

研究課題名

脊髄性筋萎縮症に対する新生児マススクリーニングの試験研究

研究の目的

脊髄性筋萎縮症（SMA）は治療をしないと乳児期に運動発達がとまり、哺乳、食べ物の飲み込み、呼吸ができなくなり、死亡する病気です。

今回の研究の目的は、現在の新生児マススクリーニングの対象である 20 の病気に SMA 検査を追加することです。2020 年 4 月から 2021 年 3 月の間に千葉県内で生まれた赤ちゃんを対象に検査を実施し、手順を確認後、2021 年 4 月からは有料で検査を始めることを目指しています。検査に当たっては、対象者の代諾者（保護者等）から同意を得ます。

この研究は、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。

検査方法および異常が出たときのながれ

追加の採血はなく、これまでの検査に使った残りで、SMA の原因となる遺伝子を解析し、診断します。異常が見つかった場合は、最近開発された画期的な治療法を早く始めることが可能となり、障害を残さず成長・発達することができます。病気の発生率は赤ちゃん 1-2 万人に 1 人程度ですので、千葉県内で 1 年間に 3-4 人が見つかると考えられます。病気が疑われる結果が出た場合、主治医を通じてご連絡させていただき、主治医から専門医療機関（千葉県こども病院または千葉大学附属病院）を紹介します。そこで診断が確定した場合、治療を始めます。検査で異常が見つからなかった場合は、他の検査と同様、1 か月検診までに結果をお返しします。

個人情報等の取り扱い

既に実施されている新生児マススクリーニングのためのろ紙血は、千葉県内の産科施設からちば県民保健予防財団に送られてきています。本研究は、既存マススクリーニングで残ったろ紙血を使用して遺伝子の解析を行います。

遺伝子の検査は、かずさ DNA 研究所及び積水メディカル株式会社で行います。ろ紙血の送付に当たっては、氏名などの個人情報を除外し、研究のための番号を割り当てた状態に加工します。個人の情報と研究のための番号を照らし合わせる対応表は、ちば県民保健予防財団で保管します。検査の結果や対応表は、個人情報管理者が責任をもって厳重に管理します。

本研究で得られた結果を学会や論文で発表することはありますが、赤ちゃんの名前が公表されることはありません。

同意撤回の自由

一旦同意した場合でも、いつでも同意を撤回することができます。同意の撤回を希望する場合は、お問い合わせ先にご連絡ください。

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 稲田佳美

電話番号：043-246-8658