

Dried blood spot-based newborn screening for bile acid synthesis disorders, Zellweger spectrum disorder, and Niemann-Pick type C1 by detection of bile acid metabolites

メタデータ	言語: English 出版者: 公開日: 2024-06-14 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 武藤, 大和 メールアドレス: 所属:
URL	<a href="https://jair.repo.nii.ac.jp/records/2003615">https://jair.repo.nii.ac.jp/records/2003615</a>

授与機関名 順天堂大学

学位記番号 甲第 2808 号

Dried blood spot-based newborn screening for bile acid synthesis disorders, Zellweger spectrum disorder, and Niemann-Pick type C1 by detection of bile acid metabolites

乾燥ろ紙血による胆汁酸バイオマーカー測定による胆汁酸代謝異常症、Zellweger 症候群、Niemann-Pick 病 C 型の新生児スクリーニング

武藤 大和 (むとう やまと)

博士 (医学)

#### 論文審査結果の要旨

本論文は、胆汁酸代謝物を用いたマススクリーニングにより、これまで臨床症状がほとんど不明であった胆汁酸合成障害のほか、Zellweger 症候群、Niemann-Pick 病 C 型の出生後早期の診断方法を提示している。スクリーニングによって疫学や自然史が明らかになる可能性があり、また早期に発見された患者が適切に治療することで、予後が大きく改善されることが期待される。

**【新規性、創造性】**ろ紙血を用いた胆汁酸代謝異常症、Zellweger 症候群および Niemann-Pick 病 C 型の検査法の確立は行われていない。また、新規に分離カラムを用いない短時間 (5 分) でターゲットとなる胆汁酸を測定し、分離カラムを用いる従来法と同等の結果が得られた。

**【方法・研究倫理】**本論文は、順天堂大学の Institutional Review Board の承認を得た (承認番号 19-184)。本研究に登録する前に、各被験者の両親からインフォームド・コンセントを得た。本研究は、1964 年のヘルシンキ宣言およびその修正版、あるいは同等の倫理基準 (2000 年にエジンバラで改訂されたもの) を遵守して実施された。

**【学術的意義】**本論文で確立した方法により、乾燥濾紙血中の疾患特異的な異常胆汁酸を測定ターゲットとすることで、胆汁酸代謝異常症の出生後早期かつ迅速なスクリーニングが可能となる。

**【考察・今後の発展】**一部の代謝性疾患と同様に、新生児オプショナルマススクリーニングに組み込み新生児期早期の疾患の同定を目指す。疾患の症状が現れる前から早期に発見することで、疾患の病態や疫学を詳細に把握することができ、患者への早期治療にも結びつけることができる。

よって、本論文は博士 (医学) の学位を授与するに値するものと判定した。