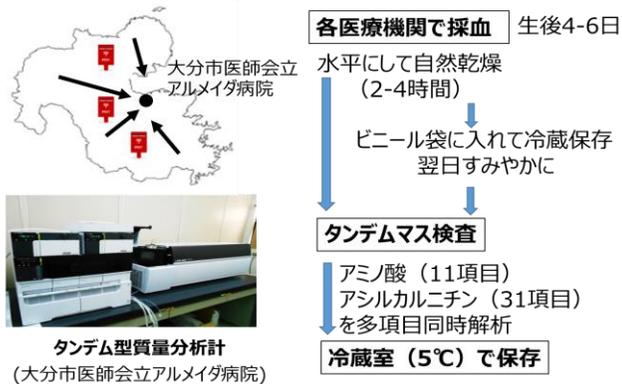


研究実績

背景

- ▶ 新生児マススクリーニングにタンデムマス法が導入されたことにより先天性代謝異常症を**早期発見**し、**突然死を予防**が可能になった。
- ▶ タンデムマス法導入前に乳幼児突然死症候群で亡くなった症例の中に未診断の先天性代謝異常症が潜在している可能性がある。
- ▶ 冷蔵保存されている過去の乾燥濾紙血をタンデムマス分析することで、**後方視的に先天性代謝異常症を診断できる**可能性がある。

大分県の新児スクリーニングの流れ



研究概要

【目的】冷蔵保存された乾燥濾紙血で後方視的に疾患を推測することが可能か検討する。

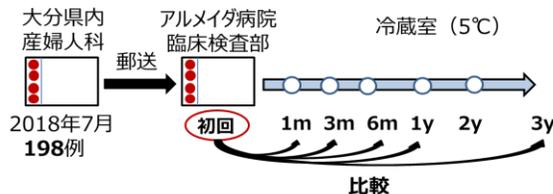
【対象】①2018年7月に大分県内で出生した健常新生児の乾燥濾紙血**198**検体

②2014年7月に大分県内で出生した健常新生児の乾燥濾紙血**90**検体

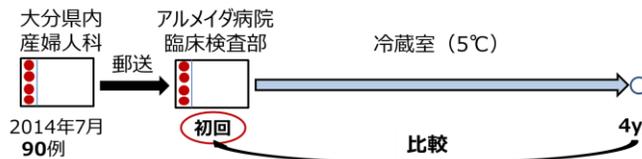
【方法】初回検査後に冷蔵保存 (1か月、3か月、6か月、1年、2年、3年、4年) していた乾燥濾紙血を前・後方視的にタンデムマス分析を行い各項目毎に補正式を作成する。

研究方法

①3年間的前方視的検討



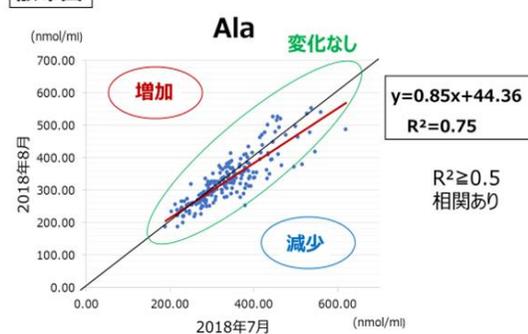
②4年間の後方視的検討



Approved by the ethics committee of Oita University Hospital, Oita, Japan (No. 1434)

評価 (相関性)

散布図



各項目毎に散布図を作成し近似式を求め傾向を評価する。

結果

(1) アミノ酸

Diseases	Markers
Argininemia	Arg
Phenylketonuria	Phe
Prolinemia	Pro
Inborn error of amino acid metabolism	Tyr
Maple syrup urine disease	Leu+Ile Val
Homocystinuria	Met
Citrullinemia typel	Cit
Argininosuccinic aciduria	Cit
Citrin deficiency	Cit

(2) 遊離・アシルカルニチン

Diseases	Markers
Methylmalonic acidemia・Propionic acidemia	C3 & C3/C2
Isovaleric acidemia	C5
Methylcrotonylglycinuria	C5-OH
Organic acidemias	C5-OH
Multiple carboxylase deficiency	C5-OH
3-hydroxy-3-methylglutaric acidemia	C5-OH
Glutaric acidemia type 1	C5-DC
β-ketothiolase deficiency	C5-OH & C5:1
Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	C8 & C8/C10
Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	C14:1 & C14:1/C2
Trifunctional protein deficiency	C16-OH & C18:1-OH
Carnitine palmitoyltransferase 1 deficiency	C0/(C16+C18)
Carnitine palmitoyltransferase 2 deficiency	(C16+C18:1)/C2 & C14/C3
Carnitine acylcarnitine translocase deficiency	(C16+C18:1)/C2 & C16
Fatty acid oxidation disorders	C0
Systemic carnitine deficiency	C0
Glutaric acidemia type 2	C8 & C10 & C12

考察と結語

- ◆ 4年前の冷蔵保存検体でも適切な補正式を用いれば、後方視的に診断可能な先天代謝異常症があることが判明した。
- ◆ 今後は実際の患者検体での測定値の変化、温度や湿度の影響を考慮したより多くの解析施設での検討が必要と考えられる。

今後の展望

- ◆ 新生児スクリーニングにタンデムマス分析が導入されていない発展途上国においても、冷蔵保存した濾紙血を用いて後方視的に一部の先天代謝異常症を診断することが可能であり、治療や遺伝カウンセリングを提供することができる可能性がある。

先天代謝異常症の疾患とその診断マーカーを示す。赤色は相関性が保持されていた項目。後方視的に診断可能な疾患を青色で示した。