

当院で選択的 newborn スクリーニングを受検された方へ

「**拡大 newborn スクリーニングと対応**」に関する研究について

聖マリアンナ医科大学では、表題の観察研究を実施しております。

本研究の概要は以下の通りです。研究の対象に該当する可能性がある方で、研究の集計や情報の利用または提供を希望されない場合は下記の問い合わせ先におしらせください。

1) 本研究の目的

聖マリアンナ医科大学ではご家族の希望により実施した対象疾患を拡大した newborn スクリーニング（新生児のほぼ全員が受検する newborn マスクリーニングや川崎市、神奈川県が実施をサポートする拡大 newborn スクリーニングとは別のものです。）による疾患の早期発見について、その検証を行うとともに疾患の診断や対応について分析する研究を実施しております。より具体的には、実施した拡大 newborn スクリーニングと結果を集計し、プライバシーに配慮しつつその対応について検証をしております。

newborn スクリーニングは、稀少疾患である先天代謝異常症の予後改善に重要な対策と考えられています。このような取り組みによって疾患を発症前・発症早期に発見し、その対応が可能となれば、最大の治療効果を見込まれます。聖マリアンナ医科大学では2つの大学病院と川崎市立多摩病院とで、2018年より従来の newborn マスクリーニングに取り入れていない疾患を対象とした選択的な拡大 newborn スクリーニング事業に参加し、ライソゾーム病（ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ファブリー病）、また原発性免疫不全症の一部と副腎白質ジストロフィーなどを対象にしたスクリーニングを実施しております。このような新たな取り組みの結果と対応を検討することは、より良い newborn スクリーニングの体制づくりに必要な情報となると考えております。

当院で選択的新生児スクリーニングを受検された方へ

すでに拡大新生児スクリーニングはさまざまな地域で検討されています。今後の新生児スクリーニングの拡大にむけて、その結果を集積し対応を検証することは、将来の早期診断、早期治療につながり、患者さんの症状を和らげることができると期待しています。本研究は聖マリアンナ医科大学生命倫理委員会（臨床試験部会）にて審議され学長の許可を得て実施しております。

2) 研究対象者

2018年1月1日から2025年4月20日までに、聖マリアンナ医科大学病院、
聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院あるいは川崎市立多摩病院において
出生された方

対象数：全体で12,000例を予定

3) 研究期間：倫理委員会承認後～2026年12月31日まで

4) 研究実施施設：

聖マリアンナ医科大学病院・聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院
川崎市立多摩病院

5) 解析の方法

聖マリアンナ医科大学で、各医療機関で実施された選択的新生児スクリーニング実施の集計を行います。すでに得られた新生児スクリーニングの情報を収集し、必要時には症状のデータを比較し疾患との関係とその対応の検証を行います。

6) 情報の項目

新生児スクリーニングの実施状況、対象となる疾患に関わる臨床データを収集します。具体的には、検査を受けられた受検者の数を、また陽性例については、その後の外来受診の有無、精密検査による結果を研究番号で符号化した上で収集、取り扱います。

7)情報の提供について

当院で選択的新生児スクリーニングを受検された方へ

利用する情報は、新生児スクリーニングの実施状況および提供者の有する症状のみとなり、氏名、住所、電話番号などの個人情報はいくつかありません。すでに臨床で検討されたデータのみを取り扱うため、研究によって治療をすべき症状やあらたな疾患が判明することはありません。

収集したデータの検体識別は研究番号を使用します。データの取り扱いは聖マリアンナ医科大学の研究区域内でのみ行い、情報へは本研究の研究者をのぞいて閲覧は許可されません。

研究成果は国内の学会などでの発表を予定していますが、統計処理を行なった分析データのみ公表され、その際に個人を特定されるような情報は含まれません。また、本研究では統計処理をした解析のみを目的としており、また研究者は提供者の限られた情報しか閲覧できず収集したデータが誰のものかわからないこと、また臨床的な介入を要する新たなデータがあらかになる可能性もないため、個別のデータ返却はありません。

8)研究資金などについて

本研究は、製薬会社などの企業からの研究資金の受け入れはありません。

9)個人情報の管理者

聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学・遺伝解析学	右田王介
川崎市立多摩病院 小児科	岩崎俊之
聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院 小児科	小澤南

10)研究機関名および研究責任者名

聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学・遺伝解析学	右田王介
-------------------------	------

11) 本研究へ情報提供を希望されない場合

当院で選択的新生児スクリーニングを受検された方へ

過去に行われた結果情報を用いた解析を実施します。新たな情報収集は行いません。ご自身のデータが研究に使用されることを希望されない場合には 2025 年 12 月 28 日までに下記にお申し出ください。研究に協力しないことによって不利益な取り扱いを受けることはありません。申し出があれば解析から省きます。ただし、意思表示の時点で既に医療機関において個人の対照表が廃棄されている場合に個別のデータの照合ができず削除が行えない場合や、既に発表された情報（統計データなど）についてはご希望に添えない場合もございます。

12) 問い合わせ連絡先

データの提供あるいは本研究プロジェクトに関する連絡あるいは相談については、下記にお問い合わせください。ただし、医療へのご相談や個別解析結果についてはお答えできない場合があります。

<お問い合わせ先>

聖マリアンナ医科大学 臨床検査医学・遺伝解析学

担当： 右田王介

住所： 神奈川県川崎市宮前区菅生2-16-1

電話： 044-977-8111（金曜日9時～13時）内線81898