

## 神奈川県における副腎過形成症 (CAH) マススクリーニングの実施について

高橋武夫<sup>1)</sup>、森雄一<sup>1)</sup>、山上祐次<sup>1)</sup>、春木英一<sup>1)</sup>、諏訪城三<sup>2)</sup>

**要約：**昭和61年7月から63年12月までに神奈川県内で出生した 171,684人の新生児について、濾紙血を用いてCAHのマススクリーニングを行った。検査は、ELISA法による17-OHPの測定で、直接法と抽出法を併用した。要再検は 200件(0.12%)、要精検24件(0.01%)で7人の患児(塩喪失型5人、単純型2人)を発見した。

出生体重1,000g未満の児の採血時日齢10日以内では、直接法で高値を示した。抽出法では、大多数がカットオフ値以内であった。

**見出し語：**先天性副腎過形成症、新生児マススクリーニング、17-OHP

**研究方法：**先天性代謝異常マススクリーニング用に送られた乾燥濾紙血液を用い ELISA法(チバコーニング社、エンザプレート)により、17-OHPを測定した。測定は、直接法とエーテル抽出を行ってから測定する抽出法との両者について行った。まず直接法で全検体を検査し、20ng/ml blood(以下bloodを省略)以上のものと97%tileを越えるものについて、抽出法により duplicateで再測定を行った。再測定の結果10ng/ml以上のものを要再検とし再採血を依頼し、50ng/ml以上ものは直ちに要精密検査とした。再採血後の検査は、抽出法(duplicate測定)で10ng/ml以上のものを要精検とした。

**結果：**昭和61年7月から63年3月まではパイロットスタディとして、63年4月以降は神奈川県、横浜市及び川崎市の委託事業として実施したので、両者を区分して63年12月までの成績を表1に示した。検査総数は 171,684件、要再検数 200件(0.12%)、要精検数24件(0.01%)、発見患児数7人(1/24,608)であった。患児一覧表を表2に示した。5人が塩喪失型(SL)、2人が単純型(SI)であった。スクリーニングの際の検査値は抽出法で最高200ng/ml以上、最低17.3ng/mlでNO.5、NO.6の患児が再採血後に要精検となったものである。

表 1 スクリーニング結果

期 間	受付数	検査数	要再検数	要精検数	患児数
86.7~88.3	118,978	118,466	122	17	5
88.4~88.12	53,277	53,218	78	7	2
計	172,255	171,684	200	24	7
		99.67%	0.12%	0.01%	

- 1) 神奈川県予防医学協会(Kanagawa Health Service Association)
- 2) 神奈川県立子ども医療センター(Kanagawa Children's Medical Center)

63年4月から12月までに検査を行った53,218件の直接法による検査値のヒストグラムを図1に示した。5~10ng/mlが最も多く47%を占め、20ng/ml未満が95.8%を占めている。同期間に抽出法による検査は2,957件行っておりこれを図2に示した。2~4ng/mlが最も多く42.7%を占め、10ng/ml未満が97.3%を占めている。次に出生体重と採血時日齢による17-OHPの濃度変化を、直接法と抽出法に分けて表3と表4に示した。直接法で見ると出生体重2,000g以上では採血時日齢に関係なくほぼ正常レベルの11~15ng/mlであったが、1,000~1,900g群では17~35ng/mlを示し、1,000g未満では23~61ng/mlであった。特に1,000g未満で採血時日齢が6~9日では高値を示した。抽出法では大多数がカットオフ値以内を示した。

**考察及び結果：** 昭和61年7月から63年12月まで171,684人の新生児について、ELISA法によりCAHのマスクリーニングを実施し7人の患児を発見した。24,608人に1人の発見頻度である。判定基準は1次検査で全検体を直接法で検査し、その20ng/ml以上と97% tileをこえるものについて抽出法で検査し、50ng/ml以上のものを要精検、10ng/ml以上のものを要再検査とし、再検査は抽出法で10ng/ml以上のものを要精検とした。

7人の患児は要精検24人の中から発見されたもので、7人の内5人はいずれも1次検査で直接法90ng/ml以上、抽出法で50ng/ml以上であったので、1次検査から直ちに精密検査へまわされた。しかしNO.5の患児は直接法143.3ng/ml、抽出法17.3ng/ml、NO.6は直接法82.6ng/ml、

