



乾燥血液スポットにおけるサクシニルアセトン，アミノ酸およびアシルカルニチンの組み合わせ新生児スクリーニング

KEYWORDS// チロシン血症，乾燥血液スポット，質量分析

1型チロシン血症(tyrosinemia type 1; TYR1)は未治療であれば早期死を引き起こす。この疾患の新生児スクリーニング(newborn screening; NBS)は診断マーカーのサクシニルアセトン(succinylacetone; SUAC)分析の問題から疑わしい。著者らはフローインジェクション質量分析装置による乾燥血液スポット(dried blood spots; DBS)においてアシルカルニチン(acylcarnitine; AC)，アミノ酸およびSUACを同時定量する新規分析法を開発した。アミノ酸とACはアイソトープラベルしたアミノ酸およびAC内部標準物質を含むメタノール0.3 mlでDBS切片から抽出し、ブタノール/塩酸で誘導化した。SUACは濾紙残留物からアイソトープラベルしたSUAC内部標準物質を

含むヒドラジン溶液0.1 mlで抽出した。これらの抽出物を質量分析装置で測定した。分析時間は1~2分であった。SUACはTYR1患者11人の過去のNBS試料で増加していた(13~81 $\mu\text{mol/l}$)。対照13,521例のDBSにおけるSUAC平均濃度は1.25 $\mu\text{mol/l}$ であった。アミノ酸およびACの日常分析へのSUAC分析の導入により偽陰性の危険率のない、迅速で経済的なTYR1のスクリーニングが可能になる。

(Turgeon C, Magera MJ, Allard P, et al: Combined newborn screening for succinylacetone, amino acids, and acylcarnitines in dried spots. Clin Chem 54: 657-664, 2008)

(埼玉県立大学保健医療福祉学部 鈴木優治)