

## 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する情報公開文書

京都第二赤十字病院では、大阪市環境保健協会が有料で行う拡大新生児スクリーニング検査を希望して受検された方を対象に研究を実施しております。内容については下記のとおりです。この研究についてご質問等がございましたら、最後に記載しております問い合わせ窓口までご連絡ください。

## 《情報の利用目的及び利用方法》

## ●研究の名称

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

## ●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、京都府においては未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、治療に繋がれるのかといったことが明らかになっていません。

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。拡大新生児スクリーニングの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、より多くの方へのスクリーニング実施と早期治療介入が期待できます。

## ●研究の対象

本研究の実施許可日から2028年3月31日までの間に大阪市環境保健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：SMA、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。

## ●研究の方法

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。

京都第二赤十字病院では、スクリーニング受検者数把握のために、統計データ（拡大新生児スクリーニング陰性者の数）を京都府立医科大学附属病院に提出します。

## ●研究の期間

研究機関の長の実施許可日から2033年3月31日まで

《提供する情報の項目》

拡大新生児スクリーニング陰性者の数

《提供を開始する予定日》

研究機関の長の実施許可日

《研究組織（研究機関名および研究責任者名）》

●研究代表者

京都府立医科大学附属病院 小児科 教授 家原 知子

●当院の研究責任者

京都第二赤十字病院 小児科・副部長 藤井 法子

《試料・情報の管理について責任を有する機関の名称》

京都第二赤十字病院（代表研究機関：京都府立医科大学附属病院 小児科）

《情報の二次利用について》

本研究で得られ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。

なお、本研究で得られた情報は将来新たな研究を行う際の貴重な情報として、前述の保管期間を超えて保管し、新たな研究に利用させていただく場合があります。その際には、あらかじめその研究計画を倫理審査委員会に付議し、承認されてから利用します。

《試料・情報の利用の停止（受付方法含む）》

患者さん又はその代理の方が、この研究への参加（情報を利用すること）にご協力いただけない場合は、以下の《問い合わせ先》にご連絡ください。研究にご協力されなくても、診療等において不利益を受けることはありません。ただし、ご連絡いただいた時期によっては、解析が完了している、結果が論文などで公表されているなどの理由であなたのデータを取り除くことができない場合がありますことをご了承ください。

《問い合わせ先》

●京都第二赤十字病院の連絡先

担当者：小児科・副部長 藤井 法子

TEL：075-231-5171（代表）

受付時間：月曜日から金曜日 9:00-17:00 ※祝日を除く

●代表研究機関の連絡先

担当者：京都府立医科大学 小児科 学内講師 戸澤 雄紀

TEL：075-251-5111（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