図1. 17-OHP (直接法) Histogram 88.4~88.12

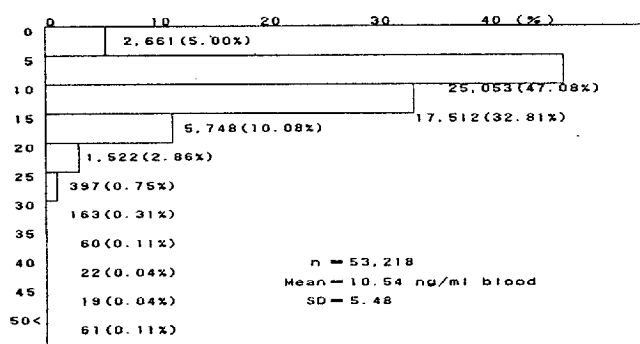


図2. 17-OHP (抽出法) Histogram 88.4~88.12

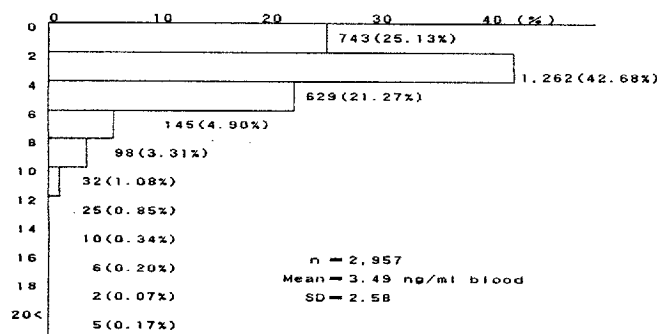


表2 疾患児一覧表

NO.	ID	性	出生体重	採血日齢	直接法	抽出法	診断
1	8638634	F	3,500g	3日目	200<	200<	S L
2	8735182	M	3,810g	13 "	200<	125.1	S L
3	8743608	M	2,725g	1 "	200<	65.6	S L
4	8751595	M	3,280g	5 "	125.7	120.3	S L
5	8761525	M	3,810g	5 "	143.3	17.3	S I
6	8813871	F	3,430g	5 "	82.6	39.2	S L
7	8840231	M	4,100g	5 "	90.0	50.0	S I

検査単位: ng/ml Blood

表3 出生体重と日齢による17-OHPの濃度変化(直接法) n=44,336

出生体重 (g)	日		齢			
	0~9	10~19	20~			
~ 999	28	61.7±51.0	11	44.0±52.0	30	23.1±16.8
1,000~1,499	112	35.6±34.7	37	20.7±13.1	100	18.8± 8.8
1,500~1,999	270	17.7±17.1	65	17.9±10.2	107	20.5±14.3
2,000~2,499	1,850	13.3± 8.6	132	14.8± 8.1	90	15.3± 7.5
2,500~	40,861	11.2± 5.6	393	12.6± 6.6	250	12.4±11.4

n Mean±S D (ng/ml Blood)

表4 出生体重と日齢による17-OHPの濃度変化(抽出法) n=3,665

出生体重 (g)	日		齢			
	0~9	10~19	20~			
~ 999	21	7.9± 6.9	6	8.9± 8.5	15	5.3± 4.0
1,000~1,499	67	5.6± 4.5	16	5.4± 5.5	51	2.4± 2.0
1,500~1,999	72	3.8± 2.9	28	3.5± 2.9	49	3.5± 3.8
2,000~2,499	304	3.7± 4.4	31	2.8± 2.4	27	2.5± 1.6
2,500~	2,895	2.4± 4.6	62	2.3± 1.7	21	1.9± 4.9

n Mean±S D (ng/ml Blood)

抽出法 39.2ng/mlで、従ってこの2人は再採血を行い再検査の結果、抽出法でNO.5は41.9ng/ml、NO.6は40.3ng/mlで要精検となったものである。これらのことや全体の要再検率0.12%、要精検率0.01%であったこと等を勘案し、判定基準の改定について目下検討中である。

低体重児特に1,000g未満では、採血時日齢が10日以内の場合高値を示すので、少なくとも20日以上を経過した後に再採血を行った方が良いと考える。現在、神奈川県代謝異常スクリーニングでは、2,000g以下の出生児の場合、体重2,500gに達した時か、生後1カ月に達した時点で、2回目の採血を行うことになっているのでこれに歩調を合わせれば良いと考える。

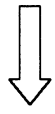
文献:

- 1) 諏訪城三ほか: 神奈川県における副腎皮質過形成症の状況ならびに他地域結果と併せた集計について、厚生省心身障害研究 マスクーニングに関する研究、昭和61年度研究報告書、104頁、1987.
- 2) 諏訪城三ほか: わが国における先天性副腎皮質過形成症 マスクーニングの成績の集計、同上名誌、昭和62年度研究報告書、104頁、1988.
- 3) 山上祐次ほか: 先天性副腎皮質過形成症のマスクーニング—ELISAによる17-OHP測定、予防医学ジャーナル、NO.219、P12、1987.
- 4) 山上祐次ほか: 先天性副腎皮質過形成症マスクーニング用 17-OHP ELISA Kitの基礎的検討;医学と薬学、19、105、1988.



## 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:昭和61年7月から63年12月までに神奈川県内で出生した171,684人の新生児について、濾紙血を用いてCAHのマスクリーニングを行った。検査は、ELISA法による17-OHPの測定で、直接法と抽出法を併用した。要再検は200件(0.12%)、要精検24件(0.01%)で7人の患児(塩喪失型5人、単純型2人)を発見した。

出生体重1,000g未満の児の採血時日齢10日以内では、直接法で高値を示した。抽出法では、大多数がカットオフ値以内であった。