

西暦 2020 年 9 月 14 日

## ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する情報の公開について

赤字は削除

当センターでは、下記の研究を実施しております。この研究は、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究」に基づいて、研究対象者となられる方から同意をいただくことに代えて、情報を公開することにより実施しております。この研究に関するお問い合わせ、研究参加への拒否依頼などがありましたら、下記の問い合わせ先までご連絡ください。

## 記

研究機関名	地方独立行政法人 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター
研究課題名	重症複合免疫不全症と脊髄性筋萎縮症の同時測定法を用いた脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニング事業の確立を目指した院内検査体制の構築を目的とした先行研究
研究代表者 氏名・所属部署	地方独立行政法人 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 木水 友一 小児神経科
研究対象者 (研究対象者等が自身が対象者であると容易に知り得るように記載)	当病院で既に脊髄性筋萎縮症と診断された患者 2020年8月以降大阪府内の拡大新生児マススクリーニング検査の参加者のうち、検査済み検体の研究利用承諾書で「承諾する」を選択された方の一部
研究期間	研究実施許可後～2023年3月31日
研究目的・方法 (意義、目的、方法、試料等の二次利用等)	脊髄性筋萎縮症は、脊髄の運動神経細胞の病変によって起こる運動神経に原因がある病気です。脊髄性筋萎縮症の発生率は出生2万人あたり1～2人で、生後6ヶ月までに発症した場合、生涯座位（おすわり）を保持することは困難となり、人工呼吸器を使用しない場合、通常の医学書の記述によれば2歳までに亡くなるとされています。脊髄性筋萎縮症の患者様の95%は、「運動神経生存遺伝子1：SMN1遺伝子」が欠失していることが知られています。この遺伝子の欠損の有無を確認する遺伝子検査を実施することで、ほとんどの脊髄性筋萎縮症の診断が可能となります。遺伝子検査は、まだ症状があらわれず病気が発症する前に実施することも可能で、病気の早期発見が可能となり、最も早い段階である新生児期における早期治療を開始することで、その後の症状の発現や進行を防ぐことが期待できます。現在、脊髄性筋萎縮症には非常に有効な治療法があり、それは症状が出る前に治療を開始することで最大限の効果を得られることも分かっています。そのため、早期診断、早期治療が非常に重要な疾患です。日本における脊髄性筋萎縮症を対象とした新生児マススクリーニング体制は、未だ十分ではありません。そこで、私達は、SMA患者さんを早期発見するため、大阪府内で新生児期マススクリーニング法を確立することを目指して研究することにしました。本研究では、まず大阪母子医療センター内での脊髄性筋萎縮症を対象とした新生児マススクリーニング検査体制を構築することを目的としております。その後大阪府内での脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニング

	<p>体制の構築を目指します。</p> <p>スクリーニング検査は、採血検体、あるいは既に取得された検体から調整した DNA を特異的プライマー・プローベを用いたリアルタイム PCR 法という検査で <i>SMN1</i> 遺伝子を増幅して、<i>SMN1</i> 遺伝子の欠失の有無を確認します。<i>SMN1</i> 遺伝子の欠失がある場合は、まったくその増幅は認めません。</p> <p>&lt;既に取得された検体の中で異常を認めた方について&gt;</p> <p>本研究は、脊髄性筋萎縮症という病気の原因となる特定の遺伝子の有無を確認し、早期診断早期治療につなげることが目的です。原則として、出来るだけ早く結果を本人または保護者（代諾者）の方にお知らせすることが医学的に有益であると考えています。検査結果は、陽性またはその他連絡が必要と判断される結果（この検査だけでは判定が困難な場合もあります。）であった場合は、大阪母子医療センターの担当者より、本人または保護者（代諾者）の方に、直接電話でご連絡させていただきます。その電話で、本研究の説明を行い、当院受診予約を取らせて頂き、当院受診日に責任医師より結果をご報告いたします。その後、大阪母子医療センターで診療を行います。また、ご家族の状況により必要であれば、適切な診療機関を選定しご紹介させていただきます。なお、ご紹介先で確定診断結果が得られた場合、診療報告書としてその遺伝子検査結果、その後の診療経過（血液、画像検査結果や、写真、動画等も含む）を当センターへの情報提供として取得させて頂くことをご了承下さい。また、SMA の内の 5%は <i>SMN1</i> 遺伝子の欠失が原因ではないので本検査では見つけることが出来ません。本検査で陰性であっても、運動発達の遅れが目立つ等 SMA を疑う症状があれば医療機関にご相談いただく必要があります。</p> <p>また、センターで保存する資料・情報等を利用して、将来、他のマススクリーニング対象疾患等の新たな研究を行う場合は、改めて倫理審査申請を行います。</p>
<p>研究に用いられる試料・情報の項目や種類</p>	<p>評価項目：SMN1 遺伝子欠失及び非欠失検体数</p> <p>試料：</p> <p>SMA と診断された患者から得られた採血検体 大阪府内拡大新生児マススクリーニング検査の既採血検体</p> <p>情報：氏名、生年月日、患者 ID、ゲノムデータ、SMN1 コピー数解析結果</p>
<p>研究計画書などの研究関連資料の入手方法、または閲覧方法</p>	<p>本研究の研究対象者（等）が、研究計画書及び研究の方法に関する資料を入手または閲覧をご希望される場合、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護等に支障のない範囲で入手、または閲覧ができます。下記の間合せ先までご連絡ください。</p>
<p>個人情報の開示に係る手続き</p>	<p>本研究の研究対象者（等）から、個人情報の開示の求めがあった場合、保有する個人情報のうちその本人に関するものに限って、地方独立行政法人大阪府立病院機構 個</p>

	個人情報の取扱及び管理に関する規程に基づいて、開示手続きをとりますので、下記の問い合わせ先までご連絡下さい。
照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先	地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター 小児神経科 木水友一 〒590-8301 和泉市室堂町840 電話 0725-56-1220 (代表) FAX 0725-56-5682