

保護者の方へ

～新しい新生児スクリーニング検査について～

新生児マススクリーニング検査は、知らずに放置しておくとも命にかかわるような病気を、症状の出る前に見つけて予防する検査です。現在、日本では20種類の生まれつきの病気に対して行われていますが、それ以外の病気に対しても研究が進められています。

今回、**重症複合免疫不全症**、**ライソゾーム病（ボンベ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型）**、**副腎白質ジストロフィー**、**脊髄性筋萎縮症**という病気に対してスクリーニング検査を行う研究が始まりました。副腎白質ジストロフィーなどの一部の疾患では、対象を男児のみとしています。

重症複合免疫不全症は、生まれつきの免疫の異常により、病原体から体を守ることができず、感染症を繰り返し死亡することもある病気です。命にも関わる疾患ですが、早く見つけて、骨髄移植などの治療を受ければ、健康に生きられる可能性が高まります。

ライソゾーム病は、いらなくなった脂質や糖質などの物質を分解する酵素の働きが低下し、分解されるべき物質が細胞内に溜まる病気の総称で、体のさまざまな部分に異常物質が蓄積し様々な症状が現れます。生後できるだけ早い時期に病気を見つけて、酵素補充療法などの治療を始めることで症状の進行を抑えることができるため、愛知県ではライソゾーム病の一種であるボンベ病、ファブリー病、ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型のスクリーニング検査を開始しました。

・**ボンベ病**：先天的に筋肉の障害をきたすため、最重症の「乳児型」では心臓の肥大や筋力低下からくる呼吸障害を乳児期から発症し、人工呼吸器が必要となったり心不全のため死にも至るような重篤な疾患です。これより軽い「遅発型」は幼児期あるいはそれ以降に筋力低下などの症状で発症するものです。乳児型のほうが遅発型よりも珍しいのですが、マススクリーニングで発見し直ちに治療すれば病気の進行を止めるかあるいは遅らせることが知られています。マススクリーニングでは、直ちに治療する必要のない遅発型が発見される可能性もあります。

・**ファブリー病**：全身の血管に異常物質が蓄積し、手足の痛み、腎臓、心臓、脳血管、眼の症状などをきたす疾患です。性染色体遺伝性疾患のため男児に発症しますが、女性でも主に成人期以降症状が出てくることが知られています。症状の発生は5、6歳以降ですので、マススクリーニングで発見されても直ちに治療することではなく、症状の発生などを注意深く観察し治療開始時期を決定します。女児ではマススクリーニング検査で正常でも、思春期～成人期以降に発症することがあるため、検査対象外となります。この疾患にも酵素補充療法が可能で、一部の患者さんにはこれに代わる内服薬の効果が期待できる場合もあります。

・**ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型**：全身にムコ多糖という異常物質が蓄積することで、中耳炎、関節拘縮、特異顔貌、白内障（Ⅱ型では認めない）、呼吸障害、心臓弁膜症、成長発達障害などをきたす進行性の疾患です。Ⅰ型は男女差はありませんが、Ⅱ型は性染色体遺伝性疾患のためほとんど男児のみに発症します。早期に発見して酵素補充療法や骨髄移植を行うことで症状の進行を止められることが分かっています。マススクリーニング検査により早期診断・早期治療を行うことができますが、成人期以降に発症するようなく軽い症例が見つかる可能性もあります。

副腎白質ジストロフィーは、ヘルオキシソーム病の一種でほとんどは男児のみに発症します。いくつかの病型が知られていますが、重症の小児大脳型では脳などの神経細胞、神経線維が変性を起こしたり、体に必要なホルモンを作る副腎と呼ばれる内臓の障害が起きて、知能の低下、行動の異常、運動能力や視力の低下などが急速に進行します。治療をしないと症状がみられ始めてから1-2年で寝たきりになってしまいますが、発症早期に骨髄移植などの治療を行うことで症状の予防・軽減が可能となります。症状が出てから検査、診断しては病状が進行してしまうため、新しい新生児マススクリーニング検査ではあらかじめ診断し定期的にMRI検査を行い発症していないか確認していきます。ただし本症と診断されても必ずしも異常が出現するわけではありません。女児は検査対象外となります。

同意撤回書

研究責任者：藤田医科大学病院 小児科 伊藤 哲哉 殿

研究課題名：「新生児マススクリーニング対象疾患拡大に関する研究」について、私はこの研究に参加することに関して同意を撤回します。

令和 年 月 日

出生日 (令和 年 月 日)

