

医学部倫理審査委員会承認番号 M2022-003-01

「LC-MS/MS 法による先天性副腎過形成新生児スクリーニング結果を用いた、新生児ステロイドプロファイルの解析」

2015 年から 2025 年 3 月までに東京都予防医学協会にて実施された スクリーニングで先天性副腎過形成と診断された方へ

研究課題名 LC-MS/MS 法による先天性副腎過形成新生児スクリーニング結果を用いた、新生児ステロイドプロファイルの解析

承認番号 M2022-003

研究期間 研究実施許可日から 2027 年 3 月 31 日

研究の意義及び目的

先天性副腎過形成 (CAH) は、副腎においてコルチゾルを産生する酵素が足りないことで生じる病気であり、現在知られる 6 病型のうち、21 水酸化酵素欠損症 (21-OHD) が全体の 90% 以上を占め、20000 人に 1 名、この病気の患者さんがいます。21-OHD の主な問題点は、① 急性副腎不全の発症、② 胎生期アンドロゲン過剰による女児での外性器男性化とそれに伴う性判定誤認の可能性、があります。いずれも新生児期早期からの介入により、よりよい治療成績が期待されるため新生児マススクリーニングの対象となっています。

現在の測定方法では、偽陽性が多いことが世界的に問題となっており、より精度の高い、タンデムマス質量分析計 (LC-MS/MS) による測定が推奨されています。しかし、世界的にみてもこのスクリーニングを導入しているところは少なく、国内でも 2 自治体のみ (さいたま市、札幌市) です。そのため、最適な基準値の設定などがよくわかっていません。

東京都の CAH のスクリーニングは、東京都予防医学協会が、その他のスクリーニングも含めて一括して実施し、本学はスクリーニングの指導施設として、随時スクリーニングに関する問題点の対応や患者診療などで協力させて頂いております。今回、東京都のマススクリーニングでは、タンデムマス質量分析計 (LC-MS/MS) の導入を、本学の指導のもと、過去の多数のろ紙血 (ろ紙に血液をたらししたもの) を用いて測定を行い、スクリーニングの基準値を設け、2021 年 4 月より LC-MS/MS 法によるスクリーニングを開始しました。またこの結果の一部は、東京都予防医学協会の承認のもと、学会 (2021 年、小児内分泌学会、日本マススクリーニング学会) などで発表されています。

本研究では、東京都予防医学協会にて LC-MS/MS 法により測定した 5 種のステロイド測定結果を本研究に用い、新生児、早産児のステロイド測定結果の特徴を明らかにします。

試料・情報の利用方法

対象者

医学部倫理審査委員会承認番号 M2022-003-01

「LC-MS/MS 法による先天性副腎過形成新生児スクリーニング結果を用いた、新生児ステロイドプロファイルの解析」

2015 年より、2025 年 3 月までに、東京都予防医学協会にて実施されたスクリーニングで、先天性副腎過形成と診断された患者様が対象です。東京都予防医学協会に集められた 3000 人の LC-MS/MS 法による測定結果をさらに、本学で統計学的に解析を加えることを予定しています。

研究に用いる試料・情報（入手するヒト由来試料等）

2020 年 5 月から 2025 年 3 月までに東京都予防医学協会におけるスクリーニングによって集められたろ紙血に対し、東京都予防医学協会にて LC-MS/MS 法により測定した 5 種のステロイド測定結果を本研究に用います。特定の個人を識別できないように加工（匿名化）された、出生時週数、性別のみの診療情報も用います。

研究の方法

先天性副腎過形成の患者さんを対象に、東京都予防医学協会から入手した測定結果のさらなる解析を行い、新生児、早産児のステロイド測定結果の特徴を明らかにする予定です。

情報の匿名化と個人情報の保護

政府が定めた倫理指針（「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」）に則って個人情報を厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。

利用する者の範囲/共同研究機関名

東京科学大学 発生発達病態学分野 高澤 啓

東京都予防医学協会 石毛信之

利用する者の範囲/共同研究機関以外の外部への提供

本研究成果は、21-水酸化酵素欠損症に関連する諸学会での成果発表をもって公開する予定です。また、本解析結果の報告及び論文化によって国内外の先天性副腎過形成の患者さんの実務診療に役立てる予定です。すでに匿名化されて登録されている情報に基づいているため、本研究者が個人を特定することは不可能です。本研究で得られた結果を他の研究で用いる際は、新たな研究計画を立案時点で医学系倫理審査委員会に諮り、承認を得ます。

研究終了後の試料・データの扱い

東京科学大学の定める研究活動における不正行為防止規則が定める期間（10 年

間) 保管します。 保存期間終了後には匿名化した状態で破棄します。

研究への参加の同意と不同意について

本研究は本掲示をもって、個々の同意を得ることなく研究を行うものです。スクリーニングを実施する際に、東京都予防医学協会にて同意を得ており、本研究のために新たに個別に同意を得ませんが、参加を同意されない場合は、下記お問い合わせ窓口まで連絡を下さい。

研究費と利益相反について

本研究は運営費を用いて行われます。また研究を実施するにあたり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施にあたっては、本学利益相反 マネジメント委員会に対して研究者の利益相反状況に関する申告を行い、同委員会による確認を受けています。

※「利益相反」とは企業などから研究資金等が提供されることにより、研究結果や結果 公表の正当性について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。

問い合わせ窓口

本研究について疑問などがありましたら、遠慮なくお尋ねください。本研究の研究責任者がいつでもお答えします。本研究の遂行に支障がない範囲で研究計画資料の閲覧も可能です。

研究責任者： 東京科学大学病院 小児科 高澤 啓

TEL：03-5803-5249 (ダイヤルイン) (平日 9：00～17：00)

苦情窓口：東京科学大学 研究推進部研究基盤推進課 生命倫理グループ

TEL：03-5803-4547 (対応可能時間帯：平日 9:00～17:00)