

# 大分県内で新生児マススクリーニングの検査をうける方・

## ご家族の皆様へ

～平成30年7月から令和3年3月までに新生児マススクリーニング検査をうける方への医学研究への使用のお願い～

### 【研究課題名】

乳幼児突然死症候群に潜在する先天代謝異常症の探索と遺伝カウンセリング体制の構築

### 【研究の対象】

この研究は以下の方を研究対象としています。

平成30年7月～令和3年3月に新生児マススクリーニングを受ける方

### 【研究の目的・方法について】

乳幼児突然死症候群（以下SIDS）は日本での発症頻度はおおよそ出生6,000～7,000人に1人と推定され、いまだに年間100名余りが死亡しています。

一方先天代謝異常症の中でも特に脂肪酸代謝異常症の患者さんの中には普段は正常と変わらない生活をしていながら、飢餓や感染時などに突然死で発症する場合があります。近年タンデムマス法を用いた新生児マススクリーニングが新たに導入され有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症が新たに検査対象疾患に加わりました。平成26年4月には大分県でも新生児マススクリーニングにタンデムマス法が導入され、発症前に早期発見することで突然死の予防がある程度可能となりましたが、一方でタンデムマス法導入前の小児の中には未診断の脂肪酸代謝異常症が潜在している可能性があり、乳幼児突然死症候群の高いリスクとなります。またほとんどの先天代謝異常症は常染色体劣性遺伝形式であるため、突然死後に特定の脂肪酸代謝異常症などが診断された場合、患者さんのご家族の中に未発症者や保因者が含まれるため、最新で正確な情報を極めて慎重に提供する遺伝カウンセリング体制の構築が不可欠です。

今回我々は、乳幼児突然死症候群に潜在する先天性代謝異常症を明らかにし、発見された先天代謝異常症の死亡症例を通してそのご家族の中で潜在的なニーズを把握し独自の遺伝カウンセリング体制を構築したいと考えました。

本研究では、まず新生児マススクリーニング検査後に大分医師会立アルメイダ病院臨床検査部に冷蔵保存されている濾紙血を用いて、タンデムマス分析を行い、冷蔵長期保存によるデータの変動を解析検討します。その後大分県内でタンデムマススクリーニング導入前（平成24年1月～平成26年3月）に乳幼児突然死症候群と診断された患者さんの調査を大分県内の医療機関に協力を依

頼し、患者さんが特定された場合は、ご家族に同意を得て、保存されている濾紙血でタンデムマス分析を行い、先天代謝異常症について調べます。特定の脂肪酸代謝異常症などが診断された場合、患者さんのご家族の中に未発症者や保因者が含まれる場合があるため、ご希望があれば遺伝カウンセリングを提供したいと考えています。

また今回の研究を通して将来的には、早期発見が可能となる新生児マススクリーニングの対象疾患の拡大に貢献したいと考えています。

本研究で得られた結果は、学会や医学雑誌に発表されることがありますが、研究の結果を公表する際は個人が特定できないようプライバシーには十分に配慮します。

研究期間：

西暦 2018 年(平成 30 年)7 月 19 日～西暦 2023 年(令和 5 年)3 月 31 日

#### 【使用させていただく試料・情報について】

新生児マススクリーニング検査で使用後に大分市医師会立アルメイダ病院で冷蔵保存されている濾紙血（試料）を医学研究へ応用させていただきたいと思えます。その際、初回マススクリーニングの結果と診療情報（例えば出生体重など新生児マススクリーニング検査用濾紙に書かれている情報）との関連性を調べさせていただくこともあります。なお新生児マススクリーニング濾紙血（試料）及び情報を使用させていただきますことは大分県の許可をいただき、大分大学医学部倫理委員会において外部委員も交えて厳正に審査され承認され、大分大学医学部長の許可を得ています。また、試料および診療情報は、国の定めた「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に従い、匿名化したうえで管理しますので、プライバシーは厳密に守られます。当然のことながら、個人情報保護法などの法律を遵守いたします。

#### 【使用させていただく試料・情報の保存等について】

濾紙血（試料）の保存は大分県の規定に沿って大分医師会立アルメイダ病院臨床検査部の冷蔵庫にて新生児マススクリーニング検査後、最低 5 年間は保存されます。情報・検査データについては大分大学医学部小児科学講座にて論文発表後 10 年間の保存を基本としていますが、保存期間終了後は、濾紙血は大分県の規定に沿って、大分市医師会立アルメイダ病院臨床検査部で管理もしくは処理されます。情報・検査データについては、シュレッダーにて廃棄したり、パソコンなどに保存している電子データは復元できないように完全に削除します。ただし、研究の進展によってさらなる研究の必要性が生じた場合はそれぞれの保存期間を超えて保存させていただきます。

#### 【外部への試料・情報の提供】

予定はありません。

#### 【費用負担等について】

本研究を実施するに当たって、費用負担はありません。また、本研究の成果が将来薬物などの開発につながり、利益が生まれる可能性があります。万一、利益が生まれた場合、それを請求することはできません。

#### 【研究資金】

本研究においては、公的な資金である科学研究費助成事業の研究費（乳幼児突然死症候群に潜在する先天代謝異常症の探索と遺伝カウンセリング体制の構築，18K10465,島田祐美）を用いて研究が行われ、費用負担はありません。

#### 【利益相反について】

この研究は、上記の公的な資金を用いて行われ、特定の企業からの資金は一切使いません。「利益相反」とは、研究成果に影響するような利害関係を指し、金銭および個人を含みますが、本研究ではこの「利益相反（資金提供者の意向が研究に影響すること）は発生しません。

#### 【研究の参加等について】

本研究へ試料（新生児マススクリーニング検査後の濾紙）および診療情報を提供するかどうかはご自身の自由です。従いまして、本研究に試料・診療情報を使用してほしくない場合は、遠慮なくお知らせ下さい。その場合は、試料・診療情報は研究対象から除外いたします。また、ご協力いただけない場合でも、不利益になることは一切ありません。なお、これらの研究成果は学術論文として発表することになりますが、発表後に参加拒否を表明された場合、すでに発表した論文を取り下げることはいたしません。

試料・診療情報を使用してほしくない場合、その他、本研究に関して質問などがありましたら、主治医または以下の照会先・連絡先までお申し出下さい。

#### 【研究組織】

##### 【本学（若しくは本院）における研究組織】

	所属・職名	氏名
研究責任者	大分大学医学部小児科学講座 教授	井原 健二
研究分担者	大分大学医学部附属病院小児科 医員	島田 祐美
	大分大学医学部附属病院小児科 医員	川野 奈々江

### 【研究全体の実施体制】

	所属・職名	氏名	役割等
研究分担者	大分市医師会立アルメイダ病院 小児科新生児科部長	福島 直喜	研究指導
	大分市医師会立アルメイダ病院 臨床検査部 検査技師	渡邊 裕美	分析担当
	臨床検査部 検査技師	後藤 美穂	分析担当

### 【お問い合わせについて】

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡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閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

住 所：〒879-5593 大分県由布市挾間町医大ヶ丘 1-1

電 話：097-586-5833

担当者：大分大学医学部小児科学講座 医員 島田祐美（しまだゆみ）