

年 月 日

小児科の外来診療あるいは入院診療を受けられた患者さんへ

「ムコ多糖症を対象とする新生児マススクリーニングにおけるグリコサミノグリカン分析の有用性に関する後方視的研究」への協力をお願い

小児科では、下記のような診療を受けた患者さんの試料・情報を用いた研究を行います。皆様のご理解とご協力をお願い申し上げます。

研究の対象：2021年4月1日～2023年9月30日の間に、当科において、ムコ多糖症の疑いで精査を受けられた方

研究期間：研究機関の長の研究実施許可日～ 2025年 3月31日

研究目的・利用方法：

ムコ多糖症はムコ多糖(グリコサミノグリカン(GAGs))を分解する酵素が欠損し体内に蓄積することで生じる先天代謝異症です。早期発見が望ましい疾患であり、Ⅰ型とⅡ型に対しては新生児マススクリーニングが広まりつつあります。Ⅰ型のスクリーニングにはろ紙血中の酵素活性を測定する方法が使われていますが、この方法では酵素活性が低下しているにもかかわらず患者としては発症しない偽欠損症例を鑑別することができず課題となっています。今回の研究では、ろ紙血中のグリコサミノグリカンを測定し、酵素活性測定と組み合わせることで、スクリーニング検査における疑陽性率を低減できないか検討することを目的とします。

研究に用いる試料・情報の項目：

新生児マススクリーニングで使用済みのろ紙血、およびろ紙に記載のある情報(性別、出生体重、採血日、採血時の体重、採血時の哺乳状況)、新生児マススクリーニングでの酵素活性測定の結果、確定診断の際に行ったリンパ球酵素活性値や尿中ウロン酸測定の結果、遺伝学的検査の結果

研究に用いる試料・情報の利用又は提供を開始する予定日：2023年10月15日(倫理審査終了以後の日にちに変更する)

外部への試料・情報の提供：

新生児マススクリーニングで使用済みのろ紙血は、個人が特定できないように符号化し、島根大学に送付します。その他の情報は、個人が特定できない状態でクラウドストレージに保存し、共有リンクにより提供を行います。

研究への参加辞退をご希望の場合

本研究に関して新たに患者さんに行っていただくことはありませんし、費用もかかりません。本研究の内容や研究結果等について質問等がありましたら以下の連絡先まで問い合わせください。また、試料・情報が当該研究に用いられることについて了承いただけない場合には研究対象としませんので、以下の連絡先まで申し出ください。なお、本研究は、代表機関である岐阜大学大学院医学系研究科医学研究等倫理審査委員会において一括審査、承認され、研究科長・病院長の許可を得ております。各共同研究機関においても研究機関の長の許可を得ております。また、この研究への参加をお断りになった場合にも、将来にわたって当科における診療・治療において不利益を被ることはありませんので、ご安心ください。

研究から生じる知的財産権の帰属と利益相反

研究者及び共同研究機関に帰属し、研究対象者には生じません。研究の結果の解釈および結果の解釈に影響を及ぼすような「起こりえる利益相反」は存在しません。

研究代表者

島根大学医学部附属病院 検査部
氏名：小林 弘典

研究責任者

岐阜大学医学部附属病院 小児科
氏名：笹井 英雄

共同研究機関等：

研究機関名	研究責任者
島根大学医学部附属病院・検査部	小林 弘典
藤田医科大学病院 小児科	中島 葉子
岐阜大学大学院医学系研究科小児科学講座	笹井 英雄

試料・情報の提供を行う機関の名称及びその長の氏名

岐阜大学大学院医学系研究科長 山口 瞬
岐阜大学医学部附属病院長 秋山 治彦

連絡先

岐阜大学医学部附属病院 小児科
電話番号：058-230-6386
氏名：笹井英雄

【苦情窓口】

岐阜大学医学系研究科・医学部 研究支援係

〒501-1194

岐阜県岐阜市柳戸 1 番 1

Tel : 058-230-6059

E-mail : rinri@t.gifu-u.ac.jp