

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

へのご協力のお願い

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、各自治体で新生児マススクリーニングに関する情報を取りまとめていただく「中核医師」を対象に調査します。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、本研究の目的となります。

2．研究の方法

研究対象：

東京都のタンデムマス法による新生児マススクリーニングで、

- 1) 2020年4月1日～2021年3月31日の期間に発見された患者さん（予後調査）
- 2) 2022年4月1日～2023年3月31日までの期間に発見された患者さん（新規症例調査）

研究期間：倫理審査委員会承認日（2023年10月26日）～ 2025年3月31日

研究方法：

東京都の新生児マススクリーニングに関する中核施設である国立成育医療研究センター宛に、国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室（研究責任者：但馬剛）より調査票が送付されます。調査票に記入する情報は、下掲「3.研究に用いる情報の種類」をご参照ください。東京都の新生児マススクリーニングに関する「中核医師」が調査票に記入し、レターパックで研究責任者に返送します。この際、回答内容は**匿名化**＝誰の情報か直ちに判別できないよう、**氏名・生年月日を削除して調査用の「患者ID」を付与した**状態として記入されます。国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室では、各施設から返送された調査票の情報を集計・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

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター

研究責任者：但馬 剛（研究所 マスクリーニング研究室・室長）

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を来さない範囲で、研究計画書及び関連資料を閲覧することができますので、お申し出下さい。

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ないので、2024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）

研究責任者：

国立成育医療研究センター 研究所 マスクリーニング研究室 但馬 剛（室長）

〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-5494-7133（直通）