

Diagnostic challenge of the newborn patients with heritable protein C deficiency

市山, 正子

<https://hdl.handle.net/2324/2236337>

出版情報 : Kyushu University, 2018, 博士 (医学), 論文博士

バージョン :

権利関係 : Public access to the fulltext file is restricted for unavoidable reason (2)



氏 名：市山正子

論 文 名：Diagnostic challenge of the newborn patients with heritable protein C deficiency
(遺伝性 Protein C 欠乏症新生児の早期診断への挑戦)

区 分：乙

論 文 内 容 の 要 旨

遺伝性プロテインC欠乏症は、新生児期に電撃的に発症し、その診断は困難である。本研究では、遺伝性プロテインC欠乏症に対して、日本人特異的な新生児スクリーニング法を確立した。まず、健常新生児の日齢28までのプロテインCおよびプロテインS活性値を測定すると、いずれも幅広い偏差を示しながら上昇した。一方、プロテインC/プロテインS活性比は、出生後より収束した。次に、新生児期に発症したプロテインC欠乏症の臨床像を解析すると、両Allele変異を有する19名は、いずれの変異も有しない13名に比べてプロテインC/プロテインS活性値が低値であった。しかしながら、片Allele変異9名と非変異13名では、活性比に有意差を認めなかった。Logistic解析によって、プロテインC活性値(カットオフ値 <10%、オッズ比 30.0)とプロテインC/プロテインS活性比(カットオフ値 <0.35、オッズ比 22.7)の2つの変数を含む、感度93%と特異度44%の、遺伝子変異を検出するための判別式を立てた。日本人集団において、プロテインC/プロテインS活性比は、新生児期発症のプロテインC欠乏症の遺伝学的スクリーニングに有用な指標であることが示された。