

研究実施のお知らせ

2022年12月15日 ver.1.0

研究課題名

ムコ多糖症を対象とする新生児マススクリーニングにおけるグリコサミノグリカン分析の有用性に関する後方視的研究

研究の対象となる方

・新生児マススクリーニングでムコ多糖症の精密検査を受けた赤ちゃんのうち、ムコ多糖症もしくは偽欠損例と診断されたお子さん。

研究の目的・意義

新生児マススクリーニングは診断されずに放置すると、後に発病する可能性のある疾患を新生児期に早期に発見し、予防または軽減する目的で行われます。近年、診断技術や治療法の確立により、検査する対象疾患の拡大が計画されており、ムコ多糖症も検討されている疾患の1つです。

ムコ多糖症はムコ多糖であるグリコサミノグリカン（GAGs）を分解する酵素が産生されないために、GAGsが体内に蓄積し、様々な症状を呈する予後不良な疾患です。

現在も全国的に研究でのマススクリーニングが行われています。ムコ多糖症には分解する酵素の活性が低下しているにも関わらず、患者としては発症しない偽欠損症例の存在が知られています。これは現在の測定方法では、偽陽性例（患者ではないのに、患者の可能性があると判断されてしまう）として報告されてしまうため、より精度の高いスクリーニングが求められています。

そこで我々は、ムコ多糖症の偽欠損症のお子さんのろ紙血中の酵素活性及びGAGsを測定し、スクリーニングにおける新たな指標を検討することで、新生児マススクリーニングでムコ多糖症の可能性があると判断された赤ちゃんに対して、より精度の高い検査の提供を行います。

研究の方法

本研究では、新生児マススクリーニングで用いた使用済みのろ紙血を使用します。

すでに採取された検体の一部を用いるため、新たな検体の採取はありません。

各施設から収集したろ紙とスクリーニング時に収集した情報とムコ多糖症に関連する検査結果を、個人が特定出来ない状態としたうえで島根大学に集め、ろ紙血中の酵素活性及び GAGs を測定します。

使用する情報は患者さんの年齢や検査データなどが含まれており、これらのデータを用いて検討を行います。各施設間における情報の受け取りは、クラウドストレージにてパスワード化し行います。対象となる患者さんのデータは各施設で符号化され個人を特定する事が難しい状態で共有されますが、個人情報の扱いには最大限の注意を払います。今回の分析に使用した検体は、研究期間の終了とともに適切に破棄します。

本研究によって患者さんにとって重要であると思われる事が判明した場合、十分に検討したうえで主治医の先生などを通じて結果をお知らせします。

研究の期間

2023年1月31日～2025年3月

研究の公表

この研究から得られた結果は、医学関係の学会や医学雑誌などで公表します。

研究組織

この研究は次の機関が共同で行います。

研究代表者：

島根大学医学部附属病院検査部 小林弘典

共同研究機関

[研究機関]	[研究責任者]	[研究機関の長]
島根大学医学部附属病院	小林弘典	鬼形和道
藤田医科大学病院小児科	伊藤哲哉	湯澤 由紀夫

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、2024年9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。

研究責任者：

所属：島根大学医学部附属病院・検査部・講師

研究責任者名：小林弘典

住所：出雲市塩冶町 89-1

電話・FAX：0853-20-2409（秘書室）