

Diagnostic potential of stored dried blood spots for inborn errors of metabolism: a metabolic autopsy of medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency

賀耒, 典之

<https://hdl.handle.net/2324/2236339>

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：賀来 典之

論文名：Diagnostic potential of stored dried blood spots for inborn errors of metabolism:
a metabolic autopsy of medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
(保存されたろ紙血による先天性代謝異常症の診断の可能性：中鎖アシル CoA
脱水素酵素欠損症の代謝剖検例)

区分：乙

論文内容の要旨

目的：乳幼児突然死症候群 (sudden infant death syndrome: SIDS) の 1-5% は未診断の先天代謝異常症が原因であった可能性があると推定されている。しかし、死亡後の先天代謝異常症の診断はいまだ困難である。本研究の目的は、新生児スクリーニング検査の際に保存されたろ紙血が、予期せず急に死亡した乳児・小児の死亡原因を決定するための代謝剖検としての有用性を評価することである。

方法：本研究では、九州大学病院で 2008 年 7 月から 2012 年 12 月の間に確定診断無しに突然死した乳児・小児を対象とした。4-8°C で数年間保存されていた彼らのガスリーろ紙が代謝異常症の確認のためにタンデム質量分析によるアシルカルニチン分析に用いられた。

結果：死亡原因が不明であった 2 歳未満の小児 15 名が本研究の対象となった。保存ろ紙血のアシルカルニチンの加水分解を考慮して C0 と C8 の値の補正を行ったところ、1 例の補正後の C8 の値が中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (medium-chain acyl-CoA dehydrogenase: MCAD) 欠損症のカットオフ値を超えていた。遺伝的・生化学的解析から本症例は MCAD 欠損症であることを確認した。

結論：新生児スクリーニング検査の際に保存されたろ紙血は代謝剖検に有用な手段である。死後の先天代謝異常症の診断にはアシルカルニチン値の適切な補正とその後の遺伝的・生化学的な解析が不可欠である。

