

研究課題名：使用済ろ紙血を用いた性分化疾患の診断法開発のための基礎的検討

島根大学医学部附属病院小児科では、次の調査を行います。

1. 研究の目的

新生児期のマススクリーニングという検査で使用した廃棄予定のろ紙血サンプルを用いて、性分化疾患の原因となるステロイド合成酵素欠損症を早期に発見するための方法を研究する事を目的とします。ろ紙血中の16種類のステロイド代謝産物を測定することで、ステロイド合成酵素欠損症の診断が出来ないかを検討します。

2. 研究の意義

ステロイド合成酵素欠損症は、副腎由来の性ホルモン合成障害により、性腺、性器の発育が非定型的である性分化疾患の原因となります。性分化疾患では、出生時に男女の判断が困難となる場合が多く、医学的診断に基づく性別判定は社会的緊急事態として位置付けられています。本研究により新生児期のろ紙血を用いたステロイド代謝産物の評価が可能となれば、低侵襲かつ迅速な性分化疾患の診断法となります。

3. 調査する疫学情報の内容

本研究では新生児マススクリーニングで使用した後のろ紙血（ろ紙に血液を染みこませたもの）を用いて、ステロイド代謝産物を分析します。ろ紙血は、通常、2年以上保存したあとで廃棄になるものです。保存されていたろし血を、一切の個人情報が分からない状態にした後に使用します。明らかになった医学的な情報などはホームページ等を通じて社会に周知します。

本研究では新生児から得られたろ紙血を分析させていただきますが、前述のとおり個人情報はありません。また、この調査を行うにあたり、新たなご負担をおかけすることはありません。

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・助教 小林 弘典

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）