

研究機関：広島大学

【ヒトゲノム・遺伝子解析研究】

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 2020年11月9日(倫理委員会承認後)～2025年3月31日

対象者

1997年4月～2020年8月31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、凍結検体を国立病院機構呉医療センター・中国がんセンターへ提供し、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おいては、CPT2 の酵素活性を検査します。これらの匿名化された情報は国立成育医療研究センターに

共同研究機関

国立病院機構呉医療センター・中国がんセンター 研究責任者名：原 圭一

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