

## 研究課題名：重篤な経過をとる先天代謝異常症の出生前診断の精度向上

島根大学医学部附属病院小児科では、次の研究を行います。

### 1. 研究の目的

前子が重症型の先天代謝異常症で、重篤な経過をとって死亡したり重篤な後遺症を残したような場合、次子を妊娠した時家族が出生前診断を希望し、主治医を通じて出生前診断のための検査を島根大学小児科に依頼されることがあります。出生前診断の精度を向上させることを目的として、症例のデータを後方視的に検討しその有用性を明らかにします。

### 2. 研究の意義

出生前診断は通常の臨床検査とは異なり、誤診が絶対に許されません。このためには、単一の検査法のみならず、複数の検査を駆使して総合的に判断して最終診断することが望ましいのです。出生前診断の精度を上げるために、出生前診断をした症例のデータを後方視的にまとめて検討し、よりの確な評価方法、また新しい技術を開発して検査手段を増やすことは極めて重要な意味があり、このような患者家族、日本の医療に貢献します。

### 3. 調査する情報の内容

前子（発端者）が「重症型」の先天代謝異常症と判明していて、その疾患に関する情報がわかっている症例で、その両親より自発的に出生前診断についての申し出があり、主治医等によって十分な遺伝カウンセリングが行われ、かつ十分に理解が得られた症例について出生前診断を行ってきました。出生前診断に用いる検体は、妊娠14～18週頃の採取された羊水です。凍結しない状態で島根大学に送られた検体を遠心して、沈渣からDNAを抽出して遺伝子変異を前子のもものと比較して遺伝子診断します。場合によっては羊水沈渣の一部から細胞培養して酵素活性評価などによる確認検査を行うこともあります。さらに必要に応じて、羊水上清を用いて質量分析によって異常代謝産物を測定することもあります。可能な限りこれらの複数の検査データを総合して最終的に診断します。出生前診断を行った症例のデータや残検体を後方視的に再検討して、診断の精度を高める必要があります。

なお本研究では患者さんの個人情報に含まれません。この調査を行うにあたり、患者さんにご負担をおかけすることもないと思います。しかし、ご自身の情報が研究に使用されることについてご了承いただけない場合には研究対象としないので、2020年3月31日までの間に下記の連絡先までお申出ください。

### 4. 連絡先

本研究についてのお問い合わせは、次の連絡先をお願いします。

研究代表者 島根大学医学部附属病院小児科・教授 山口 清次

連絡先： 島根大学医学部小児科 電話 0853-20-2219 (医局)

FAX 0853-20-2215 (秘書室)