

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-
hydroxylase 欠損症)の成長と発達
(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 新生児マス・スクリーニングにて発見された先天性副腎過形成症患児4例の成長, 発達, 臨床経過, 治療について検討した。最も長期に経過観察している患児は塩喪失型9歳男児で, マス・スクリーニング開始直後に発見された。そのほか単純男性化型7歳4カ月女児, 型不明4歳5カ月男児, 塩喪失型1歳9カ月男児である。いずれの症例とも身長, 体重ともに $-1SD$ $\sim +1SD$ の範囲であり, 骨年齢も歴年齢相当かやや遅延しており骨成熟促進は認めない。治療量はHydrocortisone $0.6 \sim 1.0 \text{ mg/kg/day}$ ($16.9 \sim 22.0 \text{ mg/m}^2/\text{day}$), Florinef $0.002 \sim 0.005 \text{ mg/kg/day}$ であり年長児ほど治療量が少ない傾向であった。検査所見では血清電解質, 17-OHP, Testosterone, PRA, ACTHはいずれも正常範囲であり良好な経過であった。精神発達について検討した2症例は発達指数121, 110, と良好であった。

見出し語：新生児マス・スクリーニング, 先天性副腎過形成, 精神運動発達。

研究方法 対象は新生児マス・スクリーニングで発見された患児4例で, 塩喪失型2例, 単純男性化型1例, 型不明1例である。それぞれ成長, 発達, 臨床経過, 治療について検討した。また2例については津守式による発達検査も施行した。

結果 マス・スクリーニングで最初に発見された患児は塩喪失型9歳男児で, 詳細は昨年報告したが, その後も良好に経過しており, 身長 $\pm SD$, 体重 $+1SD$ でありやや肥満であるが発達は正常で骨年齢も遅延傾向にある。治療はHydrocortisone 20 mg/day (16.9 mg/m^2) Florinef 0.1 mg/day (0.003 mg/kg)

を投与している。症例2は単純男性化型7歳女児でやはり昨年報告したが、身長、体重ともに $\pm$ SD、骨年令もほぼ歴年令相当である。治療はHydrocortisone 15mg/day (17.9 mg/m²), Florinef 0.05 mg/day (0.002 mg/kg) 投与している。症例3は4歳6カ月男児で早期に治療開始したため塩喪失型か単純男性化型か不明である。経過表をFig 1に示す。血清電解質は当初から異常認めず、17-OHP, Testosterone, PRA, ACTH とともに治療後すみやかに正常化し、現在まで特に再上昇も認めず良好に経過している。治療は初期大量投与ではなく、維持量より開始し、また単純男性化型であったが、初期よりFlorinefを併用し良好な経過を示している。Hydrocortisone 10mg/day (13.0 mg/m²), Florinef 0.05 mg/day (0.003 mg/kg) で維持しており身長、体重ともに $\pm$ SDであり骨年令も歴年令相当である。(Fig 2) また津守式による発達検査では、発達指数は運動141, 探索117, 社会129, 生活習慣117, 言語105, 平均121.8と正常の発達であり、運動面の発達がより優れている傾向であった。(Fig 3) 症例4は1歳6カ月、塩喪失型男児である。初診時低Na, 高K血症を認め塩喪失状態であったが治療後すみやかに改善した。現在は血清電解質、17-OHP, Testosterone, PRA, ACTH とともに正常であり、経過中異常高値は認められない。(Fig 4) 治療は Hydrocortisone 10mg/kg/day (22.0 mg/m²), Florinef 0.05 mg/kg/day (0.005 mg/kg) 投与中であるが、他の3症例と比較すると、糖質コルチコイド、鉱質コルチコイドともに投与量が多い傾向であった。発育は身長-1SD、体重 $\pm$ SDであり骨年令は1歳6カ月

