

氏名	柴田 直昭
学位の種類	博士 (医学)
学位記番号	甲第515号
学位授与年月日	平成31年3月22日
審査委員	主査 教授 土屋 美加子
	副査 教授 竹下 治男
	副査 教授 杉本 利嗣

論文審査の結果の要旨

アミノ酸異常症、有機酸血症、脂肪酸酸化異常症などの先天性代謝異常症 (inherited metabolic disease; IMD) は、ガスクロマトグラフィー質量分析 (GC/MS) およびタンデム質量分析 (MS/MS) によって診断される。島根大学医学部小児科学では、ベトナムなどのアジアの国々から多くの依頼をうけてこれらの疾患の診断を行っている。一方で近年全ての新生児について MS/MSを用いたマススクリーニングによりこれらの疾患20以上の有無を一挙に診断すること (expanded newborn screening; ENBS) が可能になり、日本でもすでにこの方法を取り入れている。申請者は、selective screening (SS) として日本を含むアジア各国から、2000年から2015年までに診断を依頼された 39,270症例を、また ENBS として日本、台湾、韓国、ドイツのデータを解析し以下を含む知見を得た。1) SS では、メチルマロン酸血症が中国に、 β ケトチオラーゼ欠損症がベトナムに高頻度であった。2) ENBSでは中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症がアジアの国々に比較してドイツで10倍以上、またプロピオン酸血症が他国に比べ日本で高頻度であった。3) 日本におけるプロピオン酸血症の頻度はSSに比較してENBSで高く、軽症患者の潜在を示唆した。本研究は、対象疾患各々の遺伝的背景解明のみならず、国際的なレベルでのIMDの早期発見・治療のためのより効率のよいシステム構築に資するものである。