

わが国における先天性副腎皮質過形成症 (CAH)
マススクリーニングの成績の集計
(分担研究：今後開発すべきスクリーニング種目の
検討)

諏訪城³⁾，松浦信夫²⁾，北川照男³⁾，五十嵐良雄⁴⁾，鶴原常雄⁵⁾

要約：5地域のCAH マススクリーニングの集計を行い，511,187件中27例のCAHが発見されていることが分かった。発生頻度は1/18,933(95%信頼限界1/13,014～28,735)。単純型7(男2，女5)，塩喪失型18(男8，女10)型未定2(男1，女1)。精査初診時すでに症状のあるもの，電解質異常を示すものもあったが，マススクリーニング開始前より低頻度であった。初診時血清17-OHPは塩喪失型の方が単純型より高い傾向がみられた。

見出し語：先天性副腎皮質過形成症，新生児マススクリーニング，17-OHP

研究方法：札幌(全域)，北海道(一部)，現行の新生児マススクリーニングで用いている濾紙血を用い，17-OHPを測定した。測定法，cut off 値などは表1の通りであった。東京都(一部)，神奈川県(全域)，静岡県西部地域(全域)，大阪市(一部)におけるCAHマススクリーニングの成績を集計した。各地区で研究班を組み(代表者名のみ研究報

1) 神奈川県立こども医療センター小児科 (Dept. of Pediatrics, Kanagawa Children's Med. Ctr.)

2) 北海道大学小児科 (Dept. of Pediatr., Hokkaido Univ.)

3) 日本大学小児科 (Dept. of Pediatr., Nihon Univ.)

4) 浜松医大小児科 (Dept. of Pediatr., Hamamatsu Univ School of Med.)

5) 大阪市立小児保健センター小児科 (1st Division of Pediatrics, Children's Medical Center of Osaka City)

告者名として上記した), 研究期間, 総スクリーニング件数, 患者数, 初診時患者状況などを集計した。

研究結果: マスクリーニング期間, 総件数, CAH 患者数などは表2の通りであった。総集計では 511,187 件で27例のCAHが発見された。Hardy-Weinberg 推計による発生頻度 95%信頼限界, 遺伝子頻度, 保因者頻度を示

すと表3の通りになった。地域差については, 例数の関係で比較しなかった。単純型7例 (男2, 女5), 塩喪失型18 (男8, 女10), 病型未定2 (男1, 女1) であった。

初回濾紙血による軽度陽性結果のため再採血を依頼した件数 (昭和62年1月~12月の調査) は成熟児 120,576 件中131 (0.11%), 2500g未満の低出生体重児 7,612 件中188

表1 CAHマスキリーニング

(昭和62年12月)

地域	キット	再採血条件	精査条件
札幌市	IDL-ELISA	直 $P_{97} \leq$ で $170HP/cortisol \geq 0.3$	再採血で 同左
北海道	三共-ELISA	直 $P_{95} \leq$ で 抽 $30pg/di \leq$	再・同左
東京都	ICL-ELISA	直 $P_{95} \leq$ で 抽 $8ng/ml \leq$	初・抽 $40ng/ml \leq$ 再・抽 $8ng/ml \leq$
神奈川県	IDL-ELISA	直 $P_{95} \leq$ で 抽 $10ng/ml \leq$	初・抽 $50ng/ml \leq$ 再・同左
静岡県(西)	IDL-ELISA		直 $P_{90} \leq$ で 抽 $10ng/ml \leq$
大阪市	IDL-ELISA	直 $30ng/ml \leq$ (NICU児は除外)	直で scaleout値

(厚生省研究班)

表2 CAHマスキリーニング

(昭和62年12月現在)

地域	期間	総件数	CAH	
			例数	1per
札幌市(全域)	57.4~62.12	116,798	8	14,600
北海道(一部)	60.11~62.8	48,067	1	48,067
東京都(一部)	59.1~62.12	106,749	5	21,350
(その他)	60.4~62.12	24,412	0	-
神奈川県(全域)	61.7~62.12	102,944	4	25,736
静岡県西部(全域)	56.5~62.12	96,933	5	19,387
大阪市(一部)	61.11~63.1	15,284	4	3,821
計		511,187	27	18,933

(厚生省研究班)

表 3
CAH発生頻度

(昭和62年12月現在)

