

「治療可能な新生児期・小児期疾患に対する新生児マススクリーニング法の研究」 にご協力いただく方への説明書

当院で出生し、原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症のスクリーニング検査を受けられた方への 研究協力をお願い

<研究の概要について>

承認番号： 第 M2021-156 番

研究期間： 医学部倫理審査委員会承認後から西暦 2026 年 12 月 31 日

研究責任者： 水野朋子・遠藤明史

所属： 東京医科歯科大学病院 小児科

所在地： 東京都文京区湯島 1-5-45

(1) 研究の目的

現在の新生児マススクリーニング検査（以下、マススク）は、全ての新生児を対象に公費負担にて行われており、20 疾患が対象になっています。

当院ではご希望があれば、現行のマススクのろ紙血を採取する際に 0.2ml 余分に採血し、追加で原発性免疫不全症、脊髄性筋萎縮症のスクリーニング検査を行っています。2 疾患とも早期診断、早期治療が予後改善には重要です。

本研究はスクリーニング検査で陽性になる割合や陽性になった方の経過を調査し、有用性を示すことを目的とします。

また近年、新生児期・小児期に発症する他の疾患でも根本的治療が開発されてきており（例：一部のライソゾーム病、AADC 欠損症、先天性サイトメガロウイルス感染症など）、将来的にろ紙血を使用した新生児マススクが有用である可能性があります。検査終了後のろ紙血を保存させて頂き、今後の新たな新生児マススク法開発のために用いることも目的とします。

(2) 研究の方法

対象は、当院で出生し、原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症のスクリーニング検査の希望を提出し、現行の新生児マススクの際に追加で検査を行った新生児です。

対象者のカルテから収集する項目は以下になります。

スクリーニング検査で陽性となる割合、その後の検査で確定診断される割合、確定診断された患者さんの ID、生年月日、性別、遺伝学的検査、治療内容、経過、予後

(3) 試料等の保管・廃棄と、他の研究への利用について

試料は、出入室が制限される小児科研究室の鍵のかかるキャビネットに厳重に保管します。情報は、出入室が制限される小児科研究室のパソコン内（パスワードあり）に保管します。保管期間は本学規定の 10 年です。廃棄の際には、復元不可能な状態に処理して廃棄します。

また同意を頂ければ、検査法の改良や、他の疾患のマスクリーニング法開発のために、検査済みろ紙血を利用させていただきます。研究目的で使用する場合は、その都度東京医科歯科大学倫理委員会
で審査を行い、承認を受けます。内容については、東京医科歯科大学小児科のホームページ上に公開
します。内容に賛同されない場合、検査済みろ紙血の研究利用への同意を撤回することができます。
その場合は中止申出書をご提出下さい。撤回しても不利益が生じることはありません。

(4) 予測される結果(利益・不利益)について

あなたが個人的に受ける利益は現段階ではありませんが、疫学的な検討によりスクリーニング検査
が有用と判断されれば、より広い地域で導入が可能となり、早期診断・治療の恩恵を受ける児が増
加します。

もしスクリーニング検査が陽性となり、疾患と診断された場合は長期的なフォローが必要になりま
すが、通常の診療範囲を超えて身体的・心理的負担が生じることはありません。

(5) 研究協力の任意性と撤回の自由について

この研究への参加に不同意の方は、下記連絡先にお申し出ください。不利益を被ることなくいつで
も同意を撤回することができます。その場合、あなたの試料や情報は解析から除外します。

(6) 個人情報の保護について

本研究で得られた個人情報は、個人が特定されないように匿名化し、個人情報とデータおよび個人
識別番号との対応表を作成します。対応表は外部に洩れることのないように厳重に管理します。デ
ータ解析は、匿名化したデータを用いて行います。

(7) 研究に関する情報公開について

研究成果について国内外の学会や学術雑誌で発表しますが、患者さんの個人情報は一切公表しま
せん。

(8) 費用について

研究対象となる患者さんは本研究に参加することにより費用の負担はありません。また、データ
を使用させていただく患者さんへの謝礼は発生しません。

(9) 研究資金および利益相反について

利益相反とは、研究者が企業など、自分の所属する機関以外から研究資金等を提供してもら
うことによって、研究結果が特定の企業にとって都合のよいものになっているのではないか・研究結果
の公表が公正に行われたいのではないかなどの疑問が第三者から見て生じかねない状態のことを
指します。この研究において、結果および結果の解釈に影響を及ぼすような利益相反はありませ
ん。これらは利益相反委員会で申告を行い審査の上承認されています。

(10) **問い合わせ等の連絡先**

本研究の責任者および苦情窓口は以下となります。

研究責任者： 水野朋子、遠藤明史

所属： 東京医科歯科大学病院 小児科

所在地： 東京都文京区湯島 1-5-45

電話番号： 03-5803-5249（直通）

苦情窓口： 東京医科歯科大学医学部総務掛

電話番号： 03-5803-5096（直通：対応可能時間帯：平日 9:00～17:00）