

分担研究課題：現行マスキリーニング体制の評価と改善
先天性内分泌疾患の現状把握と今後の展望

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

「先天性甲状腺機能低下症マスキリーニングガイドライン（2021 年改訂版）」において「出生体重 2,000g 以上の一卵性（一絨毛膜性双胎）または性別一致の多胎児は日齢 14 までに 2 回目の採血をおこなうことを考慮する」との追記が行われた。その追記を検討すべく、本邦での報告を検討した。その結果従来の多胎児の 2 回目採血の割合は約 30%であったが、追記により新たに多胎児の約 48%が採血対象に加わるようになった。また本邦ではいまのところ多胎児の CH の頻度が単胎児に比較して、高いという結果は得られなかった。今後さらに症例数を増やして、追記の効果を検討する必要がある。

A. 研究目的

「先天性甲状腺機能低下症マスキリーニングガイドライン（2021 年改訂版）」（日本小児内分泌学会、日本マスキリーニング学会）において「出生体重 2,000g 以上の一卵性（一絨毛膜性双胎）または性別一致の多胎児は日齢 14 までに 2 回目の採血をおこなうことを考慮する」との追記（弱い推奨）が行われた。その追記の妥当性を検討すべく、本邦での報告を検討した

B. 研究方法

医学中央雑誌、MEDLINE、Embaseより多胎児の先天性甲状腺低下症についての本邦からの報告を検索した。

C. 研究結果

多胎児の再採血を行っている宮城県公衆衛生協会の報告では、従来の多胎児の 2 回目採血の割合は 29%であったが、追記により新たに多胎児の 48%が採血対象に加わった。新潟県での検討では従来の多胎児の 2 回目採血の割合は 28%であったが、追記により新たに多胎児の 47.9%が。また CH の発症率は双胎児 1/1608 人、単胎児 1/1855 人と有意差はなかった。また大阪の一施設からの報告であるが、2000g 未満の多胎児の TSH 遅発上昇 CH についての後方

視的検討では、性別一致多胎で有意に高いことはなかった。

D. 考察

ヨーロッパからの 2020-2021 年の CH ガイドライン、2023 年の米国からの CH のスクリーニング・治療の手引きでは、性別一致の多胎児の 2 回目のスクリーニングが推奨されている。これは多胎児の CH の一致率は高くないが、単胎児に比べて CH の発症リスクが 3 倍高いことが一つの理由である。しかし多胎児の CH の頻度が高い原因については不明である。本邦での性別一致多胎児の NBS の再検については、各報告から NBS の負担が増えた。また多胎児の CH の頻度が高いという結果は得られなかった。しかし前述したように、多胎児では単胎児に比べ CH の頻度が高いという報告もあるので、NBS の結果が正常であっても CH の症状に注意しながら、経過観察することが大切である。

E. 結論

現状では多胎児の CH の頻度が多いという結果は本邦では得られていない。2021 年の CH マスキリーニングガイドラインの追記についてはさらなる検討が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 先天性甲状腺機能低下症マスキングガイドライン(2021年改訂版), 日本小児内分泌学会・日本マスキング学会.

https://jspe.umin.jp/medical/files/guide20211027_3.pdf

- 2) Nakatani H, Watanabe K, Tsuji-Hosokawa A, Sutani A, Saito Y, Kirino S, Yamano H, Orimoto R, Gau M, Yogi A, Ishige N, Tajima T, Hasegawa T, Takasawa K, Takagi M, Kashimada K. A Two-Step LC-MS/MS method to differentiate 210HD and PORD in Screen-Positive newborns.

Endocrine 2026;91:103.

doi: 10.1007/s12020-026-04573-z.

2. 学会発表

- 1) 菱村希, 山岸卓弥, 藤倉かおり, 野町祥介, 遠藤愛, 金子直哉, 末岡秀文, 石井玲, 中村明枝, 田島敏広, 森川俊太郎. 札幌市における12年間の先天性副腎皮質過形成症スクリーニング実績: LC-MS/MS法の臨床的有用性. 第58回日本小児内分泌学会学術集会, 千葉市, 2025.10.30-11.1.

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)
該当案件なし