

# 使用済み新生児マススクリーニング濾紙血を用いたゲノム・エピゲノム解析の有効性の検討(その1)

|       |   |
|-------|---|
| メタデータ | 言語: Japanese<br>出版者: 日本DOHaD研究会<br>公開日: 2016-03-24<br>キーワード (Ja):<br>キーワード (En):<br>作成者: Tay, Zar Kyaw, 山口, 清次, 佐藤, 憲子<br>メールアドレス:<br>所属: |
| URL   | <a href="http://hdl.handle.net/10271/2980">http://hdl.handle.net/10271/2980</a>   |

## 使用済み新生児マススクリーニング濾紙血を用いたゲノム・エピゲノム解析の有効性の検討(その 1)

Tay Zar Kyaw<sup>1</sup>、山口清次<sup>2</sup>、佐藤憲子<sup>1</sup>

1. 東京医科歯科大学難治研 環境エピゲノム/分子疫学、2. 島根大学医学部小児科

### 【背景・目的】

現行の新生児マススクリーニングは小児の障害発生予防を第一義的な目的とした重要な事業であり、先天性代謝異常症の発症予防に大きな成功を収めている。一方、より発症頻度が高い生活習慣病、血液免疫疾患や精神疾患についても、疾患発症リスクを早期に予測し先制的に対処できる方法を開発する重要性が近年認識され始めている。特に、胎児期～乳幼児期の種々の環境要因と遺伝要因の組み合わせは将来の疾患発症リスクにも、特定のゲノム領域の DNA メチル化レベルにも影響を与えることが示唆されてきたため、新生児のゲノム・エピゲノム情報は、将来の疾患リスクを推定する上で重要な参考情報となる可能性がある。しかし DNA メチル化状態と疾患易罹患性についての因果関係はまだ明らかではなく、今後コホート研究によって疫学データを集積した上で解析する必要がある。この時に、新生児期の検体を用いたゲノム・エピゲノム解析方法を標準化しておくことが望ましい。本研究は、使用済み新生児マススクリーニング濾紙血を用いたゲノム・エピゲノム解析方法の標準化を検討することを目的とする。今回(その 1)としてゲノム調整方法と得られた DNA の質、量についての検討を報告する。

### 【対象・方法】

- (1) プレテスト用に成人の末梢血を Nucleocard (Macherey-Nagel) にスポットした検体を用いて、特にゲノム DNA 抽出における破砕ビーズの有効性の検討、DNA 純度を改善させるための遠心操作の検討を行った。
- (2) (1) で定めた方法を用いて新生児濾紙血よりゲノム DNA を調整した。

### 【結果】

- (1) 濾紙血から DNA 調整する際、破砕ビーズを使用せず、検体溶解後に遠心操作を加えることが DNA 純度の低下を防いだ。約 25 mm<sup>2</sup> の血液スポットから 150-300 ng (吸光度による推定値) のゲノム DNA が得られた。
- (2) 使用済み濾紙血検体からの DNA の回収量は(1)と比較して少なかったが、ゲノム・エピゲノム解析が可能な量と質が得られた。DNA の量と質の分布について、検体数を増やして報告する予定である。

### 【結論】

使用済み新生児マススクリーニング濾紙血は、ゲノム・エピゲノム解析に有用な試料である。疾患予防研究への利用方法を標準化すること、問題点を明らかにすることは重要である。今後、濾紙血検体を用いて一般的な新生児における DNA メチル化の多様性を示す計画である。