

西暦 2021 年 / 月 4 日

人を対象とする医学系研究に関する情報の公開について

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、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」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	新生児期の脊髄性筋萎縮症の臨床特徴を明らかにするための研究
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 小児神経科 木水 友一
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)	大阪母子医療センターの拡大新生児マススクリーニング事業として行われる脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニングで陽性と判定され当院を受診した児
研究期間	研究実施許可後～2026年3月
研究目的・方法 (意義、目的、方法、試料等の二次利用等)	<p>意義：脊髄性筋萎縮症 (spinal muscular atrophy :SMA) は、進行性の脊髄前角運動ニューロンの変性と筋力低下を特徴とする疾患です。重症例の発生率は約 1/20,000 出生 (SMA 全体の発生率：1/10,000 出生) とされ乳児死亡における最も多い遺伝的要因のひとつです。重症例は、乳児期発症で座位の獲得なく、呼吸不全を呈しほとんどの例で生命維持のために人工呼吸器を要し、積極的な治療介入がない場合の生命予後が 2 歳未満です。近年有効な治療法が開発され、早期診断が重要な疾患となっています。早期診断を実現する一つの方法として SMA の新生児スクリーニング (newborn screening :NBS) がありますが、現在任意検査であり国内での実施は限定されており、まだ広く実施されるには時間がかかります。そして、NBS の検査法の問題で 5% の SMA 患者は早期発見することが出来ないことが分かっているため SMA 患者の早期発見につながる別の手法の開発も検討すべき課題です。</p> <p>SMA は稀な疾患で、医療者であっても認識が低く診断の遅れが生じることが稀ではありません。ただ、脊髄性筋萎縮症をよく知る専門家が診ることでその診断の遅れを短縮できる事が分かっています。そして、おそらく脊髄性筋萎縮症の特徴を押さえることで認識が不十分な医療者のみならず、一般の方でも早期に脊髄性筋萎縮症を疑うことができる可能性があると考えています。その特徴が明らかになれば、例えば新生児のお母さん全例が受ける 1 ヶ月健診で両親や健診に関わる医療従事者 (医師のみでなく保健師等も含めて) 周知することで早期診断につながる可能性が出てきます。生後 1 ヶ月未満の脊髄性筋萎縮症の児がどういった特徴を持っているのかは未知です。これを明らかにすることで診断法の確立につながる可能性があると考えています。</p> <p>目的：新生児期の SMA の臨床特徴を明らかにする。</p> <p>方法：大阪母子医療センターの拡大新生児マススクリーニング事業として行われる SMA の NBS で陽性と判定され SMA 疑いとして当院を受診した児を対象とし、当院受診時の一般診察と神経学</p>

	<p>的診察所見を確認すると共に診察時一般診療の範囲で児の動きの評価目的に動画を撮影する。 SMA の確定診断検査結果で、健常群と SMA 群に分け、各群の診察所見と動画を比較することで、 生後1ヵ月未満のSMA症例の臨床特徴について検討する。 センターで保存する情報等を利用して、将来、別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>氏名、生年月日等の診療録の情報、SMA の遺伝子解析結果、診察時の動画等で、すべての個人情報 は匿名化して使用します。 本研究は脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニング先行研究（重症複合免疫不全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 受付番号 No. 1361）とは別個の研究ですが、同研究で得られる情報（SMA の遺伝子解析結果等）は本研究にも必要であるため利用させていただきます。</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、下記の間い合わせ先までご連絡下さい。</p>
<p>照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先</p>	<p>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 〒594-1101 和泉市室堂町 840 電話 0725-56-1220（代表）PHS7308</p>