氏名（保護者様）_____

住所_____

脊髄性筋萎縮症（せきずいせいせいきんいしゅくしょう）は、背骨の中の脊髄という場所にある体を動かす神経細胞の変性によって筋肉の萎縮と進行性の筋力低下が起きる病気です。体幹、腕、脚の筋力低下、筋萎縮を示します。症状がみられるようになる年齢やその後の調子から、Ⅰ型、Ⅱ型、Ⅲ型、Ⅳ型に分類されます。Ⅰ型は生後6か月ごろまでに症状が始まり、支えなしに座ることができず、哺乳や食事の飲み込みが困難、呼吸するのも苦しい様子になります。生命を救うためには、多くの患者さんと人工呼吸器をつけたり、管を使って胃への栄養剤の注入が必要となります。遺伝子治療など新しい治療薬が開発されており、早期にこの病気を診断して治療を行うことにより症状を予防・軽減できる可能性があります。

この検査は、既に海外では広く行われ、多くの命が救われています。本検査は国または地方自治体によるものではなく、藤田医科大学・名古屋大学による臨床研究として行われます。検査を受けるかどうかは自由意志によるものであり、強制されるものではありません。また、検査のシステム上、特定の疾患のみ検査を行うということではできません。

研究参加者の方の利益と、研究者や企業の利益が相反（衝突）する可能性のある状態を利益相反関係と呼びます。本研究の研究分担者である夏目淳は愛知県からの寄附金で運営されている名古屋大学大学院医学系研究科障害児（者）医療学寄附講座の教員であり、愛知県と利益相反の関係にあります。しかし、本研究には、愛知県より提供を受けた寄附金を用いず、かつ愛知県は本研究の研究計画書等の立案、作成及びデータの統計解析を含む評価には、一切介入しておりません。

検査費用

検査にかかる費用は**自己負担**となります。費用の詳細については、出産された医療機関にお尋ねください。

検査の方法・結果のご連絡方法

現行のマススクリーニングと同時に足の裏からごく少量の血液を採取して行います。頂いた血液は医療機関から公益財団法人愛知県健康づくり振興事業団に送り検査します。

この検査による危険はありません。

検査結果は医療機関の主治医から説明を受けてください。正常の場合、結果の説明方法・時期は医療機関によって異なりますのでご確認ください。異常が疑われた時は、直ちに採血した医療機関を通じてご連絡します。

精密検査が必要になった場合は、検査を受けた医療機関等の主治医の指示に従って、速やかに精密検査機関を受診してください。

留意事項

検査実施のために把握した個人情報、本検査の目的以外には使用いたしません。ろ紙に採血した血液は、個人が特定できない形で保存し、新たな新生児マススクリーニングの研究に用いる可能性があります。検査の性質上、本検査で異常が認められなかった場合も疾患を完全に否定することはできません。

本検査は、藤田医科大学・名古屋大学による臨床研究として行われます。検査精度の向上や検査法の改良のため、検査終了後の検体の使用や、結果を学会発表等で発表させていただく場合があります。その際には、個人情報に十分に配慮し、個人が特定できない形で行います。

同意頂けない場合にも、不利益をこうむることはありません。また、一旦同意いただいた場合でも、後で同意を撤回することができます。本研究は藤田医科大学・名古屋大学医学部附属病院の倫理委員会の承認を得ています。

お問い合わせ先：〒466-0047 名古屋市長和区永金町一丁目一番地

公益財団法人 愛知県健康づくり振興事業団 代謝異常検査室

（電話052-871-1877、ファックス052-882-2963）



同意書

研究責任者：藤田医科大学病院 小児科 伊藤 哲哉 殿

私は、「新生児マススクリーニング対象疾患拡大に関する研究」について説明文書を用いて説明を受け、以下の項目について十分理解しました（以下の文章のうち、説明を受け、理解した項目について、にチェックをして下さい）。

- この研究の目的、意義、実施方法、予測される危険。
- 検査費用について自己負担が生じること。
- この研究に参加しなくても、今後の診療に不利益にならないこと。
- 一度同意しても、いつでも同意を取り消すことができること。
- 個人情報の保護には、十分な配慮がされること。
- 結果のお知らせ方法。
- 検査終了後の試料の保存・利用の方針。

この研究に参加し、新しいマススクリーニング検査を受けることに同意しますか？

はい いいえ

令和 年 月 日

氏名（保護者様） _____（続柄） _____

住所 _____

出産医療機関名 _____

同意書

研究責任者：藤田医科大学病院 小児科 伊藤 哲哉 殿

私は、「新生児マススクリーニング対象疾患拡大に関する研究」について説明文書を用いて説明を受け、以下の項目について十分理解しました（以下の文章のうち、説明を受け、理解した項目について、にチェックをして下さい）。

- この研究の目的、意義、実施方法、予測される危険。
- 検査費用について自己負担が生じること。
- この研究に参加しなくても、今後の診療に不利益にならないこと。
- 一度同意しても、いつでも同意を取り消すことができること。
- 個人情報の保護には、十分な配慮がされること。
- 結果のお知らせ方法。
- 検査終了後の試料の保存・利用の方針。

この研究に参加し、新しいマススクリーニング検査を受けることに同意しますか？

はい いいえ

令和 年 月 日

氏名（保護者様） _____（続柄） _____

住所 _____

出産医療機関名 _____