

令和2年11月1日

神戸市内で出産されるみなさまへ

神戸市こども家庭局家庭支援課

## 先天性代謝異常等検査事業に関する研究協力について（依頼）

神戸市では、神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野が実施する下記の研究に協力することになりました。本研究は、母子保健事業の質の向上を目的として実施するものであるため、何卒ご理解とご協力をお願い致します。

### 1. 研究課題

タンDEM質量分析法、およびリアルタイムPCR法を用いた拡大新生児マススクリーニングに関する観察研究

### 2. 研究目的

従来から新生児に実施されている先天性代謝異常等検査（新生児マススクリーニング検査）に、7つの疾病（脊髄性筋萎縮症、ファブリー病、ポンペ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症1型、ムコ多糖症2型、重症複合免疫不全症）を検出対象に追加し、検査精度を分析します。本研究は、より多くの先天性の疾病を早期に発見し、早期治療につなげるしくみを構築することを目的としています。

### 3. 研究対象

神戸市内で出生した新生児のうち、保護者が本研究の参加に同意した方が対象となります。

### 4. 研究方法

神戸市先天性代謝異常等検査で得られた血液検体を活用して、検査機関において7つの疾患の検査を行います。研究用に追加で採血を実施することはありません。検査結果については、産婦人科医療機関等から保護者に説明します。

### 5. 予定研究期間

令和2年11月1日から令和13年3月31日

## 6. 個人情報の保護

個人情報（氏名、生年月日等）の保護については、研究機関の倫理審査委員会の承認を経て、研究機関において適切な方法で管理されます。また、研究結果は対象集団の統計データとして報告されるため、研究成果が学会又は学術雑誌で発表される場合も、個人情報が公開されることはありません。

## 7. 研究組織

### 研究機関

神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野 主任教授 飯島一誠（研究代表者）

### 共同研究機関

一般社団法人兵庫小児先進医療協議会 代表理事 飯島一誠

兵庫医科大学小児科 教授 竹島泰弘

公立豊岡病院組合立豊岡病院小児科・新生児科 新生児科部長 上田雅章

### 研究協力機関

神戸市こども家庭局家庭支援課

## 8. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

（研究に関する連絡先）

神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野

住所 〒650-0017 神戸市中央区楠町7-5-1

電話 078-382-6090

（研究協力機関）

神戸市こども家庭局家庭支援課

住所 〒650-8570 神戸市加納町6-5-1

電話 078-322-6513