ではほぼ歴年令相当であった。発達指数は運動123, 探索104, 社会109, 生活習慣107, 言語102, 平均110で、やはり運動面が優れていた。

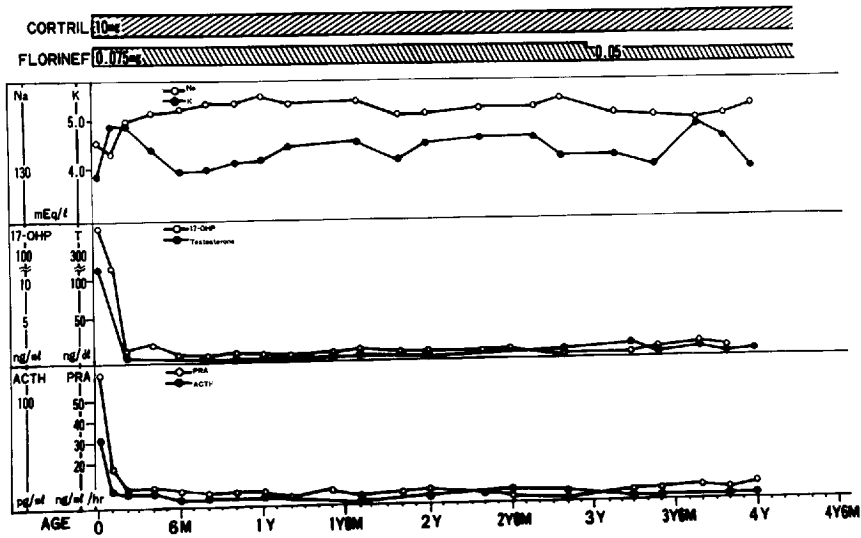
考案 今回呈示した症例は塩喪失型2例、単純男性化型1例、不明2例でありいずれも良好な臨床経過を示しており、身長、体重ともに正常範囲であり、骨年令も正常か、やや遅延しており骨成熟促進も認めないが、早期発見、早期治療の成果と思われる。また治療量についての検討ではHydrocortisone 16.9~22.0 mg/m²/day, Florinef 0.002~0.003 mg/kg/day であり低年令に比較的大量必要でありかつ塩喪失型により大量必要と思われるが、いずれも早期より治療を開始しているため、一般的な投与量とされているHydrocortisone 20~30 mg/m²/day より少量で維持できており良好な経過を示している。また単純男性化型でも鉱質コルチコイドを併用することにより糖質コルチコイドを減量させることができた。一方経過観察上有用な指標として血中17-OHPが最も優れていると思われるが我々の症例では急性副腎不全の際に異常値を示さなかった場合もみられた。また血中17-OHPが日内変動を示すことは知られておりone pointでは正確な状態を把握するためには不十分と思われる。我々は尿中17-OHPについて一日量、日内変動、尿中PTとの比較を試みているが、血中17-OHPと関連しない場合もあり今後検討が必要である。またACTH, PRA, Testosteroneなどの各種パラメーター、あるいは新しい有用な指標についても検討していくべきである。精神発達については早期発見、早期治療により良好な発

達が期待できるが、我々の2症例とも良好であり、運動面でより優れている傾向であった。今後も心理面も含め精神発達についての検討も必要である。

文 献

- 1)五十嵐良雄ら：先天性副腎過形成症の新生児スクリーニング，小児科臨床，43：697-707，1990
- 2)柴田幸信ら：尿中17 α -Hydroxyprogesterone 排泄に関する基礎的検討，ホルモンと臨床，38：1091-1096，1990

新生児マス・スクリーニングで発見された21-水酸化酵素欠損症の治療経過(F.T 男児)



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
の治療経過 (F.T 男子)

