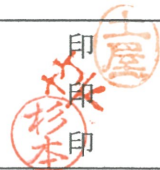


論文審査及び最終試験又は学力の確認の結果の要旨

① ・ 乙	氏 名	柴田 直昭
学 位 論 文 名	Diversity in the Incidence and Spectrum of Organic Acidemias, Fatty Acid Oxidation Disorders, and Amino Acid disorders in Asian Countries: Selective Screening vs. Expanded Newborn Screening	
学位論文審査委員	主 査	土屋 美加子
	副 査	竹下 治男
	副 査	杉本 利嗣



論文審査の結果の要旨

アミノ酸異常症、有機酸血症、脂肪酸酸化異常症などの先天性代謝異常症 (inherited metabolic disease; IMD) は、ガスクロマトグラフィー質量分析 (GC/MS) およびタンデム質量分析 (MS/MS) によって診断される。島根大学医学部小児科学では、ベトナムなどのアジアの国々から多くの依頼をうけてこれらの疾患の診断を行っている。一方で近年全ての新生児について MS/MSを用いたマススクリーニングによりこれらの疾患20以上の有無を一挙に診断すること (expanded newborn screening; ENBS) が可能になり、日本でもすでにこの方法を取り入れている。申請者は、selective screening (SS) として日本を含むアジア各国から、2000年から2015年までに診断を依頼された 39,270症例を、また ENBS として日本、台湾、韓国、ドイツのデータを解析し以下を含む知見を得た。1) SS では、メチルマロン酸血症が中国に、 β ケトチオラーゼ欠損症がベトナムに高頻度であった。2) ENBSでは中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症がアジアの国々に比較してドイツで10倍以上、またプロピオン酸血症が他国に比べ日本で高頻度であった。3) 日本におけるプロピオン酸血症の頻度はSSに比較してENBSで高く、軽症患者の潜在を示唆した。本研究は、対象疾患各々の遺伝的背景解明のみならず、国際的なレベルでのIMDの早期発見・治療のためのより効率のよいシステム構築に資するものである。

最終試験又は学力の確認の結果の要旨

申請者は、IMDのSSおよびENBSを比較し、マススクリーニングの発展に資する知見を得た。関連分野の知識も十分であり学位授与に値すると認める。 (主査：土屋美加子)

申請者は長年所属講座においてアジアの国々の疾患診断をしているIMDについて、各種スクリーニングを行った大規模な結果をまとめ、他国との比較など精査調査し、各国における特徴を見出すなど、国際的レベルでのIMDの早期発見・治療のためのシステムについての一助とした。関連領域の知識も豊富であり、博士の学位授与に値するものと判定する。 (副査：竹下治男)

申請者は所属講座で長年にわたりアジア諸国の選択的スクリーニングを行なっているIMDについて、ENBSを含めた結果を解析し、各国における多様なIMD罹患率と疾患スペクトラムを明らかにした。本研究成果はIMD各々の遺伝的背景の解明や早期診断・治療システムの構築に寄与するものであり、また関連知識も豊富で学位授与に値すると判断した。 (副査：杉本利嗣)