

臨床研究「新生児を対象とした原発性免疫不全症および脊髄性筋萎縮症の  
マス・スクリーニングシステムの確立に関する研究」について

筑波大学附属病院小児内科では、標題の臨床研究を実施しております。

本研究の概要は以下のとおりです。

① 研究の目的

原発性免疫不全症と脊髄性筋萎縮症を、症状出現前にスクリーニング検査を行い、早期診断・治療につなげるための新生児を対象としたスクリーニング検査を公的に導入する前段階として、その運用の問題点を探索するための研究です。

② 研究対象者

2023年3月31日までに茨城県内の産科施設で出生した新生児

③ 研究期間：倫理審査委員会承認後～2024年3月31日まで

④ 研究の方法

現在行われている先天代謝異常等検査を受検するために採血されたろ紙血を用います。ろ紙血からDNAを抽出し、リンパ球が成熟する際に切り出されるTREC/KREC遺伝子と脊髄の運動神経を保護するSMNタンパク質をコードするSMN1遺伝子を核酸増幅法（PCR）で増幅させ、遺伝子の量が十分にあるかを調べます。基準値より低い場合には、専門医療機関を受診して、精密検査を受けていただき、病気かどうかを調べます。

先天代謝異常等検査のための採血検体の残りを使用するので、お子さんへの負担はありません。

⑤ 試料・情報の項目（具体的に記載すること）

血液、検査データ、診療記録等

⑤ 試料・情報の第三者への提供について（該当する場合は記載）

ろ紙血は出産された産科医療施設から茨城県総合健診協会に送られ、検査を行います。検査の結果精密検査が必要な場合には、保護者に連絡の上、専門医療機関へ情報提供し受診を勧めます。関係者以外にろ紙血や情報が流出することはありません。

⑥ 試料・情報の管理について責任を有する者

採取した血液や情報は茨城県マススクリーニング推進協会（代表；高田英俊 筑波大学医学医療系 小児内科 教授）が、先天代謝異常等検査の規定に準じて厳重に管理します。

⑦ 研究機関名および研究責任者名

高田英俊 筑波大学医学医療系 小児内科

須磨崎亮 茨城県立こども病院

渡辺章允 土浦協同病院

永田博司 茨城県総合健診協会

⑧ 本研究への参加を希望されない場合

研究説明書を読んでいただき、同意いただけた場合にのみ同意書にご署名ください

研究に参加されないことにより、お子さんに不利益が生じることはありません

いちど研究参加の同意をいただいた場合でも、同意を取り消したい場合には同意撤回書をご提出ください。ただし、すでに研究結果が公表されている場合など、ご希望に添えない場合もございます。

⑩ 問い合わせ連絡先

筑波大学附属病院：〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1

所属・担当者名：小児内科 宮園弥生

電話・029-853-5635

FAX・029-853-8819

(対応可能時間 平日9～17時)

茨城県マスキング推進協会

事務局：〒310-8501 茨城県水戸市笠原町 489-5

電話 029-241-0011

FAX 029-241-0332

(対応可能時間 平日9～17時)