

# 質量分析を応用した先天代謝異常による小児の障害発生予防

## Study on prevention of pediatric disorder due to inherited metabolic diseases using mass spectrometry

平成21年度 島根大学研究功労賞

### 研究者紹介

山口 清次 (医学部小児科・教授)

Seiji Yamaguchi (Professor, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine)

### 概要

病気を持っていることを知らずに放置すると、やがて障害が発生する生まれつきの病気があります。早期に見つけて治療介入すれば障害発生を防ぐことのできる先天代謝異常症を、新生児期に見つけて障害を予防する事業を新生児マススクリーニングといいます。私たちは、赤ちゃんから採取した少量の血液などを質量分析の手法で感度良く検査して、小児の障害発生を予防する研究を行っています。

Neonatal mass screening is a nation-wide program to detect inherited metabolic diseases (IMD) in the presymptomatic stage (neonatal period), using a small amount of blood collected from neonates, in order to prevent children from handicaps due to IMDs. We have been studying efficient methods and systems of the neonatal screening, including an innovative method, tandem mass spectrometry, GC/MS or molecular analyses.

### 特色 研究成果 今後の展望

#### 新生児マススクリーニング

先天代謝異常による障害発生予防を目的として、わが国では昭和52年より全国実施されています。現在6つの病気を対象に行われ、30年余りの間に少なくとも1万人以上の子どもが障害発生から救われたといわれています。方法は血液乾燥紙(1検査あたり3mmの血液ろ紙のパンチ1つ)を使って、ガスリー法(バイオアッセイ)、EIA、ELISA法などで検査されています。最近新しい検査法としてタンデム型質量分析計(タンデムマス)を導入する動きがあります。

#### タンデムマス法

タンデムマスを導入すれば、非常に高感度に分析でき1回の検査で20種類以上の病気を検査できることがわかりました。わが国でも、平成16年度よりタンデムマスの導入について厚生労働省研究班(班長山口清次)で検討を始めています。タンデムマスを導入すれば、現在よりも年間100人以上の子どもたちが救われるようになると考えられています。確定診断、診療コンサルタントなどの稀少疾患診断ネットワーク体制の整備も進めています。これらの研究班の成果をもとに近い将来全国的に導入されるでしょう。

#### GC/MS法

タンデムマス・スクリーニングのあとの確定診断、治療効果の評価などを目的として、GC/MS法を用いて尿中有機酸分析をします。GC/MS分析では化合物の種類が多いため複雑なプロフィールを示します。私たちは「GC/MS有機酸分析データ/自動解析-自動診断ソフト」を開発し、非常に簡単に短時間で解析できるようにしました。現在、日本全国から年間1,500件、アジア諸国から年間数百件の分析依頼を受けています。我々の開発したソフトはアジア、ヨーロッパ、中東、中南米などに広がっています。



有機酸・脂肪酸代謝異常の生化学診断(島根大学小児科)