

公開情報資料

整理番号	2024. 09-1	
研究課題名	先天代謝異常症症例の遺伝子変異を同定後、経過観察調査をおこなう研究	
研究期間	R6 年 7/31～R10 年 3/31	
研究目的	先天代謝異常症のうち、特に遺伝学的検査が保険収載されていない新生児マススクリーニング対象疾患等について、診断の段階からそれぞれの疾患・遺伝子診断に専門的知識をもつ先天代謝異常症研究メンバーが相談をうけ、患者家族の研究への参加、先天代謝異常学会患者レジストリーシステムへの参加の同意を取った上で、研究として遺伝子診断を行い、臨床に還元するとともに、患者臨床情報を収集して、遺伝子変異と臨床像、治療反応性、予後の調査を継続し、それらの結果を日本における遺伝子変異診療ガイドラインの改訂などに反映させる。	
研究方法	研究対象範囲	主治医（一般小児科医）が臨床的に先天性代謝異常症を疑う症例
	利用する情報等	生年月日、家族歴、臨床経過、新生児マススクリーニング結果、タンデムマス解析結果、尿有機酸分析結果（臨床情報は全て診療録の範囲）、遺伝子解析結果（血液検体から DNA を抽出）
	利用方法	前向き観察研究
	他機関への提供	岐阜大学にて DNA を抽出し、かずさ DNA 研究所にて遺伝子パネルを用いた遺伝子解析を行う。解析結果は岐阜大学に送付され、遺伝子解析報告書が作成される。定期的（2年に1度）に患者臨床情報が主治医をとおして収集され、岐阜大学にて調査される。
研究責任者	岡山赤十字病院 小児科 廻 京子	
問合せ先	岡山赤十字病院ホームページの[お問い合わせ]ボタンからメールにてお問い合わせください。	