

# 21PO-am398S

## 濾紙血 DNA を用いた新生児スクリーニングシステムの開発

○西野 真吉<sup>1</sup>, 都出 千里<sup>1</sup>, 竹内 敦子<sup>1</sup>, 西尾 久英<sup>2</sup> (<sup>1</sup>神戸薬大, <sup>2</sup>神戸学院大)

【目的】脊髄性筋萎縮症 (SMA) は最も頻度が高い遺伝疾患であるが、臨床診断は必ずしも容易ではなく、確定診断が遅れる例が多く、未診断例の存在も懸念される。現在、先天代謝異常症の新生児スクリーニングでは、濾紙血を用いて検査が行われている。SMA の新生児スクリーニングを行うためには、濾紙血 DNA の PCR 解析が必要であるが、濾紙血 DNA の抽出操作は煩雑で時間もかかるものであった。また、濾紙血 DNA を用いる PCR では十分に機能しない DNA ポリメラーゼも多かった。今回、SMA 新生児スクリーニングシステムの開発を目指して、濾紙血からの DNA 抽出方法と適切な DNA ポリメラーゼの選択に関する研究を行った。

【方法】血液を染みこませた濾紙から直径 1.2mm の血液サークルを出発材料とした。「DNA 抽出操作群」は、種々の方法で処理し、DNA 抽出液を得た。これを反応溶液に添加して PCR を行った。「無 DNA 抽出操作群」は、血液サークルを反応溶液に直接添加して PCR を行った。また、PCR 実験にあたっては、2 種類の DNA ポリメラーゼについて有効性を検討した。今回検討した PCR 実験のプライマーは SMA 診断に必要な SMN1 遺伝子エクソン 7 を増幅するためのものを用いた。

【結果・考察】「DNA 抽出操作群」では、2 種類の DNA ポリメラーゼについて、いずれでも十分な増幅産物が得られた。しかし、「無 DNA 抽出操作群」では、適切な DNA ポリメラーゼを使用したときのみ増幅産物が認められた。今回の研究は、濾紙血から DNA 抽出操作をしなくても、適切な DNA ポリメラーゼの選択によって、迅速かつ正確な「濾紙血を用いた PCR 診断」が可能であることが示している。また、このことは、濾紙血を用いた SMA 新生児スクリーニングが技術的には実現可能であり、SMA の早期診断・早期治療に役立つと考えられた。