

## 本邦における先天性免疫異常症に対する新生児マススクリーニング検査の多施設共同研究

### 1. 臨床研究について

九州大学病院では、最適な治療を患者さんに提供するために、病気の特性を研究し、診断法、治療法の改善に努めています。その一つとして、九州大学病院小児科では、現在 先天性免疫異常症の患者さんを対象として、先天性免疫異常症の発生頻度とその後の臨床経過を明らかにする「臨床研究」を行っています。

今回の研究の実施にあたっては、九州大学医系地区部局観察研究倫理審査委員会の審査を経て、研究機関の長より許可を受けています。この研究が許可されている期間は、2028年3月31日までです。

### 2. 研究の目的や意義について

新生児マススクリーニングは、遺伝性疾患や代謝異常を早期に発見し、早期治療介入を可能にするプログラムであり、病気の進行を防ぎ、死亡や後遺症のリスクを減少させ、子供たちの健康を保護する役割があります。

先天性免疫異常症である重症複合免疫不全症（SCID）と先天性無グロブリン血症（XLA）は、新生児期に早期診断と適切な治療により生存率が改善する可能性が高く、スクリーニング検査が非常に重要です。本邦では、愛知県を含む多くの地域で新生児マススクリーニング検査が実施されています。

しかし、日本における先天性免疫異常症の正確な発生頻度やフォローアップに関するガイドラインが不足しており、各地域の医療機関において管理と治療介入が行われています。そこで、本研究では新生児マススクリーニング検査や精密検査を実施する機関にアンケート調査を行い、先天性免疫異常症の発生頻度と臨床経過を明らかにし、効果的な診断と治療の情報を提供することを目指しています。

### 3. 研究の対象者について

本邦で2017年4月1日から2025年3月31日までにT細胞受容体遺伝子再構成断片（TREC）もしくはIgκ鎖遺伝子再構成断片（KREC）の新生児マススクリーニングを実施した新生児を対象とします。

研究の対象者となることを希望されない方又は研究対象者のご家族等の代理人の方は、事務局までご連絡ください。

### 4. 研究の方法について

この研究への参加に同意いただけましたら、名古屋大学大学院医学系研究科小児科学よりデータで送付されたアンケート調査票にカルテより必要な情報を収集します。

#### 〔取得する情報〕

在胎週数、性別、出生体重、周産期歴、TREC値、KREC値、最終診断、治療介入の有無

#### 〔利用又は提供を開始する予定日〕

2025年 月 日

取得した情報は、個人情報を加工したTRECKRECアンケート調査票を、共有プラットフォーム（OneDrive）を用いて共同研究機関である名古屋大学大学院医学系研究科小児科血液研究室へデータ送付し、詳しい統計解析を行う予定です。

他機関への情報の送付を希望されない場合は、送付を停止いたしますので、ご連絡ください。

## 5. 研究への参加とその撤回について

この研究への参加はあなたの自由な意思で決めてください。同意されなくても、あなたの診断や治療に不利益になることは全くありません。

また、いったん同意した場合でも、あなたが不利益を受けることなく、いつでも同意を取り消すことができます。同意を撤回されたい方又は研究対象者のご家族等の代理人の方は、下記の相談窓口までご連絡ください。

その場合は、収集された情報は廃棄され、それ以降はこの研究目的で用いられることはありません。ただし、同意を取り消した時にすでに研究結果が論文などで公表されていた場合には、完全に廃棄できないことがあります。

## 5. 研究への参加を希望されない場合

この研究への参加を希望されない方は、下記の相談窓口にご連絡ください。

なお、研究への参加を撤回されても、あなたの診断や治療に不利益になることは全くありません。

その場合は、収集された情報などは廃棄され、取得した情報もそれ以降はこの研究目的で用いられることがありません。ただし、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合には、完全に廃棄できないことがあります。

## 6. 個人情報の取扱いについて

研究対象者のカルテの情報、アンケート調査票の情報をこの研究に使用する際には、研究対象者のお名前の代わりに研究用の番号を付けて取り扱います。研究対象者と研究用の番号を結びつける対応表のファイルにはパスワードを設定し、九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野内のインターネットに接続できないパソコンに保存します。このパソコンが設置されている部屋は、同分野の職員によって入室が管理されており、第三者が立ち入ることはできません。

また、この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の申請をしたりする場合にも、研究対象者が特定できる情報を使用することはありません。

