

## 研究課題名

脊髄性筋萎縮症 (Spinal Muscle Atrophy: SMA) に対する新生児マススクリーニング実施に向けた検査の正確性の確認

## 研究の目的

当財団では、2020年4月1日から2021年3月31日の間に千葉県内で出生した新生児を対象に脊髄性筋萎縮症 (Spinal Muscle Atrophy: SMA) の新生児マススクリーニング検査を実施する予定です。(倫理審査番号: R1-13)。

本研究では、この新生児マススクリーニング開始前に、成人の血液を用いた検査の正確性確認を目的とします。この研究は、公益財団法人ちば県民保健予防財団 (以下、財団) の倫理審査委員会で審査され、同財団理事長の承認のもと実施されます。

## 検査方法

新生児を対象とした SMA マススクリーニングでは、リアルタイム PCR による検査を実施します。*SMN1* 遺伝子欠失のホモ接合体であれば、*SMN1* 遺伝子の DNA は増幅されず、当該 DNA が検出されないと考えられます。一方、陰性者では、当該 DNA が検出されることが予想されます。しかし、陰性者の多数検体で、今回予定している解析手法による当該 DNA の分布は確認できていません。

本研究対象者は一般成人集団です。一般成人では、*SMN1* 遺伝子欠失のホモ接合体である者は含まれないと考えられます (ホモ接合体であれば、幼少期に症状が出現しているため)。したがって、本研究での血液検体は正常コントロール検体 (陰性者) に該当します。本研究では、リアルタイム PCR の正確性を確認するため、正常検体 (本研究の検体) と陽性検体 (検査キットのポジティブコントロールを利用) の *SMN1* 遺伝子の DNA 測定量の分布比較することで、検査の正確性を明らかにします。

## 個人情報等の取り扱い

対象者は、2020年3月10日、11日、12日に実施される当財団の定期健康診断に参加した職員です。本研究実施に当たっては、定期健康診断で取得された血液の残余検体を利用します。PCR 検査を行うため、残余検体から作成した乾燥ろ紙血の一部をかずさ DNA 研究所に送付しますが、その際、検体には、研究番号のみを記載し、個人情報は除外します。さらに、個人情報と研究番号を結びつける対応表は作成しません。

## 同意撤回について

研究実施に当たっては、個人情報を除外し、対応表も作成しないことから、同意撤回の申し出があってもご希望に沿うことができません。ご了承くださいますようお願いいたします。

## 研究責任者とお問い合わせ先

研究責任者

公益財団法人ちば県民保健予防財団 調査研究センター センター長 羽田 明

お問い合わせ先

公益財団法人ちば県民保健予防財団 検査部 一般検査課 代謝異常検査室

電話番号: 043-246-8606 (代表)