

研究課題名	CPT2 欠損症マススクリーニング陽性例の臨床病型と発症リスクの評価基準に関する研究
研究責任者名	大学院医系科学研究科小児科学 教授 岡田 賢
研究期間	実施許可日 ~ 2026年3月31日
対象者	1997年4月~2023年6月30日までに、広島大学病院小児科で全国各地の医療機関から新生児マススクリーニング対象のアミノ酸・有機酸・脂肪酸代謝異常症8疾患についてのリンパ球酵素活性診断の依頼をされた際の、対照用検体として送付された、健常成人検体のリンパ球凍結保存検体を使用します。
意義・目的	CPT2 欠損症は新生児マススクリーニング対象疾患の一つですが、我が国では乳幼児急死例が多発しております。一方では欧米白人においては、大半が軽症例とされています。我が国で重症化する原因については、「熱不安定多形」が関与していると推測されています。今回、この遺伝子変異の頻度や酵素活性機能への影響を検討することにより、マススクリーニング陽性例に対する医療管理指針を明確にするためにこの研究を計画しました。
方法	本研究は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究です。リンパ球酵素活性の依頼を受けたときに、一緒に採取される健常成人対照を使用します。これまでの検体のリンパ球が凍結保存がされており、どこの依頼検体かわからないようにした上で、凍結検体を国立成育医療研究センターへ提供し、CPT2 遺伝子解析を行います。また、「熱不安定多形」が確認された検体については、広島大学でCPT2 の酵素活性を検査します。これらの対象者を識別できないように個人情報加工された情報は国立成育医療研究センターにおいて分析します。
利用または提供を開始する予定日	本学の実施許可日（2020年11月9日）
研究組織	研究代表機関 広島大学大学院医系科学研究科小児科学 教授 岡田 賢 研究機関の長：広島大学理事 田中 純子 共同研究機関 国立成育医療研究センター 研究責任者名：但馬 剛
試料・情報の管理責任者	大学院医系科学研究科小児科学 教授 岡田 賢
個人情報の保護について	本研究は広島大学疫学研究倫理審査委員会で審査を受けて承認した後、研究機関の長の実施許可を受けて実施されています。研究は、プライバシー保護に十分留意して行います。情報が個人を特定する形で公表されたり、第三者に知られたりするなどのご迷惑をお掛けすることはありませんのでご安心ください。
問合せ・苦情等の窓口	〒734-8551 広島市南区霞 1-2-3 大学院医系科学研究科小児科学 教授 岡田 賢 Tel : 082-257-5212 (FAX 5214) E-mail: sokada@hiroshima-u.ac.jp