

西暦 2022 年 5 月 16 日

人を対象とする生命科学・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、「人を対象とする生命科学・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 | 脊髄性筋萎縮症の新生児マススクリーニングにおける二次スクリーニング検査体制の確立 |
| 研究代表者 所属部署・氏名 | 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 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) | 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脊髄性筋萎縮症のスクリーニングが陽性となり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 |
| 研究期間 | 研究実施許可後～2025 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 : <i>SMN1</i> 遺伝子」が欠失していることが知られています。また、バックアップ遺伝子の <i>SMN2</i> 遺伝子はこの病気の重症度に関連していることが分かっています。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。本研究は、国内で行われている脊髄性筋萎縮症のスクリーニング検査をより良くするための第 2 段階目のスクリーニング検査法（二次スクリーニング検査）を確立することが目的になります。脊髄性筋萎縮症の新生児スクリーニング検査の陽性者は、治療に至るまでに確定診断検査（Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) 法による <i>SMN1</i> と <i>SMN2</i> 遺伝子のコピー数解析）を行う必要があります。追加検査のために病院に受診して検査を実施しその結果を待つ時間（10 日程度）が必要です。SMA は治療までの 1 日 1 日が将来の運動機能の伸びに影響していると考えられ、可能な限り早期に治療を行うことが求められる病気です。ですから、スクリーニング陽性が判明した時点ですぐ確定診断できればそれだけ治療までの期間が短縮され有益な結 |

| | |
|------------------------------------|---|
| | <p>果につながるものと考えられます。それを可能にするものが今回確立させたい第2段階目の検査法で、これを実施することで確定診断とほぼ変わらない精度の結果をこれまでより早く得ることができるようになると考えています。</p> <p><具体的な研究方法></p> <p>拡大新生児マススクリーニングで得られているろ紙血検体を大阪母子医療センターのスクリーニング検査で陽性と判明した後に二次スクリーニング検査を実施します。</p> <p>この研究ではMLPA法という検査を行います。MLPA法では、ろ紙血を用いてSMAの検査としてSMN1遺伝子とSMN2遺伝子のコピー数測定ができます。MLPA法の結果により、遺伝子の型がよりはっきりとわかるため重症度が予測でき治療方針を早期に決定することに役立つ可能性があります。</p> <p>本研究のために頂いた試料を用いてまず測定方法が正確かどうか検証します。正確であると確認できたら、今後新生児の血液を用いて脊髄性筋萎縮症のスクリーニングの二次スクリーニング検査として行っていく予定です。</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>主要評価項目：院内でのMLPA法と外注（衛生検査所）でのMLPA検査でのSMN1とSMN2遺伝子の一致率</p> <p>試料：大阪府内拡大新生児マススクリーニング検査の既採血ろ紙血検体</p> <p>情報：氏名、生年月日、SMN1とSMN2遺伝子のコピー数解析結果（拡大新生児マススクリーニングの結果）</p> <p>資料・情報は匿名化して扱います。</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</p> <p>〒594-1101 和泉市室堂町840</p> <p>電話 0725-56-1220（代表）</p> <p>FAX 0725-56-5682</p> |