

# 新生児マススクリーニング対象疾患拡大に関する研究

## 【研究の意義、目的】

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19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。

重症複合免疫不全症、ポンペ病、副腎白質ジストロフィーという病気に対してスクリーニング検査が始まりました。

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。

ポンペ病は、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ライソゾーム病という病気の1つです。このため、体のさまざまな部分に症状が現れます。生後できるだけ早い時期に病気を見つけて、酵素補充療法という治療法を始めることで命を救うことが可能となりました。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。

副腎白質ジストロフィーは、脳などの神経細胞、神経線維が変性を起こし、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を起こす進行性の病気です。早期に治療を行うことで症状の予防・軽減が可能です。

## 【研究の方法】

### 1 研究の対象

現行のマススクリーニングを受ける新生児で、医学研究について文書で代諾者の同意が得られている方を対象とします。

### 2 研究の方法

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、国立成育医療研究センターに送り検査します。

### 3 費用に関して

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。

## 【保有する個人情報に関して】

検査実施のために把握した個人情報は、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、保存期間終了後に個人が特定できない形で破棄します。

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。

**【問い合わせ・苦情の受付先】**

○問い合わせ先

説明担当者氏名：名古屋大学大学院医学系研究科 小児科 村松秀城  
(電話052-744-2294、ファックス052-744-2309)

○苦情の受付先

名古屋大学医学部経営企画課 臨床審査公正係：(052-744-2479)