この研究によって取得した情報は、九州大学大学院医学研究院生殖病態生理学分野・教授・加藤 聖子の責任の下、厳重な管理を行います。

ご本人等からの求めに応じて、保有する個人情報を開示します。情報の開示を希望される方は、ご連絡ください。

研究対象者のカルテの情報、アンケート調査票の情報を名古屋大学大学院医学系研究科小児科血液研究室へデータ送付する際には、九州大学にて上記の処理をした後に行いますので、研究対象者を特定できる情報が外部に送られることはありません。

## 7. 試料や情報の保管等について

### 〔情報について〕

この研究において得られた研究対象者のアンケート調査票の情報等はこの研究のために使用し、研究終了後は、九州大学大学院医学研究院生殖病態生理学分野において同分野教授・加藤 聖子の責任の下、名古屋大学大学院医学系研究科小児科において准教授 村松 秀城の責任の下、10年間保管した後、紙資料はシュレッダーで断裁処分、電磁的記録は消去用ソフトにより消去します。

しかしながら、この研究で得られた研究対象者の情報は、将来計画・実施される別の医学研究にとつ

ても大変貴重なものとなる可能性があります。そこで、前述の期間を超えて保管し、将来新たに計画・実施される医学研究にも使用させていただきたいと考えています。その研究を行う場合には、改めてその研究計画を倫理審査委員会において審査し、承認された後に行います。

## 8. この研究の費用について

この研究に関する必要な費用は、部局等運営費でまかなわれます。

## 9. 利益相反について

九州大学では、よりよい医療を社会に提供するために積極的に臨床研究を推進しています。そのための資金は公的資金以外に、企業や財団からの寄付や契約でまかなわれることもあります。医学研究の発展のために企業等との連携は必要不可欠なものとなっており、国や大学も健全な産学連携を推奨しています。

一方で、産学連携を進めた場合、患者さんの利益と研究者や企業等の利益が相反（利益相反）しているのではないかという疑問が生じる事があります。そのような問題に対して九州大学では「九州大学利益相反マネジメント要項」及び「医系地区部局における臨床研究に係る利益相反マネジメント要項」を定めています。本研究はこれらの要項に基づいて実施されます。

本研究に関する必要な経費は部局等運営費でまかなわれており、研究遂行にあたって特別な利益相反状態にはありません。

利益相反についてもっと詳しくお知りになりたい方は、下記の窓口へお問い合わせください。

利益相反マネジメント委員会

（窓口：九州大学病院 ARO 次世代医療センター 電話：092-642-5082）

## 10. 研究に関する情報の公開について

この研究に参加してくださった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の研究計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことができます。資料の閲覧を希望される方は、ご連絡ください。

また、この研究では、学会等への発表や論文の投稿により、研究成果の公表を行う予定です。

## 11. 特許権等について

この研究の結果として、特許権等が生じる可能性がありますが、その権利は九州大学及び共同研究機関等に属し、あなたには属しません。また、その特許権等を元にして経済的利益が生じる可能性がありますが、これについてもあなたに権利はありません。

## 12. 研究を中止する場合について

研究責任者の判断により、研究を中止しなければならない何らかの事情が発生した場合には、この研究を中止する場合があります。なお、研究中止後もこの研究に関するお問い合わせ等には誠意をもって対応します。

## 13. 研究の実施体制について

この研究は以下の体制で実施します。

研究実施場所	九州大学病院 小児科
--------	------------

	九州大学大学院医学研究院 成長発達医学分野
研究責任者	九州大学大学院医学研究院 周産期・小児医療学講座 講師 石村 匡崇
研究分担者	九州大学病院 小児科 助教 江口 克秀 九州大学病院 小児科 助教 園田 素史 九州大学生体防御医学研究所 免疫ゲノム生物学分野 助教 矢田 裕太郎 九州大学病院 小児科 医員 木下 恵志郎 九州大学大学院医学系学府 応用幹細胞医科学 大学院生 足立 俊一 九州大学大学院医学系学府 成長発達医学分野 大学院生 朴 崇娟 九州大学大学院医学系学府 小児医学 大学院生 大賀 慎也
共同研究機関等	機関名 ／ 研究責任者の職・氏名
	名古屋大学大学院医学系研究科／小児科学・准教授・村松 秀城

#### 1.4. 相談窓口について

この研究に関してご質問や相談等ある場合は、下記担当者までご連絡ください。

事務局 (相談窓口)	担当者：九州大学病院 小児科 助教 園田 素史 連絡先：[TEL] 092-642-5421 [FAX] 092-642-5435 メールアドレス：sonoda.motoshi.541@m.kyushu-u.ac.jp
---------------	--

#### 【留意事項】

本研究は九州大学医系地区部局観察研究倫理審査委員会において審査・承認後、以下の研究機関の長（試料・情報の管理について責任を有する者）の許可のもと、実施するものです。

九州大学病院長 中村 雅史