

マススクリーニングで発見された21-水酸化
酵素欠損 (CAH) の長期予後に関する検討
(分担研究: 現行マススクリーニングにより
発見された患児の管理と長期予後に関する研究)

諏訪城三¹⁾, 五十嵐良雄²⁾, 下澤和彦³⁾,
前坂機江¹⁾, 立花克彦¹⁾, 藤枝憲二⁴⁾,
荒木久美子⁵⁾

要約: 871, 402 件のマススクリーニングによって44例 (発生頻度 1: 19,805) の21-水酸化酵素欠損の発見がなされていることが分った。1981 年 5 月～1988 年 6 月と 1988 年 7 月～1989 年 12 月での発生頻度に差がなかった。単純型: 塩喪失型 = 1: 3.3, 男: 女 = 1: 1.2 であった。性誤認例はなかった。長期的管理と予後調査の方法につき検討を加えた。

見出し語: 21-水酸化酵素欠損, マススクリーニング, 性誤認, 長期予後

研究方法: 1990 年 2 月現在, CAHマススクリーニングは全国58自治体すべてで開始されていたが, 1989 年 1 月まででは33, 同 4 月まででは51, 同 9 月まででは55自治体と各地域で実施が進められつつある状況であった。そこで, 1988 年 7 年～1989 年 12 月までのマススクリーニングの件数と患者数について, 札幌市, 東京都, 神奈川県, 静岡県, 高知県で調査し, 昨年度報告した 1988 年 6 月までの集計に加えて患者発生頻度を計算した。マ

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

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

3) 東京医科歯科大小児科 (Dept. of Pediatr., Tokyo Med. and Dent. Univ.)

4) 北海道大小児科 (Dept. of Pediatr., Hokkaido Univ. School of Med.)

5) 高知医大小児科 (Dept. of Pediatr., Kochi Med. School)

スクリーニング発見患者の背景と予後調査の方法について検討を加えた。

研究結果と考察:

1) CAH の発生頻度

1981年5月～1988年6月と1988年7月以降のマススクリーニングの件数と患者発生頻度をみると表1の通りとなった。この2期間のうち前期はスクリーニング検査方法等が安定するまでの時期であり、後期はほぼ安定してからの時期であるが、患者発見頻度に大きな差はなく、総じて1:20,000位の頻度の発生であることが再確認された。従って、年間に全国で約60～70名の患者発生があると考えられ、出生人口の少ない自治体では2～3年に1名の発生であろうと推計された。これらの患者の管理状況や予後調査はマススクリーニングの成果を評価するにあたり極めて重要であり、その調査方法の検討を確立しておく必要があると考えられた。

この2期間の検査件数、患者数を各研究地域別に示すと表2の通りとなった。各地域での発生頻度は高知県を除きあまり大きな差はないように思えた。しかし、高知県で多発するか否かは例数の集積が必要と考えられた。

2) 病型別、男女別の比較

病型別、男女別の患者数と比をみると表3の通りであった。これを以前行った患者調査の結果と対比させてみると表4の通りとなった。男女比は患者調査に比しマススクリーニングの方が男児がやや多くなっており、男児の見落とし例がなくなってきたためと考えられた。単純型;塩喪失型比をみると患者調査に較べてマススクリーニングでは塩喪失型が多くなっていた。患者発生頻度は患者調査で4

万余名に1人であったのに比し、マススクリーニングでは約2倍になっている点を考え合わせると、塩喪失型のうち診断されないまま死亡していた例がマススクリーニングでは早期発見、救命されていることを示していると考えられた。

3) 性の誤認

本症女児の性誤認は、患者調査では12%にも達していたのにマススクリーニングでは零であった(表5)。これは早期発見の成果と考えられた。女児外性器異常にはかなりの個体差があるので、今後の調査では異常の程度についても明らかにする必要があると考えられた。

4) 管理と長期予後の調査方法

マススクリーニングで発見されたCAHの患者背景、管理、長期予後の調査のための個票作成の検討を行った。表6、7にその内容の概要を示した(治療初期および長期経過についての調査表も別に作成した)。

