

OTC欠損症の先天性代謝異常等検査対象疾患追加に向けた研究について
(ご協力のお願い)

- ◇ 兵庫医科大学小児科では、先天性代謝異常等検査(新生児スクリーニング)で採取した赤ちゃんの血液を分析し、OTC欠損症*という病気を早期発見・治療につなげるための研究をおこなっています。
- ◇ 新生児スクリーニングで従来から測定している検査項目を用いるため、赤ちゃんに追加の検査負担はありません。追加の費用負担もありません。
- ◇ この病気が疑われる場合は、出産された病院から検査結果をお知らせし、診断のための詳しい検査は精密検査医療機関で行います。
- ◇ 本研究の有効性が証明されることにより、OTC欠損症の早期発見が可能となり、治療や予後改善に大いに期待できます。ご理解・ご協力よろしくお願いいたします。

*OTC欠損症:オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症

* 先天性代謝異常等検査(新生児スクリーニング)は、生まれてすぐの赤ちゃんに病気(20疾患)がないかどうかを調べる事業で、すべての自治体で実施されています。

* OTC欠損症は、8万人に一人の頻度で発症する稀な病気ですが、嘔吐、機嫌が悪い、けいれんなどの症状が現れ、発達が遅れる場合もあります。一方、食事の工夫や飲み薬等で治療ができるため、できるだけ早期にこの病気を発見することが大切です。

* これまでの研究結果から、OTC欠損症の患者さんは、新生児スクリーニングで従来から分析しているシトルリンという物質が低値であることがわかってきました。兵庫医科大学小児科では、兵庫県、兵庫県医師会、兵庫県産婦人科学会の協力のもと、シトルリン値が低い赤ちゃんについて、この病気にかかっているかどうかを調べる研究を行なっています。

* 分析結果でシトルリン値が低い赤ちゃん全員がOTC欠損症というわけではありません。この病気が疑われる場合は、兵庫医科大学病院小児科、神戸大学医学部附属病院小児科、豊岡病院小児科のいずれかで詳しい検査を行います。

* OTC欠損症のスクリーニングに同意されない場合は、下記連絡先までお知らせください。同意されない場合でも、新生児スクリーニングや他の母子保健事業で不利益が生じることはありません。

(連絡先・研究実施機関)

兵庫医科大学病院小児科
竹島 泰弘、李 知子
電話番号 0798-45-6352

兵庫県立尼崎総合医療センター
産婦人科 角井和代
電話番号 06-6780-7000