

研究への同意書

「追加の新生児マススクリーニング検査」申込書

私は、この説明書にある内容を承知し、了承しましたので下記の検査を申し込みます。

- 重症複合免疫不全症、ADA 欠損症、B 細胞欠損症
- 脊髄性筋萎縮症 (SMA)
- ムコ多糖症 I 型、II 型
- ポンペ病
- 副腎白質ジストロフィー
- ホモシスチン尿症 3 型

申込年月日 年 月 日

保護者氏名

※里帰り出産等で連絡先が異なる場合は②にも住所等をご記入ください

ふりがな	
母氏名	
お子さんの 生年月日	
①連絡先	(〒 -) 住所 電話番号 (-)
※ ②連絡先	(〒 -) 住所 電話番号 (-)
医療機関名	

上記検査項目で検査を希望されない項目があればご記入ください。

検査を終えた血液検体の他の研究等への利用について

検査が終了した後、島根大学で血液検体を10年間保管し、検査法の改良や、新しいスクリーニング法の開発等に用いられる事を、

了承
します

了承
しません

どちらかを○で囲んでください

新生児マススクリーニングを終えた 血液検体の他の研究等への利用について

島根大学では、新生児マススクリーニングの検査法の改良や開発のための研究も行っています。このような研究では、実際の検体を用いる検討が不可欠です。そこで、「検査終了後の検体」の使用についてご承知いただけるか、前もって保護者の方に確認しています。「了承します」に○をつけていただいた検体は、新生児マススクリーニング終了後、他の研究等へ使用する可能性のある検体として10年間島根大学で保管します。「了承しません」の場合、検体は通常のスクリーニングと同じで3年間保管した後に破棄します。

本研究は島根大学医学部 医の倫理委員会の 承認を得て行っています

この研究は島根大学医学部 医の倫理委員会の承認を得ています。研究の成果等は、医学の発展のため公表される事がありますが、この際も個人を特定出来る様な個人情報公表されることはありません。本研究でご提供いただいた、お名前や連絡先などの個人情報は結果のご報告時のみに利用し、それ以外に使用することはありません。検査の時や、データの解析時には個人情報とは切り離れた番号をつけて取り扱います。

本研究への参加方法、撤回方法

本研究への参加は自由です。参加を希望される場合は、「追加の新生児マススクリーニング検査のご案内」に添えられている研究用の同意書に保護者の方がご署名の上、産科施設へご提出ください。一旦同意された後で撤回することもできます。研究に参加されなかったり、同意を撤回しても不利益が生じることはありません。

本研究に関するさらに詳細な説明は
Web上でも参照できます

https://ped-shimane-u.jp/study/newborn_mass_screening_pilot_study



本研究に関するお問い合わせ先
島根大学医学部附属病院検査部
小林 弘典
☎070(5050)5214
(難病総合治療センター検査部門)



追加の新生児マス スクリーニング 検査のご案内

通常の新生児マススクリーニング検査に加えて、以下の検査を追加して行う事ができます。

重症複合免疫不全症 (SCID)

ADA欠損症

B細胞欠損症

脊髄性筋萎縮症 (SMA)

ムコ多糖症 I 型、II 型

ポンペ病

副腎白質ジストロフィー

ホモシスチン尿症 3 型



重症複合免疫不全症（SCID） アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症

SCIDは生まれつき免疫力がきわめて弱い病気です。その結果、細菌やウイルスなどの病原体から身体を守ることが出来ずに、重い感染症を繰り返します。SCIDにはいくつかのタイプがありますが、今回の検査ではX連鎖重症複合免疫不全症（X-SCID）とアデノシンデアミナーゼ欠損症（ADA）を検査します。

- SCIDの赤ちゃんでも生後すぐに症状が出ることはほとんどありません。
- 重い肺炎や胃腸炎、菌が体中で暴れる敗血症などにより、懸命な治療に関わらず亡くなってしまうこともあります。
- また、病気である事を知らずに生ワクチン（ロタウイルスワクチンやBCGワクチンなど）を接種してしまうと、命に関わる副反応が起こる可能性があります。
- 適切な治療を受けなければ1歳までに亡くなる可能性が高い病気ですが、早期発見して、骨髄や臍帯血を移植する「造血幹細胞移植」がとても有効であることが分かっています。

B細胞欠損症

免疫力のうち、抗体をつくる力が生まれつき弱い病気です。

- 乳児期から化膿する菌による重い感染症を繰り返したり、軽いかぜでも重症化することが知られています。
- 早期に発見し、免疫グロブリンを補う治療を行うことが、きわめて有効であることが分かっています。

脊髄性筋萎縮症（SMA）

脊髄の運動神経細胞が変性していき、全身の筋力低下、筋萎縮を起こします。

- 呼吸や飲み込むことが出来なくなり、むせて肺炎や呼吸困難になることが少なくありません。
- 筋力低下により、首がすわらない、お座りが出来ない、歩けないなど、運動発達に影響がでます。
- 最近開発された治療法を、症状が出る前にはじめる事ができれば、障がいを最小限にする事が期待できます。

ムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型

ライソゾーム病*の一つです。ムコ多糖という物質を分解する事が難しいため、骨や関節、脳、心臓、肺などにムコ多糖が蓄積していきます。それにより症状には個人差がありますが、骨の変形や発達遅滞、呼吸障害、心臓の病気などが起こります。不足している酵素を補う「酵素補充療法」や生後なるべく早い時期の「造血幹細胞移植」により病気の進行を遅らせたり、発達の遅れを改善する事が期待できます。現時点では完全に病気を克服できるわけではありませんが、早期診断することで効果的な治療が開始できる病気です。また、新しく酵素補充療法や遺伝子治療などの治療法が開発されつつあります。

ポンペ病

ライソゾーム病*の一つです。筋肉でグリコーゲンという物質を分解する酵素がつくられず、これが蓄積することで筋肉が破壊されていきます。発症する時期や程度には個人差がありますが、最も重篤な乳児期発症型では早期から心臓の筋肉が障害され、治療をしないと2歳までに亡くなる事がほとんどです。症状が出る前から「酵素補充療法」を行う事で予後の改善が期待できます。

※ライソゾーム病とは

細胞は、常に新陳代謝しており、古くなったものは分解したり再利用します。この古いものを分解する細胞の中の場所をライソゾームと呼びます。ライソゾームの中には数多くの分解酵素が存在していますが、この分解酵素のどれかが生まれつき上手に働