

新生児マス・スクリーニングで発見された先天性副腎過形成症(21-水酸化酵素欠損症)2例の臨床経過と成長

(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)

五十嵐 良雄, 小川 治夫

要約 先天性副腎過形成症の新生児マス・スクリーニングの全国実施に先立って、昭和56年5月より一部地域でpilot studyを行ない7年間に5名の患児が発見された。発見された患児について最年長児を含む2例の成長、発達、臨床経過、治療について検討した。症例1は8歳2カ月の男児。発見時は低Na,高K血症を示し塩喪失型であったが急性発症前に発見されたため経過良好で、身長、体重は肥満傾向であるがほぼ標準で骨年齢は5歳と骨成熟促進も認めない。症例2は6歳5カ月の女児。外生殖器異常を認めたが、経過は良好で身長、体重ともほぼ標準で、骨年齢も歴年齢相当と骨成熟促進も認めない。

見出し語:新生児マス・スクリーニング,先天性副腎過形成。

研究方法 対象は昭和56年5月より実施している先天性副腎過形成症の新生児マス・スクリーニングにて発見された患児5例のうち最年長児を含む男児,女児各1例で病型は塩喪失型と単純男性型である。それぞれ成長,発達,骨年齢,内分泌所見および治療について検討した。内分泌所見は血中電解質,17-hydroxyprogesterone(以下17-OHP),Testosterone,PRA,ACTHについて

経過を観察した。

結果 症例1は歴年齢8歳2カ月,男児であり精検時日令31日,体重増加不良,Na 120 mEq/L, K 5.9 mEq/Lと低Na,高K血症を示し塩喪失型であったが急性発症に至る以前に発見された。臨床経過をFig 1に示す。塩喪失型であったが,クリーゼ発症前に発見されたため,治療は従来より用いられた初期に

大量の糖質コルチコイドを使用し以後検査所見、臨床症状の改善度に応じて減量し維持量とする方法でなく、生理的補償量にて治療を開始した。17-OHP, Testosterone, ACTH, PRA はすみやかに正常化した。その後、2歳2カ月感昌、3歳4カ月流行性耳下腺炎にてクリーゼを発症し入院加療を要したが、17-OHPは 1ng/ml 以下に維持されており、良好に経過している。成長曲線、骨年令をFig 2に示す。身長は出生時より \pm SD, 体重は $+$ SDでやや肥満傾向を認めるが、精神運動発達は正常である。骨成熟は歴年令8歳時5歳で遅延傾向を示し良好に経過している。症例2は6歳5カ月女児、精検時日令28日で外生殖器異常を認めたが、体重増加は比較的良好で、血清電解質も異常を認めず単純男性型と診断した。臨床経過をFig 3に示す。治療は当初糖質コルチコイド単独で生理的補償量にて開始した。17-OHP, Testosterone, ACTHは経過表のごとくすみやかに正常化した。PRAは高値を持続した。単純男性型では従来糖質コルチコイドのみで治療されていたが、我々はPRA高値例には鉱質コルチコイドを併用しており、症例2においても鉱質コルチコイドの併用によりPRAもすみやかに正常化した。以後Hydrocortison, Florinefにて治療を継続している。17-OHP, Testosterone, ACTH, PRAはともに正常を示しており良好に経過している。成長曲線、骨年令をFig 4に示す。身長、体重ともに \pm SDであり、骨年令はやや遅延しているがほぼ歴年令相当であり骨成熟促進はなく、精神運動発達は正常である。

