

# 新生児マススクリーニング検査を受けた方へ

当院では機関長の許可を得て、下記の臨床研究を実施しております。

本研究の対象者に該当する可能性のある方で、診療情報等を研究目的に利用または提供されることを希望されない場合は、下記の問い合わせ先にお問い合わせください。 (第 1.0 版)

研究課題名 (研究番号)	沖縄県の新生児マススクリーニング検査の精度管理と 対象疾患のコホート研究
当院の研究責任者 (所属)	中西浩一 (琉球大学大学院医学研究科育成医学講座)
他の研究機関および 各機関の研究代表者	なし
本研究の目的	沖縄県の新生児マススクリーニング検査による診断者数と疾患分布、診断された児の追跡調査を行うことにより新生児の早期診断治療を行うことによる効果について明らかにする。また本研究は乳幼児期に対象となる疾患の早期診断と治療、さらに学童期・思春期・成人期に向けて切れ目のない支援体制の構築を目指し、本研究がすべての子どもが健やかに育つ社会の実現の一助になるものとする。
研究実施期間	研究機関の長の許可日～ 2030年3月31日
調査データ(該当期間)	2014年10月～2030年3月の期間の情報
研究の方法 (利用する試料・情報等)	<ul style="list-style-type: none"><li>●対象となる患者さま</li><li>①沖縄県で行われた新生児マススクリーニング検査に参加した児</li><li>②新生児マススクリーニング検査の陽性者で診断確定されて追跡調査を行う場合は代諾者から説明同意が得られた児</li><li>●利用する試料・情報</li><li>①新生児マススクリーニング検査の解析結果より各疾患の精度管理と各疾患の発生率を解析する。</li><li>②特別な検査や治療を行うことなく、通常の治療や経過観察中に行って得られた基本情報、合併症、画像検査(適宜)、治療・経過、身体所見 発達調査、血液生化学検査などの結果を個人情報とは関係のない符号または番号を付して匿名化された情報として使用する。その情報を医療統計により解析され、新生児期に診断されて治療や健康管理される場合の長期予後や改善点、問題点について検討する。</li></ul> 新生児マススクリーニング検査の対象となる疾患(メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、メチルクロトニルグリシン尿症、3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症、複合カルボキ

	シラーゼ欠損症、グルタル酸血症、中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD)欠損症、極長鎖アシル CoA 脱水素酵素 (VLCAD)欠損症、ミトコンゴリア三頭酵素 (TFP)欠損、長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素 (LCHAD)欠損症、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ (CPT)-1 欠損、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ (CPT)-2 欠損、フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、シトリン血症 1 型、アルギノコハク酸尿症、 $\beta$ ケトチオラーゼ欠損、カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ (CACT) 欠損症、全身性カルニチン欠乏症、シトリン欠損症、高チロシン血症 1 型、甲状腺機能低下症、ガラクトース血症、先天性副腎過形成症、ムコ多糖症、ファブリー病、ライソゾーム病、ポンペ病、副腎白質ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症を含む免疫不全症など)
試料/情報の 他の研究機関への提供 および提供方法	他の研究機関への試料・情報提供はありません。
試料・情報の二次利用	本研究で取得した情報を別の新たな研究に利用する予定はありません。もし利用する場合は、再度、倫理委員会へ申請し研究機関の長の許可を得て行います。
個人情報の取り扱い	研究対象者の情報を扱う際は、個人情報とは関係のない符号または番号を付して匿名化します。論文や学会発表時には個人が特定できる情報は一切使いません。また、同意の範囲外において情報の利用は行いません。
本研究の資金源 (利益相反)	本研究において必要な費用は、講座等において一括管理を行う寄附金、委任経理金費、国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED) 「未診断疾患イニシアチブ [Initiative on Rare and Undiagnosed Disease (IRUD)]:希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」などの研究費より捻出されます。琉球大学利益相反審議部会の利益相反手続きに従い、必要事項を申告し、その審議と承認を得るものとします。
お問い合わせ先	琉球大学大学院医学研究科育成医学講座 電話：098-895-1154 (小児科直通) 担当者：知念安紹
備考	