

## ろ紙血長鎖アシルカルニチン値と貧血との関連性に関する研究

### 1、研究の目的と意義

新生児マススクリーニングとはろ紙にしみ込ませた血液検体を用いて20を超える代謝性疾患をスクリーニングする国の事業です。これにより今まで命の危険にさらされたり、重い後遺症を残していた疾患に対して早期診断、早期治療が可能になり、患者さんの予後は劇的に改善しました。一方で偽陽性も多く、患者さんやご家族に対する心理的な負担が多くなっていることも事実です。本研究の目的は、新生児マススクリーニング対象疾患であるCPT-1欠損症のときにみられるろ紙血長鎖アシルカルニチン値の低値と貧血の関連性を明らかにすることです。この結果は、CPT-1欠損症が疑われた症例に対する適切な鑑別診断が可能になるだけでなく、新生児マススクリーニングのより効率的なスクリーニング基準の作成に寄与すると思われる。

### 2、対象となる患者さん

本研究では、新生児マススクリーニングの際や代謝性疾患が疑われ、ろ紙血アシルカルニチン分析を行った患者さんの中で血中の赤血球数を含めた血液検査を同時に行った患者さんを対象とします。2017年4月1日から2022年3月31日の5年間のうちに検査を行った患者さんを対象とします。

### 3、研究の方法

2017年度から2021年度まで長崎大学病院小児科にて、ろ紙血アシルカルニチン分析と血算の測定を同時に行った患者さん、ならびに2017年度から2021年度まで長崎県での新生児マススクリーニング事業で、CPT-1欠損症疑いで要精査となった症例を抽出し、それぞれの患者さんの遊離カルニチン、長鎖アシルカルニチン値と血中ヘモグロブリン値、赤血球数を診療録等より収集します。各患者さんのデータを集積し、CPT-1欠損症のスクリーニング項目であるCO/ (C16+C18)と血中ヘモグロブリン値、赤血球数、ヘマトクリットとの関連性を統計学的に検討します。

### 4、研究に用いる情報

本研究では一般臨床で得られたろ紙血アシルカルニチン分析、血液検査の結果を解析に用います。一般的に、ろ紙血アシルカルニチン分析は、新生児マススクリーニングや種々の代謝異常症（アミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症）の診断のために行われものです。研究のためにあらたに血液検査を行うことはありません。新生児マススクリーニングにてCPT-1欠損症疑いとして要精査となった症例では、診療録より下記の情報を収集し、匿

名化された状態で情報収集シートに記載します。

- (ア) 性別、検体提出時の年齢、在胎週数、出生時体重、その他周産期の情報、診断名（疑い名でも可）、その他合併症
- (イ) ろ紙血アシルカルニチン分析におけるC0, C16, C18, C0/(C16+C18)の値と同時期に行った血液検査から血中ヘモグロビン値、赤血球数、ヘマトクリット等

検査データや臨床情報の研究への利用を拒否される場合は、申し出ていただければ解析対象から外すよう速やかに対応します。

本研究で利用する情報について詳しい内容をお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。

## 5、研究期間

研究機関長の許可日～2022年12月28日

## 6、外部への試料・情報の提供

該当なし

## 7、研究実施体制

この研究は一部長崎県健康事業団、CPT-1 疑い症例発生医療機関から情報の提供を受けて長崎大学病院で実施する研究です。

《研究責任者》

長崎大学病院 小児科 准教授 伊達木澄人（だてき すみと）

詳しい実施体制についてお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。

## 8.お問い合わせ先

長崎大学病院 小児科 伊達木澄人（だてき すみと）

〒852-8501 長崎市坂本1丁目7番1号

電話：095（819）7298 FAX 095（819）7301

【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く）

苦情相談窓口：医療安全課 095（819）7616

受付時間：月～金 9：00～17：00（祝・祭日を除く）