考察 今回提示した症例は塩喪失型と単純男性型であるが、ともに身長発育、精神運動発達は正常であり、骨成熟促進もなく内分泌学的にも良好な経過を示している。本来本症においては急性副腎不全の発症および性早熟徴候が問題となるが、マス・スクリーニングにて早期に発見されるためクリーゼを発症することなく治療が早期より開始できる。一方性早熟の発症を予防するため、経過観察、治療が問題となるが、内分泌学的には、17-OHP, Testosterone, PRA, ACTH, Pregnenetriolなどの尿中ステロイド等が指標となるが、それぞれ単独ではなく複数のパラメーターを観察していくことが望ましい。治療についてはHydrocortisone等の糖質コルチコイドによる治療が主流であるが、過剰投与を防止するため、我々は急性副腎不全を発症していない場合は、従来おこなわれている初期大量投与ではなく生理的補償量にて治療を開始してもよいのではないかと考え、症例1.2ではこの方針で治療を行なった。この方針は、患児が感昌などで全身状態の不良な際は直ちに来院できるような状態にあり、また、かなり頻回の採血による治療状態の把握を必要とするので、乳児期には一般的には従来の初期大量投与が安全といえる。また単純男性型においても、PRAの高値、十分量の糖質コルチコイド投与にてもコントロールが不良等、必要ならば鉱質コルチコイドの併用も考慮すべきであろう。

