

長崎県における新生児オプショナルスクリーニング の実態と有効性に関する研究

1、研究の目的と意義

新生児マススクリーニングとはろ紙にしみ込ませた血液検体を用いて20を超える代謝性疾患をスクリーニングする国の事業です。これにより今まで命の危険にさらされたり、重い後遺症を残したりしていた疾患に対して早期診断、早期治療が可能になり、患者さんの病気の見通しは劇的に改善しました。一方で、近年の医学の進歩により、公的な新生児マススクリーニング対象疾患ではないものの、発症前の早期診断・医学的治療介入が、患者のお子さんの病気の見通しを大きく改善することができる疾患が報告されています。長崎県では、これらの条件を満たす疾患（脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症、ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型）を対象として、ご家族の選択のもと有料で行うオプショナルスクリーニングを2022年7月より開始しました。

本研究の目的は、長崎県におけるオプショナルスクリーニングの実態や有効性を、スクリーニングにて要精査となった症例の臨床情報から明らかにすることです。

スクリーニングでは必ず偽陽性症例（病気ではないが、スクリーニングで陽性となった症例）が存在します。また、ごくごくまれですが一部の疾患では、検査の方法上、スクリーニングではとらえることができない見逃し例も存在します。本研究ではこのような偽陽性症例や見逃し例に対しても、臨床情報やスクリーニングの検査データを用いて、その特徴も調べ、オプショナルスクリーニングの限界や問題点も明らかにします。

2、対象となる患者さん

本研究では、新生児オプショナルスクリーニングを行い要精査となったお子さん、ならびにオプショナルスクリーニングで正常であったにもかかわらず症状から対象疾患と診断された患者さん（見逃し症例）を対象とします。2022年7月1日から2031年3月31日の約10年間のうちに検査を行ったお子さんを対象とします。

3、研究の方法

上記対象の患者さんの診療情報を、診療録から収集します。

新生児オプショナルスクリーニングにて要精査となった患者さん（確定診断例、偽陽性例）、スクリーニングで診断ができなかった症例の診療録より下記の情報を収集し、匿名化された状態で症例報告書に記載します。これらの情報を解析し、オプショナルスクリーニングの実態、有効性と限界を明らかにします。

4、研究に用いる情報

性別、検体提出時の日齢、在胎週数、出生時体重、その他周産期の情報、
診断名（確定診断、疑い名、偽陽性等）、その他合併症
確定診断に用いた検査内容と結果（遺伝学的情報を含む）
治療内容（開始時期、期間、治療薬の種類）、治療経過等

検査データや臨床情報の研究への利用を拒否される場合は、申し出ていただければ解析対象から外すよう速やかに対応します。

本研究で利用する情報について詳しい内容をお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。

5、研究期間

研究機関長の許可日～2031年7月31日

6、外部への試料・情報の提供

該当なし

7、研究実施体制

この研究は一部長崎県健康事業団、精査医療機関から情報の提供を受けて長崎大学病院で実施する研究です。

《研究責任者》

長崎大学病院 小児科 准教授 伊達 木澄人（だてき すみと）

《長崎県健康事業団》

※ 各年度のオプションスクリーニング総実施人数と確定診断数、検査結果の提供
長崎県健康事業団／責任者：阿南 健児

《精査医療機関》

※ 通常診療で収集された情報の提供

長崎みなとメディカルセンター小児科/ 責任者：中嶋 一寿

国立病院機構長崎医療センター小児科/ 責任者：本村 秀樹

佐世保市立総合医療センター小児科/ 責任者：大坪 善数

詳しい実施体制の詳細についてお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。

8.お問い合わせ先

長崎大学病院 小児科 伊達木澄人（だてき すみと）

〒852-8501 長崎市坂本1丁目7番1号

電話：095（819）7298 FAX 095（819）7301

【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く）

苦情相談窓口：医療安全課 095（819）7616

受付時間：月～金 9：00～17：00（祝・祭日を除く）