

研究実施のお知らせ

2025年8月16日 ver.1.0

研究課題名

脂肪酸代謝異常症におけるアシルカルニチンマーカートの信頼性評価：AUC および CV に基づく新指標の検証

研究の対象となる方

2020年4月から2025年3月の間に先天代謝異常症の診断・フォローアップ・除外の目的で検体を採取され、島根大学医学部附属病院でアシルカルニチン分析を受けられた方

研究の目的・意義

脂肪酸代謝異常症（VLCAD、MCAD、CPT2）は、低血糖や筋障害、心筋症、突然死などを引き起こす重篤な疾患です。新生児マススクリーニングにより早期発見・治療が可能ですが、検査値は時期や病状によって変動し、再検査時に異常が再現されないこともあります。

本研究では、従来の診断精度（AUC）に加え、同一患者さんの複数回測定の変動係数（CV）を組み合わせた新しい指標「TRUST スコア」を用いて、より安定して信頼できるアシルカルニチンマーカートを明らかにすることを目的としています。これにより、再検査の負担を減らし、将来的な AI 診断支援にもつなげることを目指します。

研究の方法

- 利用する情報：生年月日、性別、採血日（年齢）、臨床所見（血糖値、血液ガス、遺伝子型、診療経過など）、血清アシルカルニチン分析結果、専門医の診断結果
- 利用する情報の取得方法：当院で既に実施された検査・診療の記録を個人の特ができない状態にして使用します。一部の情報は既に個人の特ができない状態にされており、研究者が個人を特定することはできません。新たに採血などをお願いすることはありません。
- 個人情報の取扱い：氏名や ID など直接個人を特定できる情報は削除し、研究用の番号で管理します。個人の特ができない状態にされている情報については、研究者が患者さん個人を識別することはできません。外部から個人が特定されることはありません。
- 他機関・国外への情報提供：現段階で他機関や国外への提供は予定していません。

せん。

研究の期間

2025年10月24日～2028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。その際にあなたのお名前など個人を識別できる情報を使用することはありません。

研究組織

この研究は次の機関が行います。

研究責任者：

島根大学医学部小児科 竹谷健

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、2026年3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。また、すでに個人の特定ができない状態にされ個人を識別できない情報については、申し出をいただいても削除することができません。

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。

研究事務局：

島根大学医学部小児科 舩金聖也

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1

電話 0853-20-2220 FAX 0853-20-2215