

研究実施のお知らせ

2022 年 6 月 12 日 ver.1.0

研究課題名

乾燥ろ紙血を用いたグリコサミノグリカン測定によるムコ多糖症 Ⅰ型およびⅡ型の二次スクリーニングの開発

研究の対象となる方

2022 年 7 月から 2027 年 6 月の間に出生した新生児

研究の目的・意義

現在、新生児マススクリーニングには 25 の対象疾患があります。近年、診断技術や治療法の確立により、対象疾患の拡大が計画されています。

そのなかの一つにムコ多糖症があります。ムコ多糖症はグリコサミノグリカン（GAGs）を分解する酵素^{こうそ}が産生されないために、GAGs が体内に蓄積^{ちくせき}し、様々な症状を呈する予後不良な疾患です。近年、新しい治療法が確立され、早期治療により予後の改善が期待できるようになってきました。

しかし、現在のマススクリーニングでの測定方法（酵素活性の測定）では、偽陽性^{ぎようせい}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）が報告されており、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、ろ紙血中の GAGs を測定し、現行のマススクリーニングの指標と組み合わせることで、新生児マススクリーニングでムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型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が提供できるのではないかと考えています。

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。新生児マススクリーニングでは、生まれて 4 - 6 日目に赤ちゃんのかかとかから、4 スポット分の血液を採取します。そのうち、1 スポットを使用します。すでに採取された検体の一部を用いるため、新たな侵襲^{しんしゅう}はありません。

島根大学医学部附属病院、岐阜大学大学院医学系研究科小児科学、大阪市環境保健

協会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の検査結果を、個人が特定出来ない状態としたうえで島根大学に集め、島根大学から、それらのろ紙血を Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children（ネマーズ小児病院）に送付し、ろ紙血中の GAGs を測定します。測定結果と現行のマススクリーニングの結果を組み合わせで検討します。

対象となる患者さんのデータはすでに第三者が^{たど}って連結する事が難しい状態で保管されていますが、個人情報の扱いには最大限の注意を払います。使用する情報は患者さんの年齢や性別、検査データ（酵素活性測定値）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。今回の分析に使用したろ紙血は、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

2022 年 7 月（研究許可後）～ 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。また、結果の透明性の確保のため、解析に用いた個別データを公開する可能性もありますが、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
岐阜大学大学院医学系研究科小児科学	大西秀典	中島茂
Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children（米国，デラウェア州）	戸松俊治	

既存試料・情報の提供のみを行う機関

大阪市環境保健協会

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、2027 年 12 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：

島根大学医学部附属病院検査部 小林弘典

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1

電話 0853-20-2409

岐阜大学における研究責任者：

岐阜大学大学院医学系研究科小児科学 大西秀典

〒501-1194

岐阜県岐阜市柳戸 1 番 1

電話 058-230-6386

【苦情窓口】

岐阜大学医学系研究科・医学部 研究支援係

〒501-1194

岐阜県岐阜市柳戸 1 番 1

Tel : 058-230-6059

E-mail : rinri@gifu-u.ac.jp