

2023 年度学術推進プロジェクト研究

「尿中非抱合型ステロイドによる 21 水酸化酵素欠損症鑑別法の確立」

慶應義塾大学病院 臨床検査科

中川 央充



この度、日本臨床検査医学会より 2 年間の研究助成をいただき、21 水酸化酵素欠損症 (21OHD) の新規診断法開発に取り組むことができました。本研究を通じて、LC-MS/MS を用いた尿中非抱合型ステロイド測定法という、臨床現場のニーズに応える革新的な診断法を確立できたことは、大変意義深い成果であったと考えております。

21OHD は新生児期に生命を脅かす可能性がある希少疾患でありながら、従来の検査法には偽陽性の問題や、煩雑な前処理などの課題がありました。本研究では、尿中で血中のステロイドを検出することで、この課題解決を目指しました。構造が極めて類似した 38 種類ものステロイドを特異的に分離・検出するという技術的に高難度な課題に直面しましたが、当施設が蓄積してきた質量分析のノウハウを活かし、最適な分析条件を確立することができました。その結果、尿中 21-deoxycortisone (21DOE) が従来法と同等以上の診断能を示す優れたマーカーであることを明らかにし、前処理時間の大幅な短縮を実現できました。

特に印象深かったのは、本研究費により米国シカゴで開催された ADLM (Association for Diagnostics & Laboratory Medicine) での発表機会を得られたことです。世界各国から集まった臨床検査医学の専門家たちと、新生児スクリーニングや質量分析技術について直接議論を交わすことができました。同じ課題に取り組む研究者たちとの情報交換は、技術的な知見を深めるだけでなく、希少疾患診断における国際的な連携の重要性を再認識する貴重な経験となりました。

今後は、さらに症例数を重ねて診断精度の検証を進め、本法を実臨床で広く活用いただける検査法として確立していきたいと考えております。新生児マススクリーニング陽性例の迅速な確定診断により、患児の早期治療介入と予後改善に貢献できることを目指してまいります。

最後に、このような貴重な研究機会を与えていただいた日本臨床検査医学会に心より感謝申し上げます。いただいたご支援により、希少疾患診断の発展に寄与する成果を得られたことを大変光栄に存じます。今後も本研究成果をさらに発展させ、臨床検査医学の進歩と本学会の発展に貢献できるよう、一層努力してまいります。