

研究機関名：東北大学

受付番号：	2012-1-17
研究課題名	先天性アミノ酸代謝異常症、糖代謝異常症、有機酸代謝異常症の遺伝子診断
研究期間	西暦 2012 年 4 月（倫理委員会承認後）～2015 年 8 月
対象材料	<input type="checkbox"/> 病理材料（対象臓器名 _____） <input type="checkbox"/> 生検材料（対象臓器名 _____） <input type="checkbox"/> 血液材料 <input type="checkbox"/> 遊離細胞 <input checked="" type="checkbox"/> その他（培養線維芽細胞、リンパ芽球）
上記材料の採取期間	西暦 _____ 年 _____ 月 _____ 年 _____ 月（特定できず）
意義、目的	先天性代謝異常症は個々の症例の発生頻度が低いため、国内でも疾患ごとに核となる機関で診断を実施する体制が必要とされる。先天代謝異常症の遺伝子診断を行うことで診断の確定に寄与し、更に、過去の診断症例を収集することにより変異スペクトラムを明らかにし、遺伝子診断の効率化に寄与する。
方法	基本的には新規に末梢血検体（もしくは頬粘膜、唾液など）からゲノム DNA を抽出する。しかしながら疾患の性質から過去に採取・樹立された培養細胞などの保存されている試料の使用を考慮する。 ゲノム DNA より研究対象疾患（非ケトーシス型グリシン血症、ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症、フェニルケトン尿症、糖原病 Ia および Ib 型、ビタミン B6 依存症、シトルリン血症、プロピオン酸血症、Fanconi-Bickel 症候群、その他の先天性アミノ酸・有機酸・糖代謝異常症）の対象遺伝子を増幅し、塩基配列を決定する。
問い合わせ等の窓口	東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野 坂本修 仙台市青葉区星陵町 1-1 電 話：022-717-7287 F A X：022-717-7290