

研究課題名：使用済ろ紙血を用いた尿素サイクル異常症の新生児マススクリーニング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サンプルや過去に当教室で診断した尿素サイクル異常症患者さんのろ紙血を用いて、尿素サイクル異常症という生まれつきの病気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。おもにオロット酸やグルタミン酸などのアミノ酸を測定することでスクリーニングが出来ないかを検討します。

2. 研究の意義

尿素サイクル異常症の生化学診断に必要な指標に関する分布範囲などが明らかになれば、今後の新生児マススクリーニングへ適用する上で重要な情報を得る事が期待できます。また、過去の尿素サイクル異常症患者から得られたサンプルを分析することで、申請者が開発した手法の評価を行う事が期待出来ます。

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対象使用し、2年以上保存したあとで廃棄になるろ紙血（ろ紙に血液を染みこませたもの）を一切の個人情報分からない状態にしたのち、オロット酸などのアミノ酸を分析します。同様に尿素サイクル異常症患者さんの血液ろ紙を分析した結果と比べることで、新生児マススクリーニングで患者さんを見つける事が出来そうかを検討します。そこから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。

本研究では患者さんや新生児から得られた血液ろ紙を分析させていただきますが、前述のとおり患者さんおよび新生児の個人情報は含まれません。また、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)