

氏名	高橋 知男
学位の種類	博士 (医学)
学位記番号	甲第453号
学位授与年月日	平成28年3月25日
審査委員	主査 教授 土屋美加子
	副査 教授 大谷 浩
	副査 教授 田邊 一明

### 論文審査の結果の要旨

小児期にはそれまで健康だった乳幼児が突然死することがあり、その原因の一つに先天代謝異常症 (inherited metabolic disease; IMD) がある。島根大学ではGC/MSおよびタンデムマス法によって有機酸血症、脂肪酸代謝異常症などのIMD診断系を確立しており、全国の医療機関から分析依頼を受けている。申請者は、2004年から2014年までの期間に依頼された症例のうち、乳幼児突然死 (sudden unexpected death of infants; SUDI) または乳幼児突発性危急事態 (apparent life-threatening event; ALTE) に該当する症例について、IMDの頻度、疾患内訳、発症形態などを後方視的に解析した。ALTE 219例中22例 (10%)、SUDI 239例中3例 (1.3%)、両者を合わせ458例中25例 (5.5%) がIMDと診断され、疾患内訳は、尿素回路異常症が9例 (40%) で最も多く、次いでメチルマロン酸血症が8例 (36%) であった。前駆症状として新生児では哺乳不良、嘔吐、乳幼児では、感冒症状、下痢などが、また急性期の一般検査では、高アンモニア血症、肝機能異常、CK高値などが多く見られた。一方IMDが疑われたが検体不足などの理由で確定診断に至らなかった症例も12例あった。以上よりSUDIやALTEに遭遇した時、背景疾患としてIMDを念頭に置いた対応が必要であると結論付けた。本研究は、島根大学のユニークな研究成果であり、SUDIやALTEの原因解明と予防に貢献する意義のある研究である。