

氏 名 小林 弘典  
学位の種類 博士 (医学)  
学位記番号 甲第286号  
学位授与年月日 平成19年9月5日  
審査委員 主査 教授 竹下 治男  
副査 教授 土屋美加子  
副査 教授 岩本喜久生

### 論文審査の結果の要旨

最近、タンデムマス (MS/MS) という質量分析計を用いた新生児マス・スクリーニングが世界的に普及しつつある。タンデムマスは一回の検査で 20 種類以上の先天代謝異常症をスクリーニング可能であるが、スクリーニング陽性症例を迅速・簡便に診断支援する体制も必要である。そこで申請者はタンデムマスを用いた尿中アシルカルニチン分析を試みて、スクリーニングでの診断支援における有用性を検討した。有機酸代謝異常症 30 例、脂肪酸代謝異常症 14 例およびカルニチン欠乏症 4 例の尿について分析評価した。尿中アシルカルニチン分析は多くの有機酸血症の化学診断に有用であったものの、軽症メチルマロン酸血症の診断は困難であり、尿中有機酸分析に頼らざるを得ないことが判明した。また、脂肪酸代謝異常症では、短鎖～中鎖アシルカルニチンは診断マーカーとして検出され得たが、長鎖アシルカルニチンは検出困難であった。これは、長鎖アシルカルニチンの溶解度の問題と考えられた。さらに、全身性カルニチン欠乏症はしばしば二次性カルニチン欠乏症との鑑別が必要になるが、血液と同時に尿中アシルカルニチン分析の併用が有用であることが分かった。本研究の成果は新生児マス・スクリーニングの診断支援として活用できると考えられ、GC/MS などの設備を持たない施設においてもタンデムマスによる新生児マス・スクリーニングの体制づくりに貢献すると期待され、学位授与に値する。