

新生児マススクリーニング検査で

陽性となった赤ちゃんのご家族の方へのご説明

「先天性副腎皮質過形成症」について

新生児マススクリーニングは、病気の可能性がある赤ちゃんを「拾い上げる」検査であり、「陽性」という結果の通知があっても、病気と決まったわけではありません。精査の結果「正常」と判定される「偽陽性」のこともあります。また、症状が現れてから診断される場合とは異なり、積極的な治療をしなくてもほとんど症状を示さないような「軽症例」と判断されるケースも少なからず生じます。

以下の説明内容についても、このような点を踏まえた上でご覧ください。

国立成育医療研究センター 研究所 マススクリーニング研究室

*本資料は [広島大学病院小児科HP](#) に掲載していたものを一部改めて転載しています。

まず、はじめにお伝えしたいこと

①赤ちゃんのスクリーニング検査（先天性副腎皮質過形成症）
をお受けになって

“精密検査が必要 = 病気”ではありません

* 早産や生まれたときに強いストレスを受けた赤ちゃんは、
病気でなくても検査で陽性となることがあります。

②先天性副腎皮質過形成症の赤ちゃんは、早期治療で体調が
改善します。本スクリーニング検査は、治療が必要な赤ちゃん
を見逃すことなく、早期に診断することを目的としています。

先天性副腎皮質過形成症って？

- ・ 副腎皮質ホルモンを作る副腎の機能が、生まれつき低下
＝“副腎皮質ホルモンが不足した状態”です。
- ・ 1.5～2万出生に1人の割合で発症すると報告されています。
＝広島県内では、年間に約1～2名の赤ちゃんが、本症と診断されています。

* 副腎とは：腎臓の上方にある小さな三角形の臓器で、副腎皮質・髄質ホルモンを産生しています。

副腎皮質ホルモンって？

大きく3つのホルモンに分かれます。

①糖質コルチコイド（コルチゾール）

糖質代謝ほか、広範な生理的役割を有するホルモン

→ 血糖上昇作用， 血圧上昇・抗ストレス作用・抗炎症作用など

②鉱質コルチコイド（アルドステロン）

電解質バランスを整える役割を有するホルモン

→体内のナトリウムと水分を保持し、カリウムを排泄させる

③性コルチコイド（アンドロゲン）

男性ホルモンに類似した作用を示す

特に①・②は、生命維持に不可欠なホルモンとして、体内で分泌されています。

発熱・けが・脱水状態など身体にストレスがかかると分泌量が増加し、ストレスの影響から身体を保護する重要な役割を果たします。

何が原因なの？

- ・ 副腎でホルモンを作るために必要な酵素（タンパク質の一種）が生まれつき低下または欠如しているため、副腎ホルモンを適切に分泌することができず発症します。
- ・ 副腎皮質ホルモンの合成には、複数の酵素が関わっていますが、中でも「21-水酸化酵素」の機能低下が原因である場合が多く、先天性副腎皮質過形成症の赤ちゃんの9割以上を占めています。
- ・ 21-水酸化酵素の機能低下は、設計図である遺伝子 (*CYP21A2*) の配列変化によってもたらされます。

副腎皮質ホルモンが低下すると...

生まれたばかりの赤ちゃんでは

- ・ お乳やミルクの飲みが悪い
- ・ 体重が増えない
- ・ 元気（活気）がない
- ・ 乳首や腋の下・陰部などが褐色気味になる
- ・ 女の子の外陰部の形が男の子とまぎらわしい

といった症状がみられます。

精密検査は どんなことをしますか？

①血液検査

血液中の電解質やホルモン値などを検査します。

②尿検査

体内からのステロイドホルモンの尿中成分を測定します。

③超音波検査

副腎の大きさを測定して、腫大の有無を調べます。

* 以上の検査で診断がつかない時は、副腎からのホルモン分泌を促す「負荷試験」や、遺伝子検査を追加する場合があります。

病気の場合、どんな治療が必要ですか？

- ・ 副腎皮質ホルモンのお薬を1日2～3回内服します。
(症状の程度によって量を調整します)
- ・ 1歳になるまでは、食事からの塩分摂取量が少ないので、食塩成分のお薬を内服したり、塩分の高いミルクを与えて、塩分の喪失を補うようにします。
- ・ 発熱や嘔吐下痢症にかかった時や大きなけがや手術の際は、体が必要とする副腎ホルモンの量が増えます。
そのような場合、内服薬の量を通常の2～3倍に増やしたり、点滴投与を行うことで対応します。

フォローアップについて

- ・ 定期的に受診していただき、
成長や体調に合わせて内服量を調整します。
- ・ 受診間隔の目安は、
乳幼児期には1～3か月毎
小学生以降では年3～4回程度 となります。
- ・ 小児慢性特定疾患 の対象となっており、
20歳になるまで医療費の補助を受けることができます。

まとめ

- ・ 副腎皮質ホルモンを作るために必要な酵素が低下しており、その結果、副腎皮質ホルモンが不足する病気です。
- ・ 早期の診断と治療を目的に、全ての出生児を対象として、スクリーニング検査を行っています。
- ・ “精密検査が必要＝病気”ではありません。まずはきちんと調べて、本当ならすぐに治療を始めることで、赤ちゃんを守ってあげることができます。
- ・ 治療の中心は、内服薬による副腎皮質ホルモンの補充です。適切に治療することで、他の赤ちゃんと同様に元気に育っていくことができます。