

京都府における拡大新生児スクリーニングの有用性の検討

京都府立医科大学小児科では、拡大新生児スクリーニングを受検した患者さんを対象にスクリーニングの有用性を検討する臨床研究を実施しております。

実施にあたり京都府立医科大学医学倫理審査委員会の審査を受け、研究機関の長より適切な研究であると承認されています。

研究の目的

拡大新生児スクリーニングとは、公費で行われる新生児マススクリーニング対象疾患以外で、早期発見・早期治療により予後が改善する重要な疾患を対象とする新生児スクリーニングのことを言います。現在、公費対象の新生児マススクリーニングは、アミノ酸代謝異常、有機酸代謝異常、脂肪酸代謝異常、糖質代謝異常、内分泌疾患を合わせた 20 疾患がありますが、そこに自費検査で脊髄性筋萎縮症(SMA)、重症複合免疫不全症(SCID)、ポンペ病、ムコ多糖症の 4 疾患を加えて同時に検査を行います。一部の都道府県では、既にこの拡大新生児スクリーニングによって早期に診断がつき、発症前に治療を受けることで予後が改善しているケースが報告されております。しかしながら、京都府においてはまだ拡大新生児スクリーニングが開始されておらず、実際にどのくらいの方が陽性となって、早期診断、治療に繋がられるかといった有用性の検証がなされておられません。

本研究は、京都府における拡大新生児スクリーニングの有用性を検討するために、スクリーニングの陽性者数や陽性者のうち二次精査の結果、確定診断がついた方の割合（陽性的中率）や偽陽性率などを調べることを目的としています。有用性が実証されれば、追加疾患も将来的には公費対象になる可能性があり、より多くの方のスクリーニングが期待できます。

研究の方法

・対象となる方について

本研究の承認日から 2028 年 3 月 31 日までの間に、大阪市環境保険協会が有料で行う拡大新生児スクリーニング検査（対象 4 疾患：脊髄性筋萎縮症、SCID、ポンペ病、ムコ多糖症 I、II、IV、VI、VII 型）を希望して受検された方を対象とします。

・研究期間： 医学倫理審査委員会承認後から 2033 年 3 月 31 日

・方法

大阪市環境保険協会が定めた基準を満たしスクリーニング陽性となり、二次精査のために本学附属病院を受診された方の精査結果をカルテから抽出します。診断が確定した方の数を疾患ごとに集計し、どのくらいの方がスクリーニング陽性となり、早期診断がなされたかを算出し、拡大新生児スクリーニングの有用性を評価します。

・研究に用いる情報について

スクリーニング陽性者：以下の情報をカルテから抽出し、各疾患の真の陽性者数を把握します。

- 1) 脊髄性筋萎縮症：MLPA 法による SMN1 遺伝子、SMN2 遺伝子のコピー数など
- 2) 重症複合免疫不全症：リンパ球サブセット、遺伝子検査など
- 3) ムコ多糖症：尿中ウロン酸の定量、酵素活性検査、遺伝子検査など
- 4) ポンペ病：GAA 酵素活性検査、遺伝子検査など

スクリーニング陰性者：スクリーニング受検者数把握のために統計情報のみを抽出します。

・外部への情報の提供

共同研究機関から受けた二次精査依頼の結果については各施設にご報告いたします。

・個人情報の取り扱いについて

スクリーニングの二次精査の結果やカルテに含まれる情報を、この研究に使用する際はあなたのお名前の代わりに研究用の番号を付けて取り扱います。あなたと研究用の番号を結びつける対応表のファイルにはパスワードを設定し、セキュリティーのかかったインターネットに接続できないパソコンで管理します。このパソコンがある部屋は、入室が管理されており、第三者が立ち入ることができません。

この研究で得られた情報は研究代表者（京都府立医科大学 小児科 教授 家原 知子）の責任の下、厳重な管理を行います。

・情報の保存および二次利用について

カルテから抽出した情報は原則としてこの研究のために使用し、研究終了後は、京都府立医科大学小児科において教授・家原 知子の下、論文発表後 10 年間保存させていただいた後、研究用の番号等を削除し、廃棄します。

もし、あなたが同意してくだされば、将来新たな研究を行う際の貴重な情報として、保管期間を超えて保管し、新たな研究を行う際には改めてその研究計画を医学倫理審査委員会で審査し承認を得て、当院のウェブサイトなどで研究内容を確認できるようにします。

また本研究では、拡大スクリーニングの受検者数や偽陽性率を把握するために、スクリーニング陰性者の方の統計情報も使用させていただきます。情報を用いられることを拒否したい場合、又は疑問や質問がある場合は、下記の間合せ先にご連絡ください。

研究組織

| | | | | |
|--------|------------------|--------|------|--------|
| 研究責任者： | 京都府立医科大学附属病院 | 小児科 | 教授 | 家原 知子 |
| 研究担当者： | 京都府立医科大学附属病院 | 小児科 | 学内講師 | 戸澤 雄紀 |
| | | | 准教授 | 秋岡 親司 |
| | | | 准教授 | 今村 俊彦 |
| | | | 講師 | 大曾根 眞也 |
| | | | 学内講師 | 長谷川 龍志 |
| | | | 助教 | 杉本 哲 |
| | | | 助教 | 河辺 泰宏 |
| | | | 助教 | 大内 一孝 |
| | | | 助教 | 瑞木 匡 |
| | 京都府立医科大学北部医療センター | 小児科 | 助教 | 眞弓 あずさ |
| | 京都府立医科大学附属病院 | 産婦人科 | 教授 | 森 泰輔 |
| | | | 准教授 | 藁谷 深洋子 |
| | 看護学科医学講座 | 小児科学 | 教授 | 森本 昌史 |
| | 京都府立医科大学附属病院 | 遺伝子診療部 | 講師 | 千代延 友裕 |

共同研究機関：

| | | | |
|------------------|-----|----|--------|
| 足立病院 | 小児科 | 部長 | 松本 良文 |
| 田辺中央病院 | 小児科 | 部長 | 伊藤 陽里 |
| 京都第一赤十字病院 | 小児科 | 部長 | 西村 陽 |
| 京都第二赤十字病院 | 小児科 | 部長 | 加納 原 |
| 京都市立病院 | 小児科 | 部長 | 岡野 創造 |
| 京都府立医科大学北部医療センター | 小児科 | 部長 | 眞弓 あずさ |
| 舞鶴医療センター | 小児科 | 部長 | 小松 博史 |
| 福知山市民病院 | 小児科 | 部長 | 諸戸 雅治 |
| 京都中部総合医療センター | 小児科 | 部長 | 木原 明生 |
| 京都済生会病院 | 小児科 | 部長 | 勝見 良樹 |
| 山城総合医療センター | 小児科 | 部長 | 内藤 岳史 |

お問い合わせ先

ご希望があれば参加して下さった方々の個人情報の保護や、研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画及び実施方法についての資料を入手又は閲覧することができますので、希望される場合はお申し出下さい。

また、情報が当該研究に用いられることについて研究対象者の代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としますので、2033年3月31日までに下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

連絡先

京都府立医科大学小児科 学内講師 戸澤 雄紀（とざわ たけのり）

電話番号：075-251-5111(病院代表)、e-mail：takenori@koto.kpu-m.ac.jp

受付時間：月曜日から金曜日 9:00-17:00 ※祝日を除く