文 献

- 1) 五十嵐良雄ら：先天性副腎皮質過形成(21-hydroxylase 欠損症)の新生児マス・スクリーニング—静岡県西部地区における

pilot study—：厚生省特定疾患「ステロイドホルモン産生異常症」調査研究班
昭和56年度研究報告書P40-48, 1982.

2) Igarashi Y et al : 21-Hydroxy deficiency neonatal mass-screening

; Controversies in disorders of adrenal hormones, ed. by R. Takeda & I. Miyamori, Elsevier Scie Pub. P.157~168, 1988

新生児マス・スクリーニングで発見された21-水酸化酵素欠損症(塩喪失型)の治療経過(Y.S.男)

Y.S. Male, 8Y 2M.

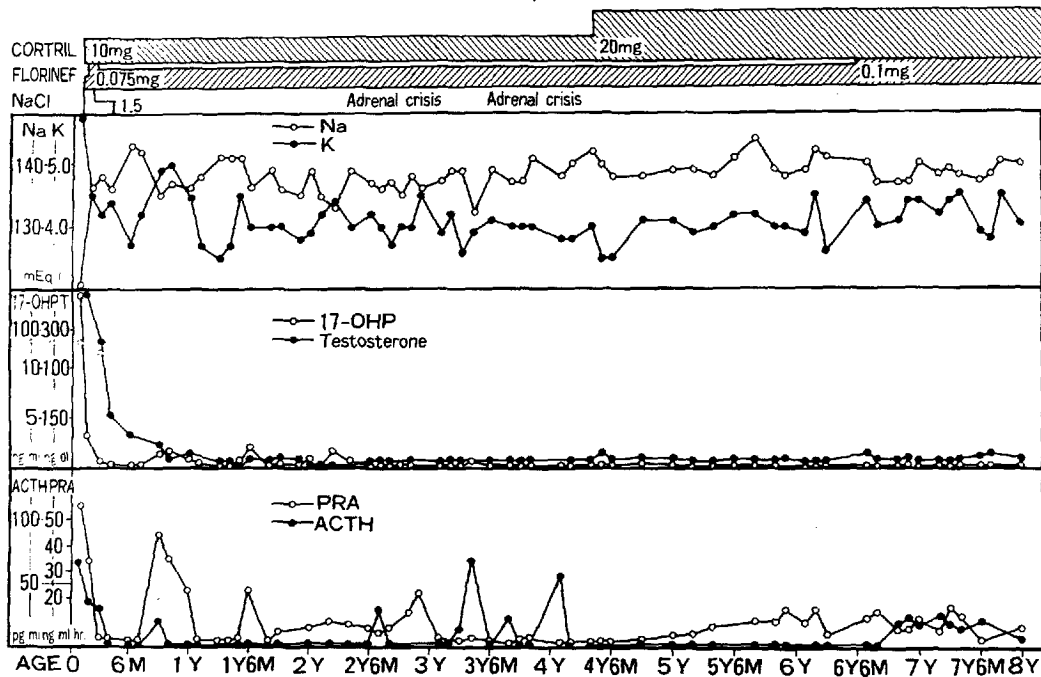
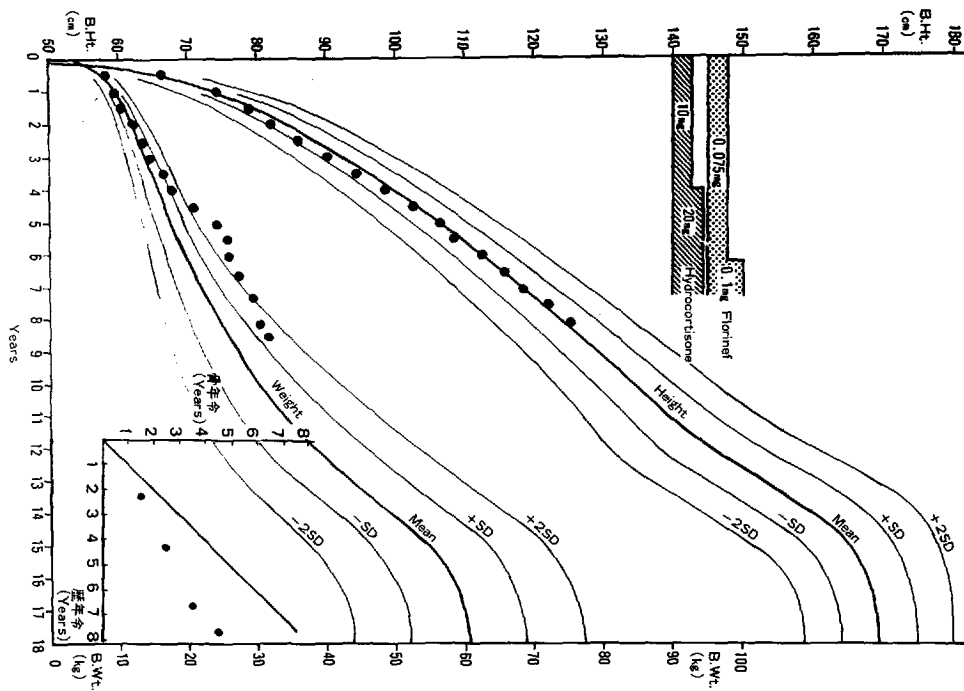


