

課題名：拡大新生児スクリーニング対象疾患の発症前診断例と発症後診断例の臨床的特徴の検討

研究機関名 群馬県立小児医療センター内分泌代謝科 研究責任者 大澤 好充

## 1. 研究の背景・目的

新生児スクリーニングは先天性の疾患を発症前に発見・治療をすることで重症化を予防する試みです。群馬県においては2013年10月に拡大新生児スクリーニングが開始され、現在20疾患以上の病気(以下、対象疾患)が対象となっています。

新生児スクリーニングによって発症前に発見され重症化が無く過ごす患者さんがいる一方で、新生児スクリーニングを行う前に発症してしまい、スクリーニング検査が間に合わず重篤な経過をたどっているお子さんが少なからず存在します。

本研究では群馬県において、拡大新生児スクリーニングで見つけることができる疾患が、どれほど見つかっているか、どれほどの患者さんがスクリーニングの検査が間に合わず発症してしまったか、その患者さんがどのような経過をたどったかを振り返ります。また、その患者さんの経過を、新生児スクリーニングによって発症前に発見された患者さんの経過と比較することによって、現在の群馬県の新生児スクリーニングの現状を把握し、問題点を見出すことで、今後のマススクリーニングを中心とする医療連携に役立てることを目的としています。

## 2. 研究対象者と方法

2013年10月以降の時期で、新生児スクリーニングの検査を提出した際にすでに臨床症状が出現しており、後に対象疾患の精密検査を受け、診断が確定した児(発症後診断例)、および新生児スクリーニングを通じ、精密検査を受け、その結果対象疾患の確定診断に至った児(発症前診断例)を対象とします。

群馬県の新生児スクリーニングの追跡調査のデータベースより、疾患の発生状況、対象疾患発生時の児の状況と受診した医療機関、新生児スクリーニングでの検査結果と疾患の重症度、フォローアップされている医療機関について、発症後診断例と発症前診断例の比較を行います。また、発症後診断例については経過や治療状況などについての情報も収集し、診断や治療、医療連携について振り返りを行います。

## 3. 研究の実施場所と実施期間

実施場所：群馬県立小児医療センター母子保健室

実施期間：2022年5月～2024年3月

## 4. 使用する情報

研究に使用する情報は個人を特定できる情報と切り離して利用します。またセキュリティを設定したうえで保管を行います。また、本研究においてはこれまでに存在する情報のみを利用し、新たな情報収集は行いません。また、情報にアクセスできるのは「データ入力」や「データ解析」を行う、研究責任者および共同担当者、また個人情報管理者のみとします。

#### 5. 研究に対する問い合わせ・情報の研究利用への拒否

本研究に関するご質問等がございましたら、下記の連絡先までお問い合わせください。また、対象になられた患者さんの情報が本研究に使用されることについて、提供者もしくは代理人の方のご了承をいただけない場合には研究対象としないので、下記の連絡先までお申し出ください。この場合も診療など病院サービスにおいて患者の皆様には不利益が生じることは一切ありません。ただし、お申し出いただい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。

問合せ先および研究への利用を拒否する場合の連絡先

〒377-8577 群馬県渋川市北橘町下箱田 779 群馬県立小児医療センター

(研究責任者) 内分泌代謝科 大澤 好充

(個人情報管理者) 母子保健室長 外松 学

電話番号：0279-52-3551 (代表)