

## 自閉症スペクトラム障害(ASD)を化学的に診断する

【講演番号】 A1016\* 【発表日時】 5/28 16:05～16:20

【講演タイトル】 自閉症スペクトラム障害のバイオマーカーに関する研究

【概要】現在、自閉症は連続性を持つ広範囲にわたるものとして、自閉症スペクトラム障害(ASD)と呼ばれており、その ASD の早期診断に対する必要性が高まっている。本研究では、ASD の人の体内物質に何らかの変化が生じる可能性に着目し、精密質量分析法を方法論として採用して定型発達群と自閉症群の唾液試料に含まれる体内物質を詳細に分析・比較した。その結果、自閉症群では、セリンなどのいくつかの低分子極性物質の存在量が有意差をもって増加していることが明らかとなり、今後、それらを手掛かりに用いて ASD の早期診断の行える可能性が示された。

【発表者 (○：登壇者／下線：連絡担当者)】 高知大複合領域科学

○蒲生 啓司

高知県高知市曙町 2-5-1, 電話 088-844-8411, [kgamoh@kochi-u.ac.jp](mailto:kgamoh@kochi-u.ac.jp)

自閉症は脳の発達障害の一種で、複数の遺伝子が関係すると言われているが、自閉症に特徴的な症状を持ちながらも、知的障害及び言語遅れのない高機能自閉症や、アスペルガー症候群を代表とする疾患が多数存在することが明らかとなるにつれ、自閉症は連続性を持つ広範囲にわたるものとして、自閉症スペクトラム障害(ASD)とよばれるに至っている。ASD の研究では、一つは ASD が連続性を持つ複雑な疾患であるが故にその病因の解明が難しいこと、もう一つは早期の療育が著しく症状の改善をもたらすことが報告されており、それ故 ASD の早期診断が困難であると同時に必要性は高まっている。一方、社会行動の変化と体内物質との関係に関する先行事例から考えると、自閉症特有の臨床症状も何らかの物質変化(=代謝異常、酵素欠損等々)を起こしている可能性が考えられることから、本研究では、ASD 研究における化学的診断法を見出すことを目的とした。

実験の方法としては、唾液に注目し、定型発達群と自閉症群の唾液試料に含まれる体内物質を精密な質量を測定する機器を用いて測定することによって、ASD としての早期診断に有用な体内物質(=ASD バイオマーカー)の可能性を、統計解析ソフトを用いるそれらの群間比較(=差異解析)の結果から見出すものである。すなわち、定型発達群と自閉症群の「違い」を体内物質の「差異」として捉え、精密質量分析法を用いるメタボローム解析の導入によって、その「差異」を化学的に明らかにすることである。これまでの研究結果では、自閉症群 12 検体、定型発達群 24 検体を用いて、有意差 0.001 以下で定型発達群よりも自閉症群での存在量大きい低分子極性物質に注目した測定精密質量の SIEVE 解析の結果、12 種類ほどがヒットし、それらのデータベース検索を行い、更に標準試料を用いたクロマトグラム上の保持時間の一致から、ASD のバイオマーカーとなる候補物質の一つとしてセリンが選定された。

ASD バイオマーカーが見つかることにより、ASD の病因解明や早期診断につながり、新生児や乳幼児の段階で ASD 発症のリスクが予測可能になるのであれば、新たな早期療育プログラムの創作につながり、その結果として ASD 患者の社会的適応能力の向上につながる事が考えられる。