

研究名：新生児マススクリーニングで発見された患児の登録と経過追跡に関する研究

1. 研究の目的

タンデムマス法による新生児マススクリーニングで発見される疾患は、種類は多いのですが、個々の疾患は極めて頻度が低くなっています。患者さんの属している個々の自治体では、個々の疾患の患者さんの数は非常に少なく、事業を正確に評価することが難しいので、自治体の枠を超えて、発見された患者さんの情報を集約しようと考えております。正確な患者さんの数と発見された後の発症の有無について、各自治体の医師を対象にして調査します。調査結果を全国レベルの情報として定期的に公開して、関係部署にフィードバックし、エビデンスに基づく医療、事業評価に役立てることが目的となります。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：国立成育医療研究センター（協力施設名）にて、2018年4月1日～2021年3月31日までにタンデムマス法による新生児マススクリーニングで発見された患者さん
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～ 2023年 3月 31日
- ③ 研究方法：2018年4月1日～2021年3月31日までタンデムマス法で発見された患者さんのいる施設（国立成育医療研究センターも含まれます）に国立成育医療研究センターマススクリーニング研究室より調査票が送付されます。調査票に記入される情報は＜3. 研究に用いる情報の種類＞欄を参照ください。調査票に担当医師が記入し、匿名化（誰の情報か直ちに判別できない状態）した上で、レターパックで国立成育医療研究センター・マススクリーニング研究室（研究責任者：但馬剛）に送付します。国立成育医療研究センター・マススクリーニング研究室では、各施設から送付された資料を解析します。

3. 研究に用いる情報の種類

性別・生年月・症状・最終診断名、等

※ 患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報は調査対象ではなく、個人情報は保守されます。

4. 情報の公表

学会発表、論文発表、ウェブサイト掲載を予定しています。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター（責任者：但馬 剛）
協力施設

6. 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下さい。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下さい。

また、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すので、2022年3月31日までに下記の連絡先までお申出ください。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。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

* 国立成育医療研究センターの患者さんの場合

国立成育医療研究センター総合診療部 窪田 満
電話：03-3416-0181（内 7976）

国立成育医療研究センター内分泌代謝科 堀川 玲子
電話：03-3416-0181（内 7014）

* 協力施設（施設名）の場合

施設名・責任者名 久留米大学 質量分析医学応用研究施設 渡邊順子
電話 0942-31-7582

情報の活用に関するご相談：佐賀県男女参画・こども局こども家庭課 松本温子
電話：0952-25-7056

○研究代表者：

国立成育医療研究センター マスクリーニング研究室 但馬 剛
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-5494-7133（直通）