

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)



KYUSHU UNIVERSITY

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。