

## 《課題名》 新生児マススクリーニング対象疾患の責任遺伝子の変異の検索

### 《研究対象者》

アミノ酸代謝異常症・有機酸代謝異常症・脂肪酸代謝異常症・糖代謝異常症・内分泌疾患などの代謝異常症で、1996年4月より2027年3月に滋賀県で実施された新生児マススクリーニングで異常が疑われ、診断・精査目的で滋賀医大小児科へ紹介された約300名の方

### 研究協力をお願い

滋賀医科大学において上記課題名の研究を行います。この研究は、対象となる方の滋賀医大で既に保有している臨床情報（及び生体試料）を調査する研究であり、研究目的や研究方法は以下の通りです。情報等の使用について、直接に説明して同意はいただかずに、このお知らせをもって公開いたします。対象となる方におかれましては、研究の主旨・方法をご理解いただきますようお願い申し上げます。

この研究への参加（試料・情報提供）を希望されない場合、あるいは、研究に関するご質問は下記の問い合わせ先へご連絡ください。

#### （１）研究の概要について

研究課題名：新生児マススクリーニング対象疾患の責任遺伝子の変異の検索

研究期間： 承認日～2028年3月31日

研究機関・実施責任者： 滋賀医科大学 《所属》小児科 《氏名》丸尾良浩

#### （２）研究の意義、目的について

##### 《研究の意義、目的》

目的；アミノ酸代謝異常症・有機酸代謝異常症・脂肪酸代謝異常症・糖代謝異常症・内分泌疾患などの代謝異常症を対象にPCR法で遺伝子診断を実施したデータを集積し、代謝異常症患者のデータベースを構築します。

研究の意義；集積したデータベースから、アミノ酸代謝異常症・有機酸代謝異常症・脂肪酸代謝異常症・糖代謝異常症・内分泌疾患などの代謝異常症の原因遺伝子の特定や遺伝子変異と臨床像の比較など、遺伝変異疾患発症に関する評価分析を行い、医学的診断ツール、検査ツールの開発に資する異議のある研究と考えております。

#### （３）研究の方法について

##### 《研究の方法》

- ・研究の内容 臨床所見と検査データ、遺伝子変異の関連を明らかにする
- ・利用する試料や情報等の項目
  - 一般的な名称（遺伝子解析データ、検査データ、診療記録等）
  - 試料や情報等の項目の内容（該当疾患の責任遺伝子の変異の検索結果、血算、肝機能、タンデムマス解析結果、アミノ酸分析結果、有機酸検査結果）

##### 《多施設共同研究等、他の研究機関へ試料・情報等を提供する場合に追記する事項》

多施設共同研究ではない

#### （４）個人情報の取扱いについて

《個人情報の取扱いに関する記載》

研究にあたっては、個人を容易に同定できる情報は削除したり関わりのない記述等に置き換えたりして使用します。  
また、研究を学会や論文などで発表する時にも、個人を特定できないようにして公表します。

#### 《他の研究期間への提供する場合》

・他施設への情報提供は行いません

#### (5) 研究成果の公表について

この研究成果は学会発表、学術雑誌およびデータベースなどで公表します。

#### (6) 研究計画書等の入手又は閲覧

本研究の対象となる方は、希望される場合には、他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で本研究に関する研究計画書等の資料を入手・閲覧することができます。

#### (7) 利用又は提供の停止

研究対象者又はその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用（又は他の研究への提供を）停止することができます。停止を求められる場合には、下記（8）にご連絡ください。

#### (8) 問い合わせ等の連絡先

滋賀医科大学 小児科学講座 丸尾良浩

住所：520-2192 滋賀県大津市瀬田月輪町

電話番号： 077-548-2228

メールアドレス： pedhisyo@belle.shiga-med.ac.jp