

乾燥濾紙血を用いたムコ多糖症関連疾患のスクリーニング法の検証

分担研究者： 鈴木 康之（岐阜大学医学教育開発研究センター）

研究要旨

ムコ多糖症関連疾患の乾燥濾紙血を用い、タンデムマスによる分析を行い、スクリーニングの可能性について検証した。MPS-I (n=16), MPS II (n=21), MPS III (n=40), MPS IV (n=32), MPS VI (n=10), MPS VII (n=1), ML (n=4)について分析を行い、DS, HS-OS, HS-NS, disulfated KS/total KSなどを組み合わせることで各病型をスクリーニングできる事を明らかにした。

研究協力者氏名

戸松俊治（デュボン小児病院）
折居建治（岐阜大学小児病態学）
深尾俊幸（岐阜大学小児病態学）
山口清次（島根大学小児科学）

A．研究目的

ムコ多糖症の治療効果を高めるためには早期発見が重要であり、スクリーニング技術の確立は喫緊の課題である。

B．研究方法

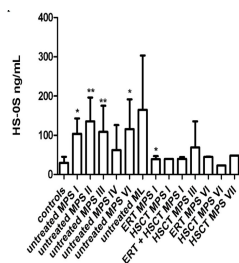
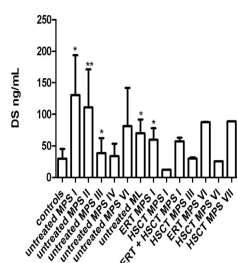
ムコ多糖症関連疾患の患者（MPS-I 16例, MPSII 21例, MPSIII 40例, MPSIV 32例, MPSVI 10例, MPSVII 1例, ML 4例）から同意を得て濾紙血提供を受けタンデムマスで分析した。

（倫理面への配慮）

岐阜大学大学院医学系研究科医学研究等倫理審査委員会の審議を経て承認を受けた。

C．研究結果

DS, HS-OS, HS-NS, disulfated KS/total KSなどを組み合わせることで各病型をスクリーニングできる事を明らかにした。



D．考察

ムコ多糖症に対しては造血幹細胞移植、酵素補充療法の効果が示されているが、発病後の経過が長いほど、その効果には限界があることも示されており、早期発見が重要と考えられている。今回の分析は患者サンプルではあるが、乾燥濾紙血分析の有用性を示したものであり、マススクリーニングの構築に資するものである。

E．結論

乾燥濾紙血によるムコ多糖症のスクリーニングは可能である。

F．研究発表

1. 論文発表

Kubaski F, Suzuki Y, Orii K, et al. Glycosaminoglycan levels in dried blood spots of patients with mucopolysaccharidoses and mucopolipidoses. Mol Genet Metab 2016 : S1096-7192(16)30404-8.

G．知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む。）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし