

## オプトアウト

### 新生児マススクリーニングで発見される先天代謝異常症における 異常代謝物質または酵素活性測定による病態解析

#### 研究の概要

新生児マススクリーニングでは、生まれた赤ちゃんのかかとかから血液を採取することにより、多くの先天代謝異常症の検査を行っています。これらの検査は一般的な血液検査では行えないものもあり、またその児の異常値がどのように変化していくかは継時的に同じ検査を行わないとわからない場合もあります。この研究では、マススクリーニングで異常が見つかった児やその他の症状などで先天代謝異常症が疑われる児に対して、愛知県健康づくり振興事業団の協力を得て、マススクリーニングで行う検査項目を引き続き検討することで病気の有無や重症度、治療効果の判定を行うものです。

具体的には、アシルカルニチンプロファイル、ガラクトース、ガラクトース 1 リン酸、ライソゾーム病酵素活性等の検査を行います。

#### 研究の方法

##### (1) 予定される研究期間

倫理審査委員会承認日から 2029 年 3 月までを予定しています。

##### (2) 対象となる患者さん

藤田医科大学病院小児科に受診した新生児マススクリーニング検査陽性例、あるいは同科での診療等で先天代謝異常症と診断されたか疑われた症例

##### (3) 参加予定者数

この研究では、300 名の患者さんの参加を予定しております。

##### (4) この研究で行う検査方法

通常の採血時で残った血清をこの検討に使わせていただきます。

追加の採血が必要の場合は文書による説明、同意を取らせていただきます。

##### (5) 検査及び観察項目

新生児マススクリーニングで異常となった項目により該当する検査を行います。

- ・ガラクトース血症：ガラクトース、ガラクトース 1 リン酸
- ・脂肪酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、アミノ酸代謝異常症：アシルカルニチン分析
- ・ライソゾーム病：酵素活性測定

#### (6) その他

検査は愛知県における新生児マススクリーニングの検査施設である愛知県健康づくり振興事業団で行います。

利用する情報の項目：

血清検体 300  $\mu$ L

濾紙血検体 (採血量 約 0.2ml)

により得られた異常代謝産物の血中濃度、酵素活性測定値、臨床症状等。

利用する者の範囲：

研究責任者、研究分担者、研究協力者

試料・情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称

藤田医科大学医学部小児科 伊藤哲哉

予想される利益・不利益

#### (1) 予定される利益

診断に有益であったり、異常検査結果の変動や治療効果の判定がより容易になり、治療管理に有益とされます。

#### (2) 予想される不利益(負担および予測されるリスク)

残余検体を使用するため、不利益はありません。

研究にかかる費用の負担等

この研究に参加することで、通常の診療と比べ、あなたの経済的負担が増えることはありません。また、この研究に参加されることに対する謝礼はありません。

試料・情報の保管及び破棄について

この研究にご参加いただいた場合、あなたから提供された検体や診療

情報などのこの研究に関するデータは、あなたのお名前を識別コード（文字や数字を組み合わせたもの）に置き換えるなど個人を特定できない様に管理します。あなたのお名前と識別コードを結びつける一覧表は、研究に関するデータとは別に管理します。この研究で得られた結果は、学会や医学論文などに公表される場合がありますが、その際は識別コードに置き換えられた情報のみが公表されるため、プライバシーは保護されます。

検体の管理・保管は藤田医科大学小児科で行われ、検体は研究終了5年後に破棄します。情報の保管・解析は藤田医科大学小児科医局か藤田医科大学病院小児科外来で行われ、医局内の鍵の掛かる棚にて保管します。データは、研究の正確性を後に判断する事を可能とするために、可能な限り長期に保管し（少なくとも研究成果の公表後10年）、破棄する際は、藤田医科大学で決められた手順で行います。

研究の資金等と利益相反（企業等との利害関係）

使用する研究費は本学内の研究費です。企業等から研究資金や物的・人的な支援を受けません。研究責任者とそのグループに本研究に係わる企業等との経済的な利害関係はありません。藤田医科大学利益相反委員会から承認を得るとともに、そのマネジメントを継続的に受けて、本研究の公正性を保ちます。

研究対象者又はその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用又は他の研究機関への提供を停止すること。

あなたが研究への参加を辞めたいと申し出た場合には中止します。

途中で中止した場合、それまでに測定した結果などをカルテから削除することはできません。

の研究対象者又はその代理人の求めを受け付ける方法、及び相談窓口  
藤田医科大学医学部小児科へ電話連絡をお願いします。

Tel: 0562-93-9251

研究機関の名称並びに研究機関の長及び研究責任者の氏名

藤田医科大学医学部小児科

研究機関長 吉川哲史

研究責任者 伊藤哲哉