

研究課題名：新生児マススクリーニングの使用済ろ紙血およびムコ多糖症患者検体を用いた酵素活性やGAG測定によるムコ多糖症の新生児マススクリーニング法開発に関する研究

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。

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血液サンプル（＝ろ紙血）や過去に当診断されたムコ多糖症患者さんのろ紙血を用いて、ムコ多糖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します。検査法には、患者さんの体内にたまってくるムコ多糖という物質を測定したり、病気の原因になるムコ多糖という成分を分解する酵素の働きを調べる方法があります。この研究ではこれらの方法が新生児マススクリーニングに応用出来ないかを検討して、精度の高い検査法の開発を行います。

研究の意義

健常新生児の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、過去のムコ多糖症患者さんから得られた検体を分析することで、より適切な基準値を決める事が出来ると期待されます。

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検査し終えた血液ろ紙（ろ紙に血液を染みこませたもの）を一切の個人情報が出ない状態にしたのち、分析します。同様にムコ多糖症患者さんの血液ろ紙など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たり、検査する場合の適正な基準値を検討します。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。

研究機関間の情報授受の方法

本研究では下記の研究機関間において、匿名化された検体（血液ろ紙や血清など）や情報の共有を行います。情報のやり取りや保管については最大限、安全に配慮しています。下記3つの実施研究機関間における情報の授受はセキュリティに配慮された環境においてメール等による添付ファイルを通じておこないます。添付ファイルにはパスワードを設け、同一のメール内ではパスワードの通知をしません。対象となる方の識別は研究用の識別番号によっておこないますので、個人が識別されることはありません。

研究の期間

2016年12月14日～2023年3月31日

研究組織

この研究は次の機関が参加して行います。

研究代表者

小林弘典

島根大学医学部小児科 助教

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1

TEL: 0853-20-2219

実施研究機関

島根大学医学部小児科学講座／附属病院 難病総合治療センター検査部門

岐阜大学医学部小児病態学講座（責任者：教授 深尾敏幸）

アメリカ合衆国 Alfred I. duPont Hospital for Children（責任者：教授 戸松俊治）

試料（検体）・情報の利用停止

ご自身の試料（検体）・情報をこの研究に利用してほしくない場合には、ご本人または代理人の方からお申し出いただければ利用を停止することができます。

なお、利用停止のお申し出は、2019年10月までをお願いいたします。それ以降は解析・結果の公表を行うため、情報の一部を削除することができず、ご要望に沿えないことがあります。

相談・連絡先

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ありません。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。

この研究について、詳しいことをご存知になりたい方、ご自身の試料（検体）・情報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にご連絡ください。

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）