Fig 1



新生児マススクリーニングで発見された21-水酸化酵素欠損症(塩喪失型)の治療経過(Y.S.男児)

Fig 2

新生児マス・スクリーニングで発見された21-水酸化酵素欠損症(単純男性化型)の治療経過(K.T.女)

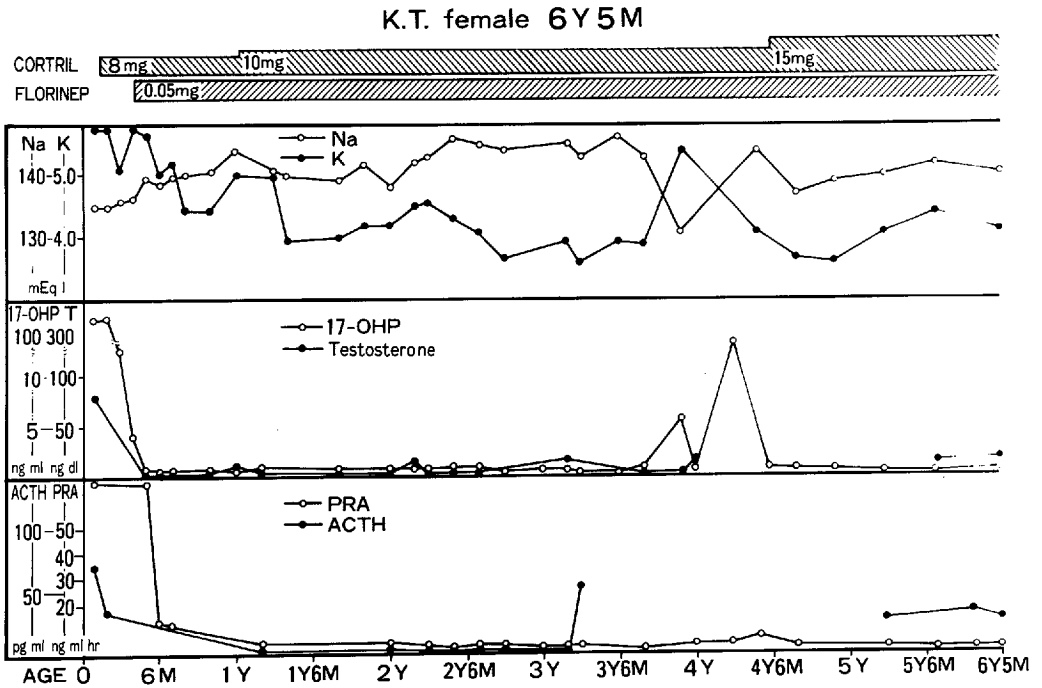


Fig 3

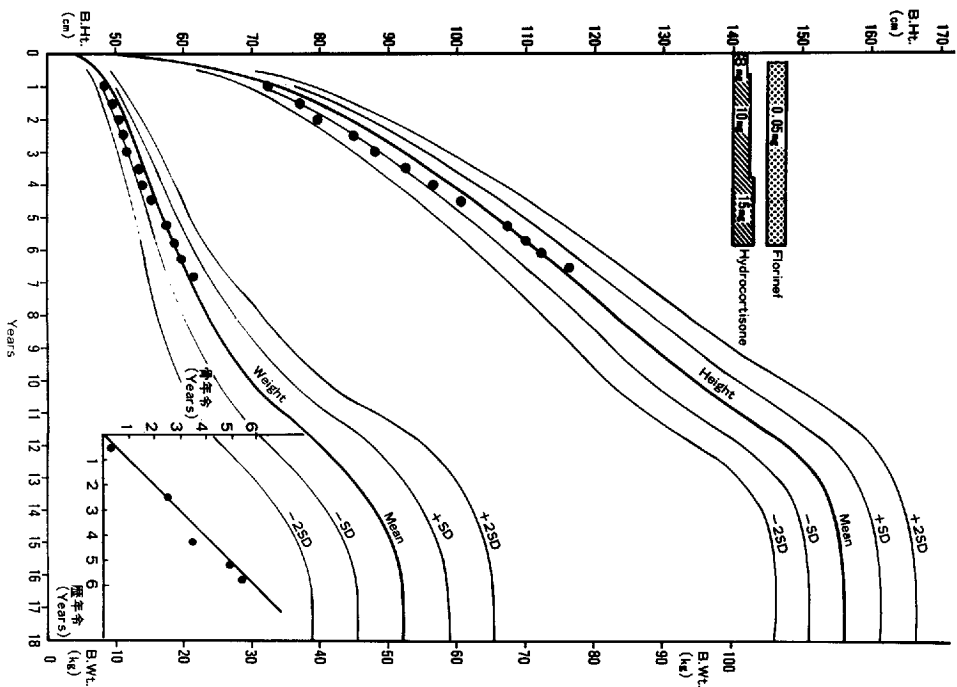


Fig 4



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 先天性副腎過形成症の新生児マス・スクリーニングの全国実施に先立って,昭和 56 年 5 月より一部地域で pilot study を行ない 7 年間に 5 名の患児が発見された。発見された患児について最年長児を含む 2 例の成長,発達,臨床経過,治療について検討した。症例 1 は 8 歳 2 ヶ月の男児。発見時は低 Na,高 K 血症を示し塩喪失型であったが急性発症前に発見されたため経過良好で身長,体重は肥満傾向であるがほぼ標準で骨年齢は 5 歳と骨成熟促進も認めない。症例 2 は 6 歳 5 ヶ月の女児。外性器異常を認めたが,経過は良好で身長,体重ともにほぼ標準で,骨年齢も歴年齢相当と骨成熟促進も認めない。