

マススクリーニングで発見された21-水酸化酵素
素欠損症の頻度と管理状況に関する調査成績
(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*，立花克彦*，今村由起子*，
前坂機江*

要約：2,911,522件のマススクリーニングで発見された21-OHDは147例(1/19,806)であった。男：女=1：0.9，塩：単=4.3：1，低体重児5例(3.4%)であった(51検査機関調査結果)。

13医療機関60例の21-OHDの受診日齢は 14.3 ± 14.9 日であった。女兒32例中17例は半陰陽のためにすでに受診していた。出生後受診までの一日平均体重増加率は治療直前血清K値と負の相関を示した。治療前のPRAはすべて著高を示した。初診時には血清Na, K値が正常例でも，日齢と共に塩喪失が次第に出現するものなどがあり，マススクリーニング発見21-OHDでは程度の差はあるが全例が塩喪失状態にあるとみなして治療すべきと考えられた。

見出し語：21-水酸化酵素素欠損，17-OHP，塩喪失型，単純型

研究方法：全国51検査機関にアンケート調査し，検査件数，患者数，病型等を調べた。13医療機関60症例の症状，検査所見，治療などについて調査した。

ニングが開始された時から1991年3月までに実施された21-OHDマススクリーニング検査は，全国で2,911,522件で，147例の患児が発見された。頻度は1/19,806であった。中国地方，四国の頻度は2～3倍高い傾向にあった(表1)。

結果：1.検査機関アンケート結果：都道府県，政令市において行政事業としてマススクリー

147症例の病型，性別は表2の通りであっ

* 神奈川県立こども医療センター小児科 (Dept. of Pediatrics, Kanagawa Children's Medical Center)

表1 地域別 CAH 頻度

(~1991.3.)

地域	件数	患者数	頻度(1 per)
全 国	2,911,522	147	19.806
北 海 道	287,950	14	20.568
東 北	193,391	8	24.174
関東甲信越	1,099,552	47	23.395
東海・北陸	356,482	15	23.765
近 畿	368,798	20	18.440
中 国	175,428	18	9.746
四 国	80,510	8	10.064
九州・沖縄	349,411	17	20.554

(見落し例 1 例)

た。男女比は1 : 0.9であった。塩喪失型：単純型は4.3 : 1で、塩喪失型が80%以上をしめていることが分った。低出生体重児は5例(3.4%)で、一般頻度と差をみなかった。

2. 医療機関受診患者調査：医療機関で精査されフォロー中の60例は塩喪失型48例、単純型11例、病型未定1で男28, 女32例であった。

受診日齢, 治療開始日齢は表3の通りであった。塩喪失型は11日齢に受診し, 13日齢で治療開始されているものがほとんどであった。単純型では遅れる例が多くみられた。

初診時にみられた症状では, 哺乳力低下が37%, 脱水が38%, 嘔吐が27%で, ショックを呈したものは10%にすぎなかった。全身色素沈着は62%にみられた。女兒32例中陰核肥大は全例に認め, 半陰陽の主訴で病院を受診していた例は17例であった。男28例中陰茎肥大を認めたのは11例(39%)であった。半陰陽以外の症状でマススクリーニング前に受診していた例は嘔吐(塩喪失型)1例, ショック1例, 同胞にCAHをもつもの3例(うち1例は胎児診断)であった(表4)。

60例の平均在胎週数は 39.0 ± 1.4 週, 出生体重は 3244.5 ± 446.5 gと標準値と差はなか

表2

マススクリーニング
21-OHD 病型・性別

マススクリーニング (~1991.3)

病型	性			計
	男	女	性不明	
塩喪失	56	50	1	107
単純	11	13	1	25
型未定	10	5	0	15
計	77	68	2	147

スクリーニング件数=2,911,522

頻度=1 : 19.806

男 : 女 = 1.0 : 0.9

塩 : 単 = 4.3 : 1.0

低体重児 $5/147 = 3.4\%$

患者調査

調査年度	塩 : 単	男 : 女	例数
1977年	1.2 : 1	1 : 1.7	405
1985年	1.8 : 1	1 : 1.7	194

頻度 1/43.764

った(低体重2,240gと2,425gの2例)。しかし, 受診時に体重増加不良ないしは体重減を示す例がほとんどであった。治療直前の血清K値と出生後の一日体重増加量(日齢7以後に治療開始した49例)の相関をみると図1の如くなり, 良好な負の相関がみられた。しかし図でも分る通り, 単純型と塩喪失型は必ずしも明確に分れているわけではなく, 単純型では体重増加不良・血清K上昇の程度が軽い傾向がみられたにすぎなかった。血清Naと体重増加率との間には相関はみられなかった。

治療前の血清Na, KおよびPRAは図2の通りであった。単純型でもNa 130~135 mEq/lと低いし境界域の例が半数近くあり, Kも6 mEq/l以上が $\frac{1}{2}$ にみられた。塩喪失型でも治療前Na, Kが正常域の例があったが, 治療開始後に低下した例がかなりみられた。しかし, PRAは全例で著高を示し, すべての例でNa喪失病態があることを

表3

CAHマスキリング
受診・治療開始日齢

マスキリング (~1991.3.)		
	受診日齢	治療日齢
単純型 (11例)	27.4 ± 26.3日 (13~101日)	37.8 ± 25.5日 (14~101日)
塩喪失型(48例)	11.3 ± 9.1日 (0~39日)	13.0 ± 8.6日 (2~39日)
全例 (60例)*	14.3 ± 14.9日 (0~101日)	17.6 ± 16.2日 (2~101日)

