

分担研究課題名：現行マススクリーニング体制の評価と改善
先天性副腎過形成症スクリーニングの二次検査の有用性に関する検討

研究分担者：田島 敏広（自治医科大学医学部小児科・教授）

研究要旨

先天性副腎過形成症スクリーニングの二次検査として用いられるステロイド分析について、国内外の文献を収集して有用性を検討した。いずれも陽性的中率が上昇しており、また国内文献では再採血率の大幅な低下（1/4～1/10 程度）も報告されていた。

A. 研究目的

新生児スクリーニングにおける先天性副腎過形成症の二次検査としての液体クロマトグラフィー質量分析計（LC-MS/MS）によるステロイド分析の有用性を文献的に検索する。

B. 研究方法

医中誌、MEDLINE、Embaseより先天性副腎過形成症の二次検査としてのLC-MS/MSを検討した報告を収集し、解析を行った。

C. 研究結果

19編の外国の文献、3編の日本の文献を収集した。日本での報告では、再採血率はLC-MS/MS導入以前はそれぞれ0.65%、1.71%、1.64%であったが、0.055%、0.18%、0.38%まで低下した。特に早産児の再採血率の減少が3つの報告とも著しかった。陽性的中率を検討した1報告ではLC-MS/MS導入後は75%と向上が明らかとなった。諸外国の報告でも同様に陽性的中率は改善していたが、二次検査のカットオフ値、ステロイド分析の項目の設定によって幅が認められた（2.54-100%）。

D. 考察

新生児スクリーニングにおいて先天性副腎過形成症の場合、再採血率が高いこと、特に早産児で高い事が知られている。二次検査としてのLC-MS/MSによるステロイド分析は

システマティックレビューにより、再採血率の減少、陽性的中率の上昇に有用である事が示された。費用面では1回の測定はおおよそ300円であり、従来のEnzyme-linked immunosorbent assayの費用と同等である。また再採血にかかる費用も軽減できる。しかし機器自体は高価であり、メンテナンスにかかる費用が問題になる。今後の検討課題である。

E. 結論

LC/MS-MSによる先天性副腎過形成症のMSの二次検査は再採血率の減少、陽性的中率向上に有用である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Tajima T. Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia: Utility of liquid chromatography with tandem mass spectrometry as a secondary test. Clin Pediatr Endocrinol 34, 13-18, 2025

2. 学会発表

- 1) 田島敏広. 副腎不全における糖質コルチコイド補充. 第34回臨床内分泌 update, 名古屋市, 2025. 11. 29-30

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）
該当案件なし