

---

## 新生児マススクリーニングにおけるガラクトース高値症例の検討に関するお知らせ

---

このたび、当院で診察を行った患者さんの検体を用いた以下の研究を実施いたします。  
本研究は、埼玉医科大学病院 IRB 委員会の承認を得て、病院長による許可のもと行うものです。  
本研究では、患者さんに追加でご負担をお願いすることはありませんが、残余検体やカルテ情報等を使用することに賛成でない場合、あるいはご質問がある場合は、患者さんご自身でもその代理人の方でも結構ですので、問い合わせ先までお申し出ください。お申し出いただいても不利益になることは一切ありません。

### 研究の概要について

#### 1. 研究の対象となる方

1995年12月1日から2023年10月31日の期間に埼玉医科大学病院および埼玉県立小児医療センターを受診し、新生児マススクリーニングでガラクトース高値の精査のため検査を実施した患者さんを対象としております。

#### 2. 研究の目的

先天性代謝異常症を早期発見・早期治療するために全員に施行される新生児マススクリーニングにおいてガラクトース高値で精査に埼玉医科大学病院および埼玉県立小児医療センターに来院された症例を後方視的に検討し、その成因をまとめ、マススクリーニングの有用性を検討します。

#### 3. 研究期間

病院長の許可後～2026年12月31日

#### 4. 利用または提供の開始予定日

2020年10月05日

開始予定日以降も研究への利用停止などのお申し出に対応いたします。

### 研究に用いる試料・情報について

#### 1. 試料・情報の内容

情報：生年月、最終診断、滞在週数、出生体重、follow up period、性別、臨床検査値  
【Gal、Gal (+)、Gal-I-P、Ser、Thr、Thr/Ser、Gal-I-P/Gal、胆汁酸、NH<sub>3</sub>、AFP、PT%、Alb、ALT、D.bil、Cit、Met】

研究のために取得した情報は、症例毎に表に取りまとめられ、研究特有のIDを付与し匿名化された後に埼玉医科大学病院に郵送されます。

※この研究で得られた患者さんの情報は、埼玉医科大学病院において、研究責任者である味原さや香が、個人が特定できないように加工した上で管理いたします。そのため、患者さんのプライバシーが侵害される心配はありません。

## 2. 試料・情報の取得方法

新生児マススクリーニングでガラクトース高値の精査のため来院した患者さんの検査データおよび診療記録等を用います。

## 3. 試料・情報を利用する者（研究実施機関）

- ・ 埼玉医科大学病院 小児科 味原 さや香（研究代表者）
- ・ 埼玉医科大学病院 小児科 川名 宏
- ・ 埼玉医科大学病院 小児科 武者 育麻
- ・ 埼玉医科大学病院 小児科 荒尾 正人
- ・ 埼玉医科大学病院 小児科 菊池 透
- ・ 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科 鶴岡 恵
- ・ 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科 志食 絵理
- ・ 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科 沼倉 周彦
- ・ 埼玉医科大学病院 ゲノム医療科 大竹 明
- ・ 埼玉医科大学病院 医学教育センター 荒木 隆一郎
- ・ 埼玉県立小児医療センター 代謝内分泌科 望月 弘
- ・ 順天堂大学難病の診断と治療研究センター 岡崎 敦子

## 4. 試料・情報の管理責任者

試料・情報の授受を行う場合

＜提供元機関＞【埼玉県立小児医療センター】 代謝内分泌科 望月 弘

【埼玉医科大学病院】小児科 味原さや香

＜提供先機関＞順天堂大学難病の診断と治療研究センター 岡崎 敦子（統計解析のため）

## 5. 試料・情報の提供方法等について

＜情報＞パスワードをかけた電子ファイルを、メールで送信します。

### お問い合わせについて

ご自身の検体やカルテ情報等を利用されたくない場合、あるいはご質問がある場合には、以下の連絡先までご連絡ください。

利用されたくない旨のご連絡をいただいた場合は、研究に用いられることはありません。

ただし、ご連絡いただいた時点で、既に研究結果が論文などで公表されていた場合、結果などを廃棄することができないことがありますので、ご了承ください。

埼玉医科大学病院 小児科 味原さや香（担当者氏名）

住所：〒350-0495 埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷 38

電話：049-276-1218（土日祝日を除く 8：30～17：30）

○研究課題名：新生児マススクリーニングにおけるガラクトース高値精査症例の後方視的検討

○研究責任（代表）者：埼玉医科大学病院 小児科 味原さや香