調査方法の検討とその実施については次年度行うこととした。

表 1

マススクリーニングによって
発見されたCAHの頻度

期 間	件数	CAH	
		件数	頻度
1981. 5月 ～1988. 6月	585. 459	28	1/20, 909
1988. 7月 ～1989. 12月	285. 943	16	1/17, 871
計	871. 402	44	1/19, 805

表 2 CAHマスキング

地 域	期 間		CAH	
			例数	頻 度
札幌市	Apr. /82~Dec. /89	153,866	9	1/17,096
北海道	Nov. /85~Aug. /87	48,067	1	1/48,067
東京都	Jan. /84~Dec. /89	226,767	13	1/17,444
神奈川県	Jul. /86~Dec. /89	238,639	10	1/23,864
静岡(西部)	May. /81~Dec. /89	142,512	7	1/20,359
大阪市	Nov. /86~June. /88	27,708	2	1/13,854
高知県	Nov. /88~Dec. /89	9,431	2	1/ 4,716
その他	Apr. /85~Dec. /87	24,412	0	----
計		871,402	44	1/19,805

表 3

CAHマスキング

(1989.12.)

病 型	男	女	計
単純	4	5	9
塩喪失	14	16	30
型未定	2	3	5
計	20	24	44

単 : 塩 = 1 : 3.3

男 : 女 = 1 : 1.2

表 5

表 4 CAHの病型比, 男女比

女兒CAHの性誤認

	単 : 塩	男 : 女	例数
1977年患者調査	1 : 1.2	1 : 1.7	405
1985年 "	1 : 1.8	1 : 1.7	194
マスキング (~1989年)	1 : 3.3	1 : 1.2	44

	性 誤 認
1977年患者調査	31/259 (12.0%)
マスキング (~1989年)	0/24 (0 %)

表 6

マスキングによる先天性副腎過形成

(21-水酸化酵素欠損) 調査用紙 (I) - 初診時状況 -

患者氏名 生年月日 性(戸籍上sex)
 マスキングを受けた地域(都道府県名)
 濾紙血17-OHP値とその測定キット名
 初診日
 症状(初診時)
 体重, 身長, 外性器異常(半陰陽の有無と程度),
 哺乳力低下, 嘔吐, 下痢, 脱水, 末梢循環不全, 痙攣,
 ショック状態, 色素沈着.
 周生期状況
 在胎週数, 出生時体重, 身長, 出生時胎位, 分娩状況,
 新生児仮死
 家族歴
 血族結婚, 同胞に乳幼児期の突然死, 同胞のCAH
 検査・治療
 染色体分析
 初期の検査, 治療経過表(別表)
 診断名
 「単純型」, 「塩喪失型」, 「病型未定」, その他
 合併疾患名
 治療開始日
 コメント

表 7

マスキングによる先天性副腎過形成

(21-水酸化酵素欠損) 調査用紙 (II) - 長期経過 -

患者氏名, 生年月日
 診断名
 新生児期の診断名(塩喪失, 単純型, 型未定, その他)
 その後の診断名の変更
 発達の様子
 首坐り, お坐り, ひとり歩き, 発語
 半陰陽について
 戸籍上の性変更
 陰核形成術施行
 二次性徴発現年齢
 乳腺発育開始, 初経年齢, 陰毛発生, 陰茎肥大開始
 睾丸発育開始
 併発疾患
 中枢性思春期早発症年齢, その他の主な併発疾患名
 転帰
 治療中, 転医, 治療中止観察中, 死亡, 来院せず
 長期の治療経過(別表記入)



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:871,402 件のマススクリーニングによって 44 例(発生頻度 1:19,805)の 21 一水酸化酵素欠損の発見がなされていることが分った。1981 年 5 月～1988 年 6 月と 1988 年 7 月～1989 年 12 月での発生頻度に差がなかった。単純型:塩喪失型=1:3.3,男=女=1:1.2 であった。性誤認例はなかった。長期的管理と予後調査の方法につき検討を加えた。