

Press Release(2012/11/2)

**本学 深尾敏幸教授が
平成24年度 日本先天代謝異常学会 学会賞を受賞**

【受賞研究のポイント】

- 世界で初めて先天性ケトン体代謝異常症（ β -ケトチオラーゼ欠損症，サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症）の原因遺伝子を特定
- 永年の研究に基づき，臨床の場における先天性ケトン体代謝異常症の診断方法を考案

【受賞内容】

このたび，本学大学院医学系研究科・深尾敏幸 教授の「ケトン体代謝異常症の病態解明に関する研究」が，日本先天代謝異常学会（1965年設立，理事長：遠藤文夫・熊本大学教授，日本学術会議協力学術研究団体）学会賞を受賞しました。

この受賞は，深尾教授の20年以上にわたる，ケトン体代謝異常症の解析，臨床への応用に対する功績が認められたものです。

平成24年11月15日(木) 岐阜市じゅうろくプラザで行われる日本先天代謝異常学会第54回総会において，授賞式および受賞講演が開催される予定です。

【受賞研究の特徴】

ヒトは血液中のグルコース（糖）を常に一定に保って脳へ供給しています。それがうまくいかないと低血糖となり，意識障害や痙攣など重い症状が発生します。

ヒトはまずは食事から，そして次に肝臓などに蓄えられたグリコーゲンから糖を生み出し一定の糖を脳へ供給します。それでも不足した場合，血糖値を維持するため，蓄えられている脂肪をもとに肝臓が代替エネルギーとして作り出すものが「ケトン体」です。ケトン体は正常でも空腹になればある程度産生されますが，発熱，感染症などのストレスによっても産生されます。つまり，ケトン体は，私たちの体に日常的に現れるものと言えます。

まれに「ケトン体は正常に作ることができるが、産生されたケトン体を取り込んで利用する機能が不完全」な疾患もあり、ケトン体代謝異常症と呼ばれます。ケトン体代謝異常症は、空腹、発熱、感染などの際に生み出されるケトン体が血中に蓄積されます。その結果、ケトン体が酸性である故に血液が大きく酸性に傾いた状態（アシドーシスと呼ばれます）となり、多呼吸、意識障害をきたし、死亡に至ることもあります。

先天的にこの症状を持つ方の診断は、ケトン体がわれわれの日常生活に身近なものであるが故に困難ですが、特にケトン体が高くなることが多い小児科の臨床の場において早期に診断できれば、様々な対処が可能となります。

深尾教授は、先天性のケトン体代謝異常症である β -ケトチオラーゼ欠損症、サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症について、その原因遺伝子を世界で最初に特定・報告されました。さらに、遺伝子異常の解析に基づく疾患の病態の解明、日本のみならず世界の症例を対象とした酵素診断・遺伝子診断へと研究を進められ、遺伝子診断に大きな成果をもたらしました。

深尾教授は現在、ケトン体を産生できないために著しい低血糖をきたす疾患群についても研究を展開されています。小児ではケトン体が高くなることが多いため、多くの小児科医からのケトン体代謝に関する相談にも応じています。

【参考 URL】

先天性ケトン体代謝異常症

(厚生労働科学研究費補助金・難治性疾患克服研究事業)

<http://www.ketone.jp/>

岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学

<http://www1.gifu-u.ac.jp/~gifuped/>

岐阜大学大学院連合創薬医療情報研究科・深尾教授

<http://www.souyaku.gifu-u.ac.jp/about/teacher/000020.html>

第 54 回日本先天代謝異常学会総会・第 11 回アジア先天代謝異常症シンポジウム

<http://jsimd54.umin.jp/>

【本件に関する問い合わせ】

岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学

岐阜大学大学院連合創薬医療情報研究科医療情報学専攻
教授 深尾 敏幸

TEL : 0 5 8 - 2 9 3 - 7 6 0 5

E-mail : toshi-gif@umin.ac.jp