Fig 1

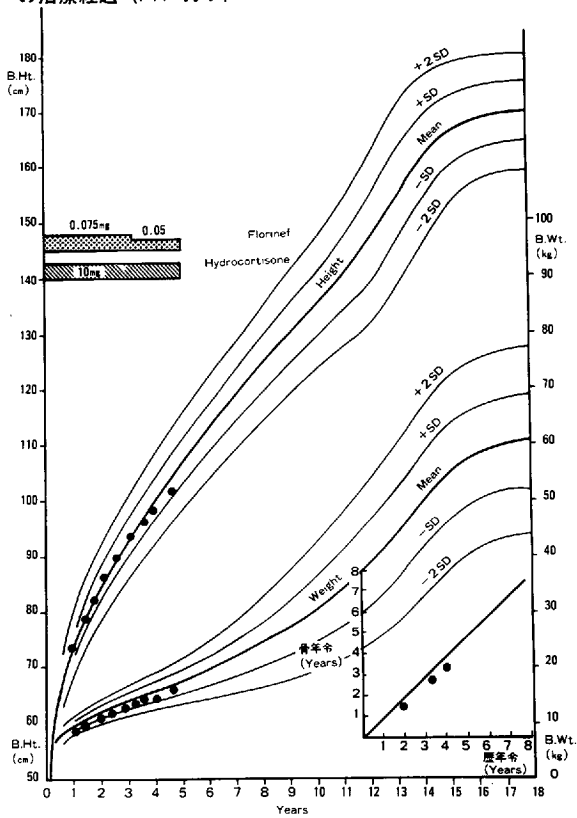


Fig 2

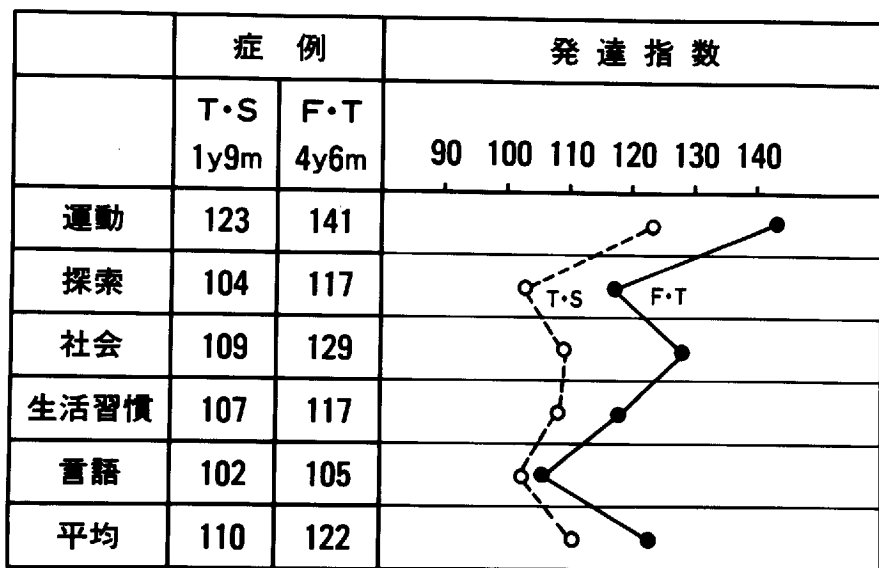


Fig 3

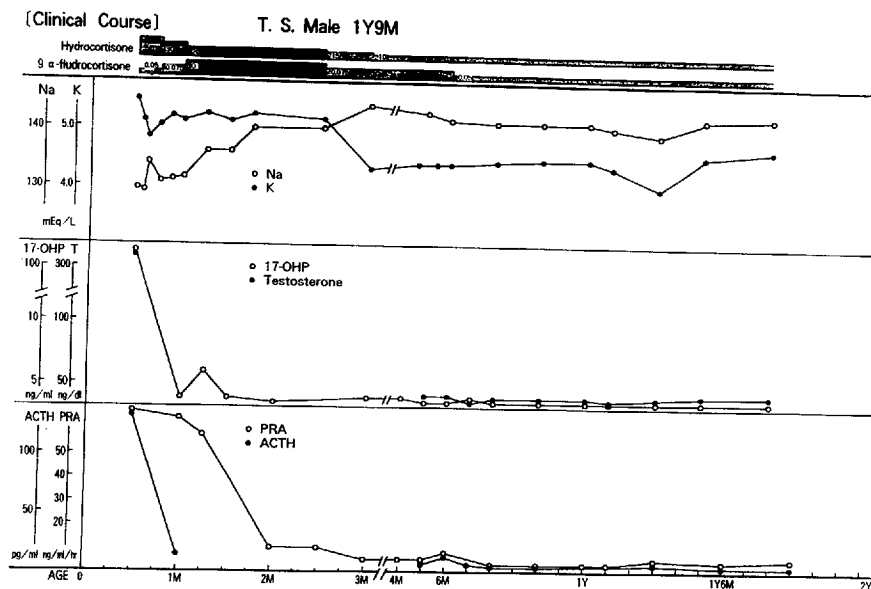


Fig 4

T.S. Male 1y 9m(Bone Age 1y 6m)

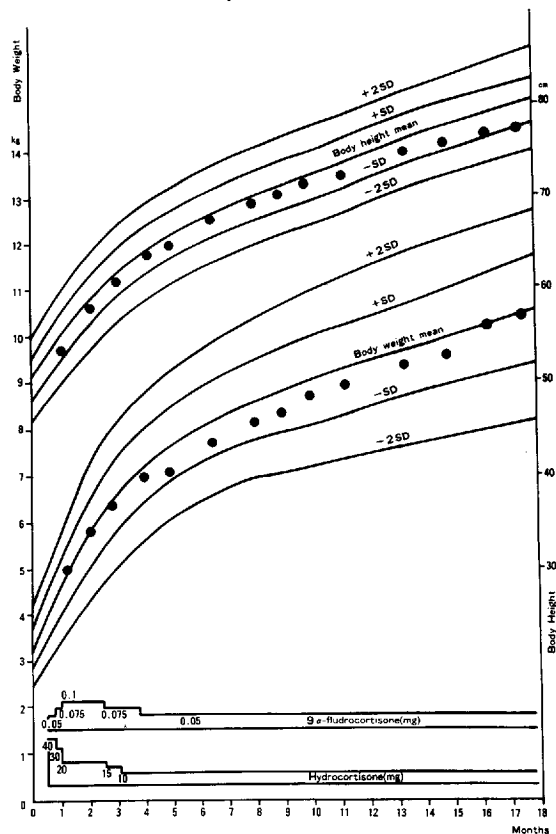
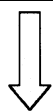
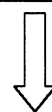


Fig 5



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 新生児マス・スクリーニングにて発見された先天性副腎過形成症患者 4 例の成長, 発達, 臨床経過, 治療について検討した。最も長期に経過観察している患児は塩喪失型 9 歳男児で, マス・スクリーニング開始直後に発見された。そのほか単純男性化型 7 歳 4 ヶ月女児, 型不明 4 歳 5 ヶ月男児, 塩喪失型 1 歳 9 ヶ月男児である。いずれの症例とも身長, 体重ともに $-1SD \sim +1SD$ の範囲であり, 骨年令も歴年令相当かやや遅延しており骨成熟促進は認めない。治療量は Hydrocortisone $0.6 \sim 1.0 \text{ mg/kg/day}$ ($16.9 \sim 22.0 \text{ mg/m}^2/\text{day}$), Florinef $0.002 \sim 0.005 \text{ mg/kg/day}$ であり年長児ほど治療量が少ない傾向であった。検査所見では血清電解質, 17-OHP, Testosterone, PRA, ACTH はいずれも正常範囲であり良好な経過であった。精神発達について検討した 2 症例は発達指数 121, 110, と良好であった。