

# 研究実施のお知らせ

2016年11月28日 ver.1.0

## 研究課題名

ヒト剖検試料等(胆汁、肝組織、筋組織)の質量分析による代謝解析

## 研究の対象となる方

島根大学医学部(以下「当学」)の法医学講座で病理解剖を受けた方ならびに、当学小児科で先天代謝異常症と診断され、検査用の胆汁、肝臓、筋肉の検体を提供された患者さん。

## 研究の目的・意義

乳幼児期の突然死の原因疾患の一つとして、先天性脂肪酸代謝異常症(FAOD)があります。これは現在、タンデムマスという機械を用いた血中アシルカルニチン分析という方法で診断されていますが、死後の血液では分析値に変動があり診断が難しいことがあります。そのため、海外では突然死症例に対して、死後の変動がない胆汁のアシルカルニチン分析が勧められています。ところが日本では、胆汁のアシルカルニチン分析を出来る施設がなく、その基準値もないため、死亡後の検体でFAODの診断は出来ません。また、病理解剖で胆汁を採取されない場合があり、その際には筋肉や肝臓でも代用できる可能性はありますが、これも基準値がないため、今は診断には使えません。

本研究の目的は、乳幼児の突然死症例などに対して、胆汁や筋肉などの組織を用いてFAODを診断する方法を確立することです。そのためには、胆汁、肝臓、筋肉におけるアシルカルニチン分析の基準値を作る必要があります。また、これらの組織中のアシルカルニチン分析は診断以外にも病態解明や症状の進行度を予測できる可能性もあります。

## 研究の方法

当学法医学講座で病理解剖を受けた方からの生体試料(胆汁、肝組織、筋組織)をタンデムマスでアシルカルニチン分析し、基準値の作成を行います。基準値作成に必要な検体数は約20例を予定しています。法医学講座からこれらの試料の提供を受ける際に、その方のお名前等の個人情報情報は削除しますので、誰のものか特定することはできません。

その後、当学小児科で保管している先天代謝異常症患者さん由来の試料(胆汁、肝組織、筋組織)を同様に測定し、基準値の妥当性を判断します。この試料は分析する前に患者さんのお名前等の個人情報を別の記号に置き換えますので、研究者以外の者が試料は誰なのか特定することはできません。

## 研究の期間

2014年2月～2018年12月

## 研究組織

この研究は島根大学医学部小児科学講座が行います。

## 相談・連絡先

この研究について、詳しいことをお知りになりたい方、ご自身の試料やデータを研究に利用してほしくない方、その他ご質問のある方は次の担当者(研究責任者)にご連絡ください。なお、既に誰のものかわからない状態にした試料・データについては、利用拒否のお申し出をいただいてもご要望におこたえすることはできませんのでご了承ください。

島根大学医学部小児科学講座 山田健治  
〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1  
電話 0853-20-2219 FAX 0853-20-2215