

## 医学研究に関する情報公開および 研究協力へのお願い

福井大学医学部附属病院小児科では、医学系研究倫理審査委員会の承認を得て、下記の医学研究を実施しています。

こうした研究では、対象となる方に関して既に存在する試料や情報、あるいは今後の情報や記録などを調査しますが、対象となる方にとって新たな負担や制限が加わることは一切ありません。

このような研究では、国が定めた倫理指針に基づき、対象となる方お一人ずつから直接同意を得るかわりに、研究の目的を含む研究の実施についての情報を公開することが必要とされています。

ご自身の情報や試料を研究に使用してほしくないという場合や利用目的の詳細など研究に関するお問い合わせなどがある場合は、以下の「問い合わせ窓口」へご照会ください。研究への参加を希望されない場合、研究結果の公表前であれば、研究期間内にご連絡いただいた時点より対象から除外いたします。なお研究不参加を申し出られた場合でも、なんら不利益を受けることはありませんのでご安心ください。

福井大学医学部附属病院 小児科

### 【研究課題名】

新生児スクリーニングで発見されるプロピオン酸血症患者の臨床像と遺伝子型の相関性に関する研究

### 【研究期間】

福井大学医学系研究倫理審査委員会承認日～2025年3月31日

### 【研究の意義・目的】

プロピオン酸血症は代表的な有機酸代謝異常症であり、新生児期に脳症を発症して、死亡したり重い後遺症を残したりする可能性があります。そのため、新しい新生児マススクリーニングの対象疾患のひとつとなり、症状が出る前に発見することが可能となりました。従来、症状が出て診断された患者さんの推計頻度は1/465,000人とされてきましたが、新生児マススクリーニングではこれを大きく上回る数の患者さんが発見されるようになりました(1/45,000人)。マススクリーニングで発見される患者さん(スクリーニング発見例)では、原因となる酵素であるプロピオニル CoA カルボキシラーゼ (PCC)  $\beta$ -サブユニットをコー

ドする *PCCB* 遺伝子の検査で同じ部位の DNA の変化(1塩基置換 c.1304T>C) が高率に見出されています。このような患者さんでは、酵素活性(働き)の検査では低下がみられるものの、良好な経過をとることがわかってきています。他のスクリーニング発見例でも無症状で経過するものが少なくありません。そのため、スクリーニング発見例に対する適切な診療のあり方を明らかにするために、実際に症状が現れてから診断された患者さんとの詳細な比較検討が重要と考えられます。

本研究では、スクリーニング発見例および症状が現れて診断された例の両群について、臨床症状、検査データと遺伝子変異を比較検討し、スクリーニング発見例に対する適切な診療方針を確立するための情報を提示することを目的としています。

## 【研究の内容】

### 1. 研究の対象となる方

新生児マススクリーニングで陽性となり、または症状が現れて、当院での特殊検査などによりプロピオン酸血症と診断された患者さん

### 2. 研究に用いる試料・情報

研究対象となる方の発症から現在までの診療状況について、過去のカルテから以下の情報を取得します。得られた情報は、研究責任者および分担研究者の間で共有し、解析に用います。

- ① 患者背景: 病院名、年齢、性別、身長・体重、症状歴、治療
- ② 末梢血球数: 白血球数、赤血球数、ヘモグロビン濃度、ヘマトクリット、血小板数
- ③ 血液生化学検査所見: 総ビリルビン、AST、ALT、LDH、 $\gamma$ -GTP、総蛋白、アルブミン、尿素窒素、クレアチニン、Na、K、Cl、血糖、乳酸、アンモニア、総ケトン体、アミラーゼまたは膵アミラーゼ
- ④ 血液ガス分析所見: pH、CO<sub>2</sub>分圧、重炭酸イオン濃度、Base excess
- ⑤ 濾紙血・血清アシルカルニチン分析所見: C3、C3/C2、C0 各濃度
- ⑥ 尿中有機酸分析所見: メチルクエン酸濃度
- ⑦ 心機能: 心エコー、心電図、血中 BNP 濃度
- ⑧ 頭部 CT/MRI 所見
- ⑨ 発達状況: 問題があれば、経過の詳細の記述を要請する。  
乳幼児 → 直近の発達指数  
学童期以上 → 直近の知能指数

- ⑩ 遺伝子型: 遺伝子解析を実施済みであれば、結果の提供を要請する。

なお、研究成果は学会や雑誌等で発表されますが、個人を識別できる情報は削除し、公表しません。また、取り扱う試料・情報は厳密に管理し、漏洩することはありません。

### 3. 研究の方法

研究対象となる方の上記「2. 研究に用いる試料・情報」に記載した項目について、主治医がアンケート形式の調査票に記入することにより情報収集し、研究責任者および共同研究者の間で共有し、全体の解析を行います。

情報の共有にあたっては、個々の情報を個人情報とは無関係の番号を付けて管理し、個人の特定が可能な情報は含まない状態として、特定の関係者以外がアクセスできない状態で電子的配信によって行います。対応表は、本学の研究責任者が保管・管理します。

#### 【利益相反について】

利益相反とは、外部との経済的な利益関係(資金提供など)によって、研究データの改ざん、特定企業の優遇など研究が公正かつ適切に行われていないのではないか(企業に有利な結果しか公表されないのではないか)と第三者から懸念されかねない事態のことをいいます。この研究は、特定の企業や団体から研究資金や給与・謝金など、特別な便宜を受けていないことを福井大学臨床研究利益相反審査委員会に全て報告し、利益相反状態でないと判定されています。研究を公正に遂行し、対象となる方に不利益になることや、研究結果を歪めることは一切いたしません。

#### 【研究計画書及び研究の方法に関する資料の入手・閲覧方法】

本研究では、研究計画書及び研究の方法に関する資料に関しては、他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内に限り入手又は閲覧が可能です。その入手・閲覧をご希望される際には下記「問い合わせ窓口」までご連絡下さい。

#### 【個人情報の開示等に関する手続き】

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。詳しくは下記ホームページをご覧ください。  
《福井大学における個人情報保護について》

[http://www.u-fukui.ac.jp/cont\\_about/disclosure/privacy/](http://www.u-fukui.ac.jp/cont_about/disclosure/privacy/)

**【研究組織】**

1. 研究代表施設および研究統括者

国立成育医療研究センター研究所マスキリーニング研究室 但馬 剛

2. 共同研究施設等およびその研究代表者

福井大学医学部小児科 畑 郁江

広島大学大学院医歯薬保健学研究科小児科学 岡田 賢

島根大学医学部小児科 長谷川 有紀

**【本学における研究責任者】**

畑 郁江 (小児科 准教授)

**【本研究に関する問い合わせ窓口など】**

○問い合わせ窓口

〒910-1193

福井県吉田郡永平寺町松岡下合月 23-3

福井大学医学部附属病院 小児科

畑 郁江

電話:0776-61-3111 FAX:0776-61-8129

e-mail: ikueh@u-fukui.ac.jp

○ご意見・苦情窓口

〒910-1193

福井県吉田郡永平寺町松岡下合月 23-3

福井大学医学部附属病院医学研究支援センター

電話:0776-61-8529

受付時間:平日 8:30~17:15(年末年始、祝・祭日除く)