

研究課題名：新生児タンデムマス・スクリーニング対象疾患患者のコホート調査

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

本研究は、タンデムマス・スクリーニングで発見された病気(表1)のお子さんを継続的に把握することで、これらの病気の正確な頻度、症状などの現れ方、早期に治療を行う事による効果、患者さんやその家族が置かれている状況などを明らかにする事を目的とします。

2. 研究の意義

この研究により発見された患者さんの経時的な経過等が明らかになれば、この分野の治療をさらに良いものにし、患者さんやその家族の福祉向上に役立つ情報などが得られる事が期待されています。

3. 調査する疫学情報の内容・利用方法

本研究ではタンデム・マススクリーニングで陽性となった赤ちゃんの氏名等、個人の特長に直接つながる情報を廃した形で研究事務局に提供していただき、赤ちゃんの精密検査に関わった病院の主治医の先生にその後の結果や経過をアンケートで問い合わせます。一連の調査の中で、研究事務局は赤ちゃんの名前などを知る事はありません。収集する情報は当教室で厳重に管理し、調査終了時は破棄する事になっています。また、この調査を行

タンデムマススクリーニング対象疾患

アミノ酸代謝異常

1. フェニルケトン尿症
2. ホモシスチン尿症
3. メープルシロップ尿症
4. シトルリン血症1型
5. アルギニノコハク酸尿症
6. シトルリン欠損症

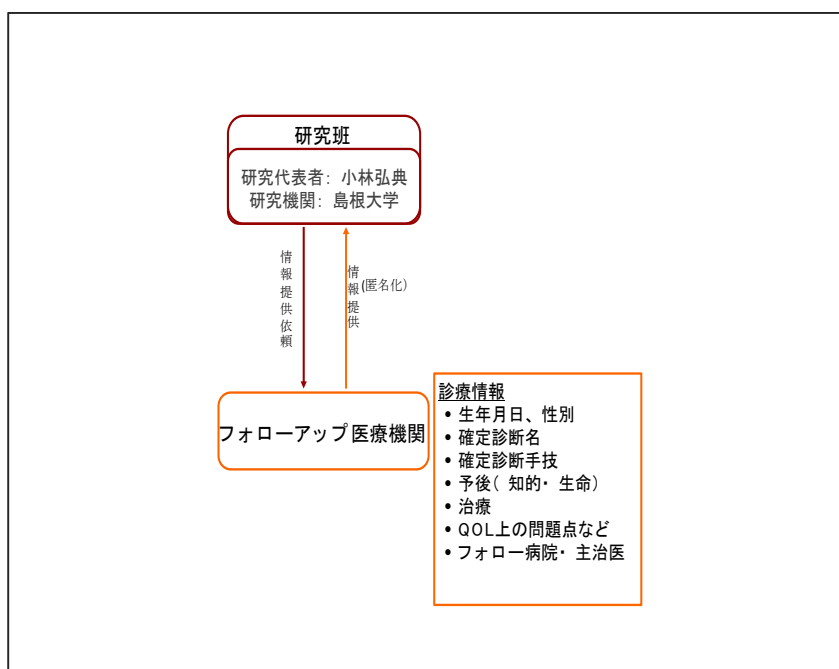
有機酸代謝異常

7. プロピオン酸血症
8. メチルマロン酸血症
9. イソ吉草酸血症
10. 3-OH-3-メチルグルタル酸尿症
11. マルチプルカルボキシラーゼ欠損症
12. 3-メチルクロトニルグリシン尿症
13. グルタル酸尿症1型
14. 3-ケトチオラーゼ欠損症

脂肪酸代謝異常

15. VLCAD 欠損症
16. TFP 欠損症
17. MCAD 欠損症
18. CPT-1 欠損症
19. CPT-2 欠損症
20. CACT 欠損症
21. グルタル酸尿症2型
22. 全身性カルニチン欠乏症

うにあたり、患者さんにアンケートなどのご負担をおかけすることはありません。



4. 情報を利用するものの範囲

この研究は島根大学医学部附属病院小児科を中心として行うものであり、全国の108機関が参加を予定しています。

5. 資料・情報の管理について責任を有する者

研究代表者 島根大学医学部小児科学・助教 小林弘典

連絡先: 島根大学医学部小児科 電話 0853-20-2219 (医局内)

FAX 0853-20-2215 (秘書室)