* 病型未定1例を含む

マスキリング以前患者調査

	1977年調査	1985年調査
単純型	6歳5ヵ月 ¹⁾	4歳8ヵ月 ²⁾
塩喪失型	56日 ³⁾	22日 ⁴⁾

1)189例, 2)70例, 3)216例, 4)124例

示唆していた。

60例中現在までに死亡したものはなかった。性誤認の女児2例は戸籍上性変更がなされていた。現在の年齢別に身長、体重のSDSを図3に示した。かなりの例で低身長がみられた。肥満傾向のものは少なかった。

考察：300万件近いマスキリングの結果からみて21-OHDの発生頻度は2万出生に1人と考えて間違いないといえよう。中国地方・四国での頻度が高い結果は昨年調査と同様であった。

受診時に体重減少を示す例の多いこと、その程度に差はあるがいわゆる塩喪失型と単純型で明確に差がみられないこと、PRAが全例で著高を示したこと、臨床的に低Na血症を示したのは全症例の80%以上をしめること等を考えると、新生児期に早期発見された21-OHDはすべてが塩喪失状態にあるとみなして迅速に対処しなければならないと考えられた。このことより、初診日齢が単純型とされた例で27日であったことはかなり危険をはらんでいると考えられ、今後はさらに迅速な医

表4

CAH診断のきっかけ

	男	女
スクリーニング	24 (85.7%)	13 (40.6%)
他の理由		
半陰陽	—	17 (53.1%)
嘔吐	1	0
ショック	0	1*
同胞CAH	3 (10.7%)	1
計	28 (100%)	32 (100%)

* 半陰陽(+),スクリーニング陽性で受診したが単純型として放置され、塩喪失・ショック発症

療対応がなされるよう努力と工夫がなされるべきと考えられた。

謝意：調査にご協力いただいた検査機関と関係諸氏に深謝します。また症例調査にご協力下さった13小児医療施設の先生方に御礼申し上げます(紙面の都合で名称は省略いたします)。

図1

マスキリングによるCAH
治療前血清Kと出生後体重増加率の相関
(~1991.3.)

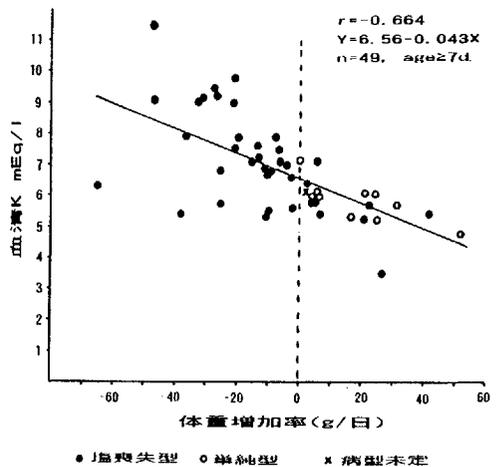


図2

マススクリーニングによるCAH
治療前血清Na, K, PRA
(~ 1991.3.)

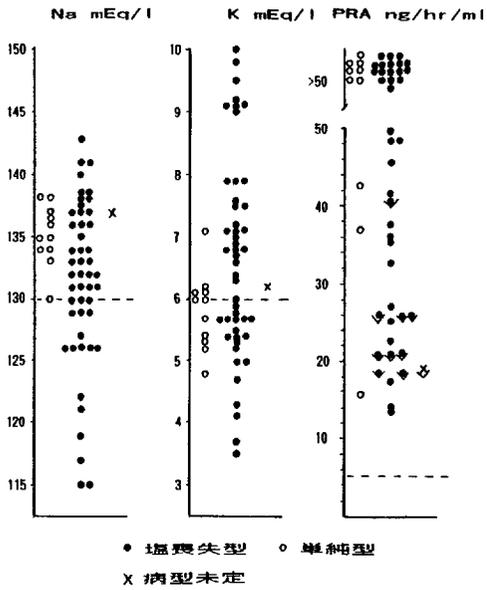
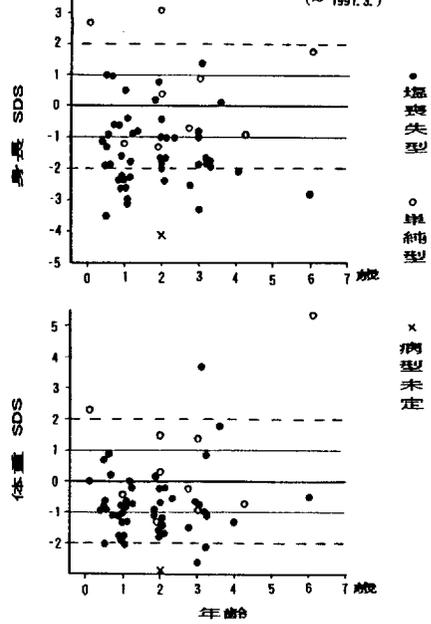
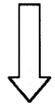


図3

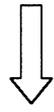
マススクリーニングによる
CAHの治療中身長・体重
(~ 1991.3.)





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:2,911,522 件のマスキングで発見された 21-OHD は 147 例(1/19,806)であった。男:女=1:0.9,塩:単=4.3:1,低体重児 5 例(3.4%)であった(51 検査機関調査結果)。

13 医療機関 60 例の 21-OHD の受診日齢は 14.3 ± 14.9 日であった。女児 32 例中 17 例は半陰陽のためにすでに受診していた。出生後受診までの一日平均体重増加率は治療直前血清 K 値と負の相関を示した。治療前の PRA はすべて著高を示した。初診時には血清 Na,K 値が正常例でも,日齢と共に塩喪失が次第に出現するものなどがあり,マスキング発見 21-OHD では程度の差はあるが全例が塩喪失状態にあるとみなして治療すべきと考えられた。