

拡大新生児マススクリーニング検査を受けたお子様・ご家族の皆様へ

「拡大新生児マススクリーニングの診断精度に関する研究」について

はじめに

鳥取大学研究推進機構研究基盤戦略センターでは、拡大新生児マススクリーニング（拡大NBS）検査を受けられたお子さんを対象に、カルテ、検査記録、治療内容等（以下、「カルテ等」といいます）の診療情報から得られる情報をもとに研究を実施しています。

この研究は鳥取大学医学部倫理審査委員会の承認を経て、医学部長の承認を受けており、神戸大学医学部附属病院、兵庫医科大学病院、新潟大学医歯学総合病院、公立豊岡病院組合立豊岡病院、国立病院機構西新潟中央病院と共同で行っています。詳細は以下のとおりです。

1. 研究概要および利用目的・方法

本研究では、2021年2月1日から【※研究機関長の実施許可日を入力※】までの間に兵庫県または新潟県内の医療機関で出生し、拡大NBS検査を受けた後、神戸大学医学部附属病院、兵庫医科大学病院、新潟大学医歯学総合病院、公立豊岡病院組合立豊岡病院、西新潟中央病院のいずれかで精査を受けられた患者さん、または拡大NBS検査では病気と診断されず後に病気と診断された患者さんのうち、現在は上記の病院に通院されていない患者さんのカルテ等から、情報を集めさせていただき、「拡大NBS検査で病気と診断された方で、本当に病気だった方の割合」を調べ、検査の精度を調査します。また、それ以外にも、「拡大NBSと患者さんの背景的特徴との関連」、「検査値と病気の背景との関連」「検査で病気と診断された患者さんの治療効果」「拡大NBSの病気の見逃しの可能性」についても調査を予定しています。

すべての情報は、鳥取大学研究推進機構研究基盤戦略センターに電子的に送付され、集計されます。情報は、研究代表者が責任を持って保管、管理します。

本研究の対象となる患者さんは、他の研究対象者への個人情報保護や本研究の独創性の確保に支障がない範囲で、研究計画書及び研究の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。希望される方は、遠慮なく問合せ窓口にお申し出ください。

2. 取り扱う情報

患者さんのカルテ等の診療情報から以下の項目を集めさせていただきます。

【患者さんの情報】

性別、生年月、出生時の情報（在胎週数、出生体重、アプガースコア、周産期合併症、母体合併症）、家族歴、拡大 NBS 受検時の情報（日齢、体重、合併症）、拡大 NBS の検査値（初回値および再検値）（SMN1 コピー数、TREC、KREC、GAA 活性、GLA 活性、ABG 活性、IDUA 活性、I2S 活性）、遺伝学的検査結果（SMN1、SMN2、IL2RG、JAK3、IL7R、RAG1、RAG2、DCLRE1C、ADA、PNP、ZAP70、LIG4、NHEJ1、TBX1、GAA、GBA、GLA、IDUA、IDS、染色体 G 分染法、FISH 法）、精査時、発症時、治療開始時、最終観察時の所見（年齢、身長、体重、身体所見）、精査時、発症時、治療開始時、最終観察時の検査値（AST、ALT、LDH、 γ GTP、TP、Alb、Na、K、Cl、Ca、P、CK、アルドラーゼ、CRP、WBC、RBC、Hb、Plt、白血球分画、IgG、IgM、IgA、リンパ球サブセット、リンパ球幼若化試験、ADA 活性、尿ウロン酸、GAG、LysoGB3、LysoGL1、尿中グルコース四糖（Glc4、Hex4）、胸部レントゲン所見、心エコー検査、腹部エコー検査、筋 MRI 画像と所見、神経伝導速度、合併症、精査時、精査時、発症時、治療開始時、治療開始後半年毎、最終観察時の運動機能スコア（NorthStar Ambulatory Assessment スコア、CHOP-Intend スコア、Hammersmith Functional Motor Scale Expanded スコア、6 分間歩行距離）

【治療内容】

年齢（治療開始時、最終観察時）、使用薬剤（薬剤名、用法、用量）、併用薬

【経過及び転帰】

症状の経過、合併症の経過、転帰確認（最後に受診された日とその時の年齢、状態）

3. 研究期間

この研究は、鳥取大学医学部長が研究の実施を許可した日から 2031 年 3 月 31 日まで行う予定です。

4. 個人情報保護の方法

患者さんの情報は、研究責任者が責任をもって保管、管理します。また、氏名、イニシャル、住所、電話番号、カルテ番号などの直ちに個人を識別できる個人情報は匿名化*され、本研究では匿名化された情報を使用、提供します。このようにして患者さんの個人情報の管理については十分に注意を払います。

