218	4	1/29555	0.0058	1/87



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



結果

総検査件数 118,218 で,10 例の 21-OHD が発見され,その内訳を表 1 に示した。塩喪失型 6 例,単純型 4 例である。表 2 は両病型の発生頻度,遺伝子頻度,保因者頻度などを示したものである。表 3,表 4 はそれぞれ塩喪失型と単純型についての頻度である。

三地区での 21-OHD 発生頻度は約 1 万出生に 1 人で塩喪失型と単純型はほぼ半数ずつか塩喪失型がやや多いのではないかと思われた。男:女は 2:8 であった。