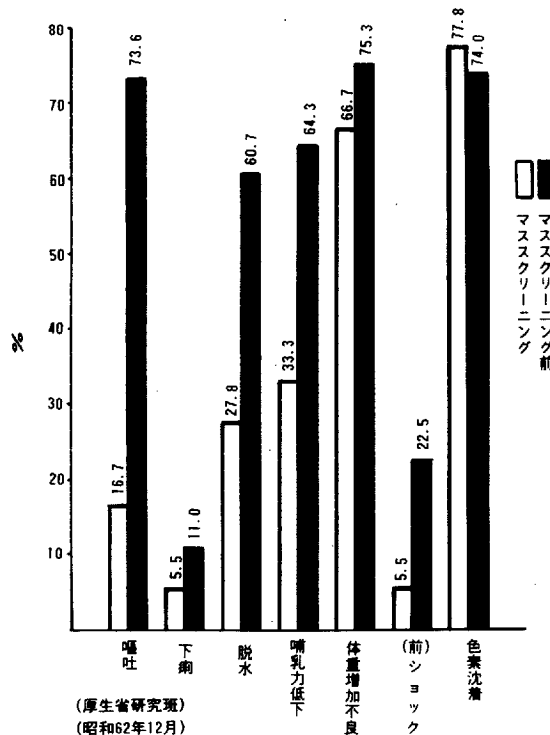
	実数	95%信頼限界
総件数	511,187	—
症例数	27	—
発生頻度	1/18,933	1/13,014 ~ 28,735
遺伝子頻度	1/138	1/114 ~ 170
保因者頻度	1/69	1/57 ~ 85

(Hardy-Weinberg assumption)

(厚生省研究班)

図 1

CAHマスキング初診時の症状



(2.47%)で、両者合すると319件(0.26%)となった。精密検査依頼は成熟児17(0.014%) (うち7例がCAH)、低出生体重児4(0.053%) (うちCAH 1例)、両者合すると21(0.017%) (CAH 8例)であった。

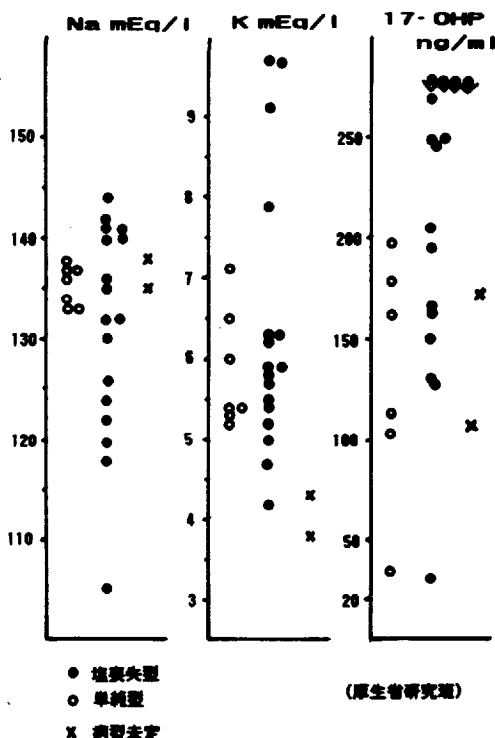
発見された塩喪失型18例のCAHの精査初診時症状を、マススクリーニング開始前に行った全国調査と対比させて示すと図1の通りとなった。単純型7例では4例(57%)に皮膚色素沈着、1例に嘔吐を認めた。精査初診時血清Na, K, 17-OHP値は図2の通りであった。

考察：発生頻度に地域差がないとすれば、わが国CAHの発生は1万3千~2万9千に1名の割合で出生するものと推測された(95%信頼限界)。これは欧米の頻度とほとんど差はないと考えられた。また、少なくとも塩喪失型の見落とし例はまだ知られていないので、濾紙血17-OHPのELISA法にてCAHはほぼ確実に発見し得るものと考えられた。

要再採血、要精査率も高くなく、マススクリーニングとしては満足すべき結果であったが、低体重児でのそれは低いとはいえなかった。しかし、17-OHP測定技術向上とcut off値の工夫などにより更に低下させることは可能であろうと考えられた。

発見されたCAHの塩喪失型は単純型より高頻度であろうと考えられる結果であったが、これが遺伝子頻度の差によるものなのか、早期発見のための現象なのか、単純型を見落している可能性が否定できるのかなどについては今後の検討で明らかになると考えられた。男女差についても例数が少なく結論は出せなかった。

図2 CAHマススクリーニング
(昭和62年12月)
初診時血清濃度



精査初診時にすでに症状を認めたものもあったが、マススクリーニング開始前にくらべると頻度は低く、しかも軽症であり、スクリーニングの早期発見の意味はあると考えられた。血清電解質についても同様なことが言えると思われた。初診時血清17-OHPは100 ng/ml以上と著高を示すものもあったが30 ng/ml程度のものもあった。また単純型の方が塩喪失型よりも低い傾向にあると思われた。

Abstract

Results of Neonatal Mass-screening of CAH in Japan

The results of CAH Mass-screening in 5 districts in Japan showed 27 cases with CAH have been found among 511,187 newborn babies. 27 cases were constituted with 7 simple type (male 2, female 5), 18 saltlosing type (male 8, female 10) and 2 undetermined type.



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:5 地域の CAH マスクリーニングの集計を行い,511,187 件中 27 例の CAH が発見されていることが分った。発生頻度は $1/18.933$ (95%信頼限界 $1/13,014 \sim 28,735$)。単純型 7(男 2,女 5),塩喪失型 18(男 8,女 10)型未定 2(男 1,女 1)。精査初診時すでに症状のあるもの,電解質異常を示すものもあったが,マスクリーニング開始前より低頻度であった。初診時血清 17-OHP は塩喪失型の方が単純型より高い傾向がみられた。