

# 研究実施のお知らせ

2019年5月20日 ver.1.0

## 研究課題名

新生児スクリーニングで発見されるプロピオン酸血症患者の臨床像と遺伝子型の  
相関性に関する研究

## 研究の対象となる方

倫理審査委員会承認後から2025年3月31日迄の間に島根大学が尿中有機酸分析な  
どで確定診断に関与した以下の患者さんについて、主治医を対象としたアンケートを  
行います。

- 1) 新生児マススクリーニングからプロピオン酸血症と診断された患者さん
- 2) 臨床症状を契機としてプロピオン酸血症と診断された患者さん

## ■ 研究の目的・意義

プロピオン酸血症の患者さんはこの病気を対象とする新生児マススクリーニング  
が始まって以来、これまでよりもかなり高い頻度で患者さんが発見されています。新  
生児マススクリーニングで発見された患者さんにはこの病気の原因となる酵素の遺  
伝子に特徴的なパターンが多く見られることも知られており、きわめて軽症もしくは  
生涯にわたって発症しない可能性も考えられています。

この研究ではこのような患者さんの臨床症状や検査データを詳細に調べることで、  
これらの患者さんを適切に診療するためのてがかりを探し、今後の診療に役立つ情報  
を社会に還元することを目的としています。

## 研究の方法

対象となる患者さんの主治医に対して、個人情報を含まない患者さんの年齢や性別、  
身長体重など、検査データ、遺伝子検査結果、心エコー・MRIなどの画像検査所見、  
発達状況をアンケート調査します。これらのアンケート調査は国立成育医療研究セン  
ター、広島大学小児科、福井大学小児科でも行い、それらの情報を共有します。

調査によって得られた情報は、他の人に漏れないように、取扱いを慎重に行う必要  
があります。情報は、整理簿から、住所、氏名、生年月日などを削り、代わりに新し  
く符号をつけます。患者さんとの符号を結びつける対応表は、当院における本研究  
の責任者が厳重に保管し、主たる研究施設である国立成育医療研究センター内の研究  
者や、他の研究機関に提供されることはありません。

## 研究の期間

2019年7月25日から 2025年3月31日迄

## 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（研究で利用する情報の管理責任者）：

但馬 剛 国立成育医療研究センター研究所マスキング研究室・室長

参加研究機関

岡田 賢 広島大学大学院医歯薬保健学研究科小児科学・講師

畑 郁江 福井大学医学部小児科・准教授

小林 弘典 島根大学医学部小児科・助教

## 情報の利用停止

ご自身の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11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

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。

研究責任者：小林弘典（こばやしひろのり）

島根大学医学部附属病院小児科 助教

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1

電話 0853-20-2219 FAX 0853-20-2215