

研究名：拡大新生児スクリーニング検査における 免疫不全スクリーニング実態調査に関する研究

1. 研究の目的

東京都では、2024年から公費による免疫不全症を含む拡大新生児スクリーニング検査が開始されました。本研究は東京都予防医学協会と連携して、本スクリーニング検査によって十分に免疫不全症がスクリーニングされ、速やかに診断・治療が行われることを確認するための研究です。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：2025年1月1日から2027年12月31日までに出生し、東京都予防医学協会が実施する東京都の新生児スクリーニングに同意した患者さんを対象とします。
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2029年3月末日
- ③ 研究方法：東京都の新生児スクリーニングで東京都予防医学協会に記録された情報（3. 研究に用いる情報の種類参照）を収集しパスワードをかけて主たる研究施設の国立成育医療研究センター（責任者：石川尊士）に提供します。国立成育医療研究センターでは東京都予防医学協会から収集した情報を解析します。

3. 研究に用いる情報の種類

情報の利用は、2025年1月1日から開始します。

- ① 全ての患者さんの基本情報（在胎週数、出生時体重、検査実施日、TREC値、KREC値など）
- ② 新生児スクリーニングで「異常」と判定された患者さんの免疫情報（免疫不全症の家族歴、母体治療（免疫抑制剤・生物学的製剤）、周産期感染症、リンパ球検査、精査施設名、最終診断、施設受診日、検査実施日など）
* 個人情報につながる（生年月日・患者氏名<イニシャル/姓.名>）は、東京都予防医学協会にて個人の特定期間のみ使用し、それ以外の使用はいたしません。

※ 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。

※ TREC (T cell receptor Recombination Excision Circle): T細胞受容体遺伝子再構成断片

※ KREC (Igκ-deleting Recombination Excision Circle): Igκ鎖遺伝子再構成断片

4. 情報の公表

この研究の結果が学会や医学雑誌などに発表されることがあります。また、調査協力研究機関や行政に結果をフィードバックし、今後の医療や母子保健行政の資料として活用されます。ただし、いずれの場合にも、個人を直ちに判別できるような情報（名前や住所、電話番号など）が公表されることは一切ありません。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター（責任者：石川尊士）
東京科学大学（責任者：金兼弘和）
協力施設（別紙参照）

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せんので、2025年3月末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 免疫科 河合利尚
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181（内線：7706）

○研究代表者：

国立成育医療研究センター 免疫科 河合利尚