

## 【研究課題】 脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニング公費化に資する早期治療予後調査

### 1. 対象となる方

2019年1月1日～2025年9月30日の間に新生児マススクリーニング検査で脊髄性筋萎縮症(SMA)陽性と判定され、当院を受診された方を対象とします。

### 2. 研究目的・意義

この研究は国の研究事業である「新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究」(研究代表者：但馬 剛)の一環として実施します。

日本全国の医療機関に通院されている、新生児スクリーニングによりSMAと診断された方を対象とし、新生児スクリーニングによる早期診断、早期治療開始の有効性を調べることを主な目的としています。

### 3. 研究方法・研究に用いる試料・情報の種類

日本小児神経学会専門医に「『新生児スクリーニング導入後の脊髄性筋萎縮症の実態調査』依頼状」をメールで送付する。返信された回答結果もとに集計、解析をいたします。調査は無記名で、調査項目は、臨床型、性別、居住地(都道府県のみ)、生年月、発症の有無、発症年齢、診断までの日数、現在年齢、診断方法、初発症状、運動機能、臨床経過(呼吸、栄養など)、遺伝学的検査、薬物治療などです。

### 4. 利用又は提供を開始する予定日

2025年12月23日

### 5. 研究期間

2025年12月23日 から 2026年3月31日まで

### 6. 個人情報等の取り扱い、外部への試料・情報の提供

調査用紙は各施設で氏名などの個人を直接特定できる情報を除いたうえで、個人が特定されない形に加工して研究代表機関に提供します。

提供された情報は、研究責任者と研究分担者が研究目的のみに利用し、その他の機関へ提供する事はありません。研究の成果は、学会や科学専門誌などの発表に使用される場合がありますが、名前など個人を特定するような情報が公表されることはなく、個人情報は守られます。

### 7. 研究の資金源及び利益相反

この研究は、こども家庭科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究」の一貫で実施します。この研究における当院の研究者の利益相反については、当院で適切に管理されています。また、研究組織に係る研究者の利益相反については、それぞれが所属する機関において、適切に管理されています。

## 8. 研究組織

### 【研究代表者】

自治医科大学 村松 一洋

### 【研究担当者】

国立国際医療センター 荒川 玲子

大阪母子医療センター 木水 友一

国立成育医療研究センター 但馬 剛

### 【当院における研究責任者】

琉球大学 仲村貞郎

## 9. 対象になることを望まない場合の申し出 及び お問い合わせ先

### ① 対象になることを望まない場合

この研究のためにお子さんの情報を使用してほしくない方は、下記の「照会先」に記載されている研究責任者（または連絡担当者）までご連絡ください。対象から外させていただきます。なお、本研究では各施設で個人が特定されない形に加工した情報を用いており、研究代表機関では個人を特定することはできません。そのため、研究代表機関で直接データを削除することはできませんが、お申し出内容については可能な範囲で対応いたします。

また、連絡をいただいた時点で既に解析が行われていた場合や研究成果が学会・論文などで公表されていた場合は、対象から外すことはできませんので、ご了承ください。

なお、お断りになった場合でも、患者さん（やご家族）に将来にわたって不利益が生じることは一切ありません。

### ② お問い合わせ

本研究に関するご質問等がありましたら下記の【照会先】までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報等及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を入手または閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、本研究に関して苦情がありましたら【苦情の窓口】に平日の8時30分から17時までにご連絡をお願いします。

### 【照会先】

研究責任者：自治医科大学附属病院 小児科 村松 一洋

〒329-0498 栃木県下野市薬師寺 3311-1

電話 0285-58-7366

【苦情の窓口】

自治医科大学附属病院 臨床研究センター管理部

電話 0285-58-8933