*匿名化について：本研究にご提供いただく情報については、患者さんの氏名、住所、電話番号、カルテ番号など、患者さん個人を直ちに特定できるような情報をすべて削除し、代わりにこの研究用の登録番号をつけます。なお、研究の過程で情報がどの患者さんのものかを知る必要がある場合も想定されます。その場合に備えて、情報と患者さん個人を結びつけることのできる対応表を作成させていただきますが、この対応表は研究責任者によって鍵のかかる保管庫で厳重に管理されます。

5. 研究への情報提供による利益・不利益

利益・・・今回の研究に情報をご提供いただいた患者さん個人には、特に利益と考えられるようなことはございませんが、研究の成果は、将来の拡大NBSおよび拡大NBS対象疾患の治療法の進歩に有益となる可能性があります。なお、情報を使用させていただいた患者さんへの謝礼等もありません。

不利益・・・カルテ等からの情報収集のみであるため、特にありません。

6. この研究終了後の情報の取り扱いについて

今回、集めさせていただく患者さんの情報が医学の発展に伴い、他の病気の診断や治療に新たな重要な情報をもたらす可能性があります。このため、患者さんの情報は、この研究終了後も保存させていただき、他の研究に使用させていただくことがあります。その場合は、新たに研究計画をたてて研究に参加する医療機関の倫理審査委員会での審査を経て、他の研究に使用させていただきます。

情報は、当該研究の終了について報告された日から5年を経過した日又は当該研究の結果の最終の公表について報告された日から3年を経過した日のいずれか遅い日までの期間保存します。保存期間終了後は、患者さん個人を特定できない状態にして適切に廃棄します。

7. 研究への情報使用の取り止めについて

患者さん個人の情報を研究に用いられたくない、または鳥取大学医学部附属病院への情報の提供を停止したい場合には、いつでも取り止めることができます。取り止めに希望された場合でも、担当医や他の職員と気まずくなることはありませんし、何ら不利益を受けることはありませんので、下記【問い合わせ窓口】までお申し出ください。未成年者の方では、保護者の方（父母、成人の兄弟、祖父母、同居の親族などの近親者）からの研究不参加のお申し出やお問い合わせに対しても対応いたします。

取り止めの希望を受けた場合、患者さんの情報を使用することはありません。この場合には、個人を特定できない状態にして、速やかに廃棄させていただきます。

しかし、取り止めに希望した時点で、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合のように、結果を廃棄できない場合もあります。

8. 当該臨床研究に係る資金源について

本研究は、鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科の研究費および一般社団法人兵庫先進医療協議会、一般社団法人新潟小児希少疾患協会からの奨学寄附金で行っており、特定の企業・団体等からの支援を受けて行われるものではなく、利益相反状態にはありません。

9. 研究成果の公表について

研究成果が学術目的のために論文や学会で公表されることがありますが、その場合も、患者さんの個人が特定される情報は全て削除して公表します。情報の秘密は厳重に守られますので、第三者に患者さんの個人情報明らかになることはありません。

10.知的財産権の帰属について

本研究の結果、特許などの知的財産が生じる可能性もございますが、その権利は鳥取大学および共同研究機関に帰属し、あなたには帰属しません。

11.研究代表施設および研究代表者の情報

栗野 宏之 鳥取大学研究推進機構研究基盤戦略センター 教授
〒683-8503 鳥取県米子市西町 36-1
TEL：0859-38-6692/FAX：0859-38-6470

12.問い合わせ窓口

本研究についてのご質問だけでなく、患者さんの情報が研究に用いられているかどうかをお知りになりたい場合や、患者さんの情報の使用を望まれない場合など、この研究に関することは、下記の窓口までお問い合わせ下さい。

【研究責任者】

栗野 宏之 鳥取大学研究推進機構研究基盤戦略センター 教授
〒683-8504 鳥取県米子市西町 36-1
TEL：0859-38-6692/FAX：0859-38-6470

*この研究に関する情報は、鳥取大学医学部附属病院のホームページに掲載しております。

(URL：<http://www2.hosp.med.tottori-u.ac.jp/introduction/3107/>)

13.研究実施機関および研究責任者

鳥取大学研究推進機構研究基盤戦略センター 教授 栗野宏之
新潟大学医歯学総合病院 ゲノム医療部遺伝医療センター 助教 入月浩美
兵庫医科大学病院 小児科学 臨床准教授 李知子
神戸大学医学部附属病院 小児科 講師 坊亮輔
公立豊岡病院組合立豊岡病院 新生児科 医長 片岡大
国立病院機構西新潟中央病院 神経小児科 医長 三浦雅樹