

先天性副腎過形成症 (CAH) マスキングの実績

(分担研究：副腎過形成症スクリーニング実施に伴う諸問題の検討)

諏訪城三¹⁾，五十嵐良雄²⁾，北川照男³⁾，下澤和彦⁴⁾，高杉信男⁵⁾，高橋武夫⁶⁾，
辻章夫⁷⁾，鶴原常雄⁸⁾，成瀬浩⁹⁾，松浦信夫¹⁰⁾

要約：6 地域で，1988 年 6 月までに 585,459 名の新生児で CAH マスキングを行い，28 例の患児を発見した。発生頻度は 1/20,909 であった。単純型 8 (男 3，女 5)，塩喪失型 18 (男 7，女 11)，病型未定 2 (男 1，女 1) であった。患児の症状はマスキング以前の調査にくらべ，重篤症状は減少していた。患児の第 1 回濾紙血 17-OHP 値で最も低かったのは直接法で 53.1 ng/ml 全血，抽出法で 14.1 ng/ml 全血であった。塩喪失型の方が単純型よりも高い 17-OHP 値を示す傾向がみられた。

見出し語：先天性副腎過形成症，新生児マスキング，17-OHP

研究方法：札幌市，北海道の一部，東京都の一部，神奈川県，静岡県西部地域，大阪市の一部における濾紙血 17-OHP 測定による先天性副腎過形成症の新生児マスキングの成績を集計した。

結果と考察：マスキングの期間，検査件数，CAH 患者数，発生頻度を表 1 に示した。総検査件数 585,459 件中 28 例の CAH が発見された。頻度は 1/20,909 (Handy -

Weinberg 推計による 95% 信頼限界は 1/31,459 ~ 1/14,466 であった。

病型別，性別の患者数は表 2 の通りであった。単純型：塩喪失型 = 1 : 2.3 で塩喪失型の数は 21 - 水酸化酵素欠損の約 70% 位であろうと考えられた。

患者初診時の症状は表 3 の通りで，塩喪失型では体重増加不良が多く例でみられていた。初回の濾紙血中 17-OHP 値は図 1 に示

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. Center)，2) 浜松医大小児科，3) 日大小児科，4) 東京医科歯科大小児科，5) 札幌市衛研，6) 神奈川県予防医学協会，7) 昭和大薬学部，8) 大阪市小児保健センター小児科，9) 杏林大小児科，10) 北大小児科

した通りであった。単純型の方が低い傾向を示したが、17-OHP 値のみでは塩喪失型と区別することはできないと考えられた。最も低い17-OHPを示したのは単純型の1例で、直接法で53.1, 抽出法で14.1 ng/ml 全血であった。初診時の血清Na, K, 血清17-

OHP 値は図2の如くであった。塩喪失型ではすでに低Na血症を示している例があり、採血から受診までの期間をさらに短縮させる工夫が必要と考えられた。また単純型でも高K血症を示す例があるので、塩喪失型との鑑別にあたり注意が必要と考えられた。

表1

CAH Mass-screening

Region	Period	No. screened	CAH	
			No.	1 per
Sapporo City	Apr./82~June/88	126,123	9	14,014
Hokkaido(part)	Nov./85~Aug./87	48,067	1	48,067
Tokyo(part)	Jan./84~June/88	118,931	5	23,786
Kanagawa	Jul./86~June/88	136,494	6	22,749
Shizuoka(west)	May/81~June/88	103,724	5	20,745
Osaka City(part)	Nov./86~June/88	27,708	2	13,854
Others	Apr./85~Dec./87	24,412	0	-
Total		585,459	28	20,909

図1

Disc 17-OHP(1st. sample) in CAH

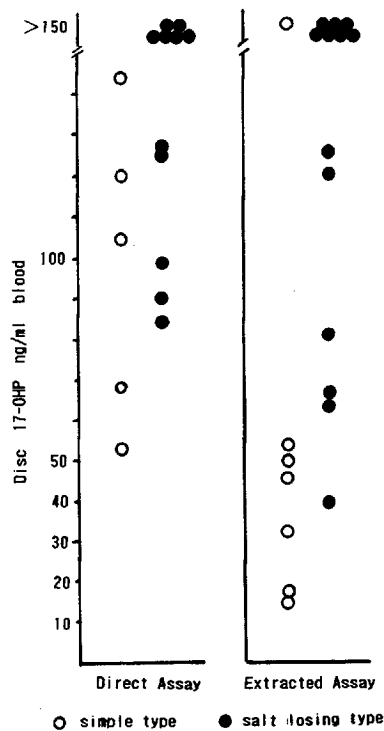


表2

CAH Mass-screening
— Type of CAH —

Type	Male	Female	Total
Simple	3	5	8
Salt losing	7	11	18
Undetermined	1	1	2
Total	11	17	28

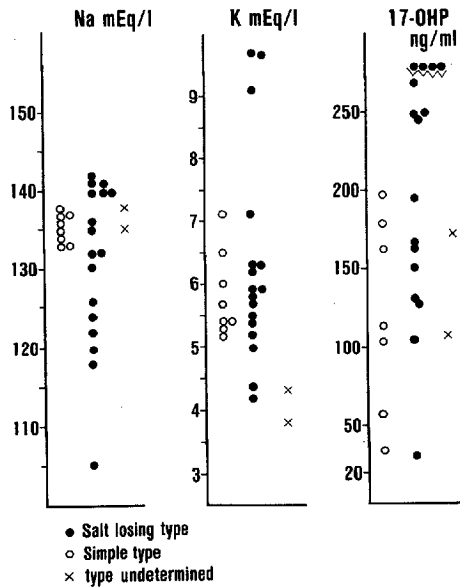
表3

CAH Mass-screening
— Symptoms before Treatment —

	Salt losing (18 cases)	simple (8 cases)
vomiting	3 (16.7 %)	1 (12.5 %)
diarrhea	1 (5.6 %)	0
dehydration	5 (27.8 %)	0
poor sucking	6 (33.3 %)	0
poor wt.gain	12 (66.7 %)	0
(pre-) shock	1 (5.6 %)	0
pigmentation	14 (77.8 %)	5 (62.5 %)

图2

CAH Mass-screening
— Serum Na, K and 17-OHP before Treatment —





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:6地域で,1988年6月までに585,459名の新生児でCAHマススクリーニングを行い,28例の患児を発見した。発生頻度は1/20,909であった。単純型8(男3,女5),塩喪失型18(男7,女11),病型未定2(男1,女1)であった。患児の症状はマススクリーニング以前の調査に比べ,重篤症状は減少していた。患児の第1回濾紙血17-OHP値で最も低かったのは直接法で53.1ng/ml全血,抽出法で14.1ng/ml全血であった。塩喪失型の方が単純型よりも高い17-OHP値を示す傾向がみられた。