

## オプトアウト文書

① 研究科題名：新生児マススクリーニング対象疾患拡大に関する研究

② 作成日：2024年1月16日

③ 研究期間：倫理審査委員会承認日～2030年3月31日

④ 研究代表機関と研究責任者：藤田医科大学医学部小児科学教室  
研究代表者 伊藤哲哉

⑤ 利用する者の範囲

名古屋大学大学院医学系研究科

研究責任者 小児科学教室 村松 秀城

名古屋市立大学東部医療センター

研究責任者 小児科 服部 文子

⑥ 利用する者の範囲

試料・情報の提供元

公益財団法人愛知県健康づくり振興事業団

理事長 渡辺 裕香

研究協力機関

名古屋市立大学大学院医学研究科

研究責任者 ウイルス学分野 奥野 友介

大垣市民病院

研究責任者 小児科 小島 大英

⑦ 研究の概要、試料・情報の利用目的及び利用方法

一般社団法人愛知希少疾患ネットワークでは拡大新生児マススクリーニングとして、重症複合免疫不全症（SCID）、ライソゾーム病（ポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型）、副腎白質ジストロフィー（ALD）、脊髄性筋萎縮症（SMA）の新生児に対するスクリーニング検査を行っております。藤田医科大学医学部小児科、名古屋大学大学院医学系研究科小児科学、

名古屋市立大学東部医療センターでは、この拡大新生児マススクリーニングで得られたデータを解析することで、検査の有用性、実効性を検討しております。

⑧ 利用し、又は提供する試料・情報の項目

本検査によりどの程度陽性例が検出されたのか、そのうちの程度が疾患として診断されたのか、診断された患者さんがその後どのような経過となったのか、などのデータを共有することで、本検査の有効性を検証しております。遺伝子解析については検出頻度などの検討は致しますが、個人が特定できる状態での検討は行いません。

また、検査を終了した滷紙血検体を匿名化した状態で保存し、将来、マススクリーニング対象となりうる新規疾患の検討などにも用いさせていただきます。匿名化された状態で保存されておりますので、どなたの検体が利用されるかは特定できません。

⑨ 研究対象者と該当する検査期間

2024年4月1日以降に出生し、該当の検査を受けた児

⑩ 試料・情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称

藤田医科大学学長 湯澤由紀夫

⑪ 研究対象者又はその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・

情報の利用又は他の研究機関への提供を停止すること。

研究対象者が識別される資料・情報は扱いません。

⑫ 研究の資金等と利益相反

研究資金： 多機関共同研究全体は、愛知希少疾患ネットワークの受託研究費を使用します。

物的・人的支援： 物的・人的支援は受けません。

利益相反： 研究責任者と研究分担者は愛知希少疾患ネットワークの社員であり、利益相反関係となりますが、本社団法人から報酬は受けておらず、研究費以外での経済的関係はありません。

藤田医科大学利益相反委員会へ申請を行い、利益相反マネジメントを受けております。

- ⑬ 研究対象者又はその代理人の求めを受け付ける方法、及び相談窓口  
一般社団法人愛知希少疾患ネットワークにて拡大マススクリーニングを行なった方で、本研究へのデータ使用を希望されない方は下記までご連絡ください。希望されない旨の連絡はいつでも可能で、この場合でも何らかの不利が生じることはありません。

藤田医科大学医学部小児科 伊藤哲哉

〒470-1192 愛知県豊明市沓掛町

電話 小児科医局：0562-93-9251（平日9時～17時）