

免疫血清部門

尿一般部門

病理部門

細胞診部門

血液一般部門

生化学部門

先天性代謝異常部門

細菌部門



## 先天性副腎過形成症について

### 検査 2 科先天性代謝異常係

わが国で行われている新生児マス・スクリーニングの対象疾患は、ガラクトース血症、フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、メープルシロップ尿症、先天性副腎過形成症、クレチン症(先天性甲状腺機能低下症)です。

今回は、上記対象疾患のうちから「先天性副腎過形成症」について述べたいと思います。

### 1. 先天性副腎過形成症の概念

先天性副腎過形成症（以下 CAH）は常染色体劣性遺伝で、副腎皮質におけるステロイドホルモンの産生過程に必要な酵素が先天的に欠損しているために起こる疾患です。

特にコルチゾールが産生されないことにより、脳下垂体から ACTH（副腎皮質刺激ホルモン）が過剰に分泌される結果、副腎が過形成をきたすものを CAH と呼んでおり、欠損している酵素の種類によっていくつかに分けられます。（下表参照）

マス・スクリーニングでの発見頻度は約 2 万人に 1 人といわれており、出生後に症状が急激に進展するため、早期発見・早期治療が必要です。

#### ▼副腎皮質に過形成をきたす副腎皮質ステロイド合成酵素欠損症の種類

- ・ 21-水酸化酵素欠損症…マス・スクリーニングの対象
- ・ リポイド過形成症 (Prader 病)
- ・ 11 $\beta$ -水酸化酵素欠損症
- ・ 17 $\alpha$ -水酸化酵素欠損症
- ・ 3 $\beta$ -水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症

## 2. 病態

副腎皮質から分泌されるホルモンは糖質コルチコイド、鉱質コルチコイド、副腎性アンドロゲンの3種類に大別されます。

糖質コルチコイドは生命維持になくてはならないステロイドであり、不足すると急性または慢性の副腎不全に陥ります。鉱質コルチコイドは電解質の調整に必要で、これが不足すると血液中の塩分を保つことができなくなり、脱水状態（塩喪失）になります。副腎性アンドロゲンは男性化作用に関与しています。

糖質コルチコイドの分泌が不足すると、ネガティブフィードバックにより脳下垂体からのACTHの分泌が高まり、副腎は刺激され過形成となりますが、必要な酵素が欠損しているため適切に糖質コルチコイドは作られません。また、副腎性アンドロゲンが異常に分泌されることがあります。

## 3. 症状

主な臨床症状として、哺乳力の低下、体重増加不良、嘔吐、下痢、脱水、末梢循環不全、ショック、低Na血症、高K血症、色素沈着、男性化徴候などがあります。これらの症状から電解質異常を伴う塩喪失型、電解質異常を伴わない単純男性型などに分類されます。

特に塩喪失型では、生後まもなく、または数週間後に塩喪失症状が起こり、放置すると重篤な状態に陥ります。また、男性化徴候においては、特に女兒で性分化異常を呈するため、性の決定に苦慮する場合があります。その他、高血圧や思春期早発症などを合併することもあります。

## 4. マス・スクリーニングの概要

新生児マス・スクリーニング検査はCAHの症例の約90%を占める21-水酸化酵素欠損症を対象としています。

21-水酸化酵素は、17-水酸化プロゲステロン（17-OHP）という物質を転換させる作用がありますが、欠損症ではこの酵素がうまく働かないため、血液中に17-OHPが増加します。検査は、新生児期に採取された乾燥濾紙血中の17-OHP濃度をELISA法で測定します。

広島県では、初回採血の17-OHP濃度が直接法7.0 ng/ml、抽出法4.0 ng/ml以上の場合、ただちに採血医療機関へ要精密検査の報告をしております。ただし未熟児では、生理的に高値となる場合があるため再採血とし、異常値の判定は慎重におこなっています。

## 5. 診断と治療

要精密検査となった児は、臨床症状、検査所見、遺伝子解析などにより専門医によって診断されます。

治療は急性期の副腎不全の治療とその後の維持療法とに分けられます。急性期の治療では、糖質コルチコイド・鉱質コルチコイド欠乏、脱水、酸血症、低血糖に対して輸液およびホルモン療法がおこなわれます。維持療法では、塩喪失型の場合、コルチゾール、フロリネフを投与し、生後1歳頃までは塩化ナトリウムをミルクに混合して与えます。年長児では合成ステロイドを併用することもあります。女児の外性器異常に対しては、生後2～3歳頃までに外性器形成術を実施します。

マス・スクリーニングにより早期に発見され、不足している副腎皮質ホルモンを服用していれば、生命予後は良好といわれています。

## おわりに

新生児のマス・スクリーニング検査においては、検査技術レベルを全国一定に保つため、毎月外部精度管理が実施されています。また、知識と技術の向上を図るために、研修会や学会等への参加が義務づけられています。これからも検査精度を維持し、1人でも多くの新生児を救う手助けをしていきたいと思っております。

参考資料：

1. 新生児マススクリーニングハンドブック 南江堂出版
2. 先天性副腎過形成症マススクリーニング 母子愛育会発行

担当：阪本直美(先天性代謝異常)  
文責：山崎雅昭(検査科技師長)  
前田亮(臨床部長)

### 《予告》

次号は血清部門から、「第42回日本臨床検査自動化学会参加報告」をお届けいたします。