作成日 2026　年　7 月　6 日
（最終更新日 2026 年 11 月 12 日）

# 「情報公開文書」（Web ページ掲載用）

**受付番号：**

## 課題名：治療可能な小児疾患の早期診断法の確立に関する研究

### １．研究の対象
2023 年 10 月 6 日から研究実施許可日までに、「治療可能な小児疾患の早期診断法の確立に関する研究」に同意のうえ、検体をご提供いただいた方。

### ２．研究期間
2023 年 10 月 6 日（研究実施許可日）～2028 年 3 月

### ３．試料・情報の利用及び提供を開始する予定日
当院で試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。
利用開始予定日： 2026 年 10 月 1 日
提供開始予定日： 該当なし

### ４．研究目的
不治とされてきた希少難病の新規治療が次々に発見されるようになり、その効果は治療開始時期に依存するために早期診断が求められています。これらの疾患は拡大新生児マススクリーニングとして検査対象項目になり全国で広がりつつあります。我々はこれまで、原発性免疫不全症/異常症、脊髄筋委縮症、エクソン 53 スキッピング薬の治療適応となるデュシェンヌ型筋ジストロフィー（Duchenne muscular dystrophy：以下 DMD）のマススクリーニングを開発してきました。
今回新たに、エクソン 53 以外のスキッピング薬の治療適応となる DMD、および先天性サイトメガロウイルス感染症（Congenital cytomegalovirus infection：以下 cCMV 感染症）を新生児期に診断する方法を開発し、早期治療につなげることを目的としています。

### ５．研究方法
既にご提供いただいた濾紙血を用いて、DMD 遺伝子のうち、エクソン 52 だけでなく、45・50・51 という 4 つの部分についてリアルタイム PCR 法で調べます。この検査で見つけられるのはこれらの遺伝子の欠失による DMD のみで、それ以外の原因による DMD は診断できません。この研究でわかる DMD などの遺伝子の変化は、お子さんからそのまた子孫へと受け継がれる可能性がある情報です。新たにこうした変化が見つかった場合は、倫理審査委員会に報告したうえで、ご希望があれば遺伝カウンセリングなどを行います。
CMV については、DNA をリアルタイム PCR 法で調べます。新生児スクリーニングでは、この CMV-DNA が検出された場合を異常ありと判定します。その場合は、聴力の検査や脳の MRI 検査などを行い、検査結果により治療または通院が必要となります。

### ６．研究に用いる試料・情報の種類
試料：乾燥濾紙血、血液検体等

情報：年齢（新生児乳児の場合、月齢）、在胎週数、出生体重、診断名、診断に至った経緯、確定診断名、血液・尿検査結果、遺伝子変異、治療内容等
氏名、住所など患者さん個人が特定されるような情報は研究に使用しません。

## ７．外部への試料・情報の提供

該当なし

## ８．研究組織

多施設共同研究

共同研究機関
自衛隊中央病院研究責任者　小児科　部長　座波 清誉
自衛隊札幌病院研究責任者　小児科　部長　本間 健一
国立精神神経医療センター研究責任者　脳神経小児科　部長　小牧 宏文
愛知医科大学　小児科　教授　伊藤 嘉規
東京女子医科大学　耳鼻咽喉科　頭頚部外科　教授　水足 邦雄
北海道大学大学院医学研究院　小児科学教室　特任助教　植木 将弘
東京科学大学　医療イノベーション機構 MD データプラットフォーム推進室　特任准教授　遠藤 明史
岐阜大学　小児科学　教授　大西 秀典
大阪母子医療センター　周産期小児感染症科　部長　野崎 昌俊
京都府立医科大学　小児地域医療学講座　教授　秋岡 親司

研究協力機関
埼玉医科大学病院小児科学講座准教授　松本浩

既存試料・情報の提供のみを行う機関
北海道薬剤師会公衆衛生検査センター　三上　篤

## ９．研究に関する情報公開の方法

研究結果を発表する際には、患者さん個人が特定できないよう個人情報を加工して公表いたします。

## １０．研究費・利益相反（企業等との利害関係）について

当院では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。
本研究は、講座研究費や国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の研究費を用いて実施します。
外部との経済的な利益関係等によって、研究で必要とされる公正かつ適正な判断が損なわれる、または損なわれるのではないかと第三者から懸念が表明されかねない事態を「利益相反」と言います。
本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究の利害関係については、現在のところありません。今後生じた場合には、所属機関において利益相反の管理を受けたうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係について公正性を保ちます。
この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。

## １１．二次利用の可能性

AMED/防衛医科大学校は、国内外の健康・医療に関する研究及び開発に携わる研究機関・研究者や企業の間でデータを広く共有して研究及び開発に活用するための仕組みを設けてデータの利活用を推進します。

この仕組みを通して、国内外（米国を含む）の研究機関、医療機関、企業、および承認審査機関が、健康・医療に関する研究、薬事申請を含む医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防等、これらの研究開発に関わる人材の育成、ならびに保健医療政策の検討を行うことを目的に、データを利用させていただく場合があります。これにより、国内での研究開発、新しい医薬品や診断技術等の開発における促進が期待されます。

あなたから提供いただいた検体（血液や乾燥ろ紙血）についても、将来、今回とは別の早期診断法を確立するための研究に利用させていただく可能性があります。

利用する場合は、その研究計画が倫理委員会で承認された上で利用いたします。承認された場合、文書による再同意のご説明、研究内容の通知、もしくはホームページ等での研究概要の公開（研究代表機関、当該研究のホームページ等に掲載）がされます。

また、本研究のデータは、公的機関や大学などが運営するデータベースや、法律に基づいて許可・認定を受けたデータベースに登録・提供されることがあります。

## １２．データの適正な利用のための取り組み

AMED/防衛医科大学校は、データの適正な利用を確保するため、関連法令・　指針、および契約に基づくデータ共有ルールを定め、第三者も加わった AMED データ利用審査会が公正な立場からデータの利用を審査・監督します。データの利用を希望する研究機関、医療機関、企業等は、具体的な研究計画　を立案し、倫理審査委員会の承認を得るとともに、データ利用を申請し、AMED データ利用審査会による審査を受けます。審査により適正な利用を行うと認められた場合にのみデータの利用が許可されます。
データの利用者には、関連法令・指針、データの利用条件、およびセキュリティに関するガイドラインの遵守が義務づけられます。

AMED/防衛医科大学校は、データの利活用に関する状況をできる限り公開し（https://www.amed.go.jp/program/list/14/04/cannds-home.html）、透明性の確保に努めます。

## １３．お問い合わせ先

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ください。
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患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としません。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。ご了承いただけない場合、得られた試料・情報は全て破棄します。ただし、ご了承いただけない旨の意思表示があった時点で既に研究成果が公表されていた場合など、データから除けない場合もあります。研究への利用を拒否することを決められた場合、下記の連絡先までお申出ください。

当院における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：
担当者の所属・氏名：防衛医科大学校病院小児科学講座　　今井耕輔
住所　：〒359-8513 埼玉県所沢市並木 3-2
連絡先：04-2995-1621　電話対応時間　9 時から 16 時

担当者の所属・氏名：岐阜大学小児科学　大西 秀典
住所　：〒501-1194 岐阜県岐阜市柳戸 1-1

連絡先：058-230-6000

当院の研究責任者：岐阜大学小児科学　大西 秀典

研究代表者：防衛医科大学校病院小児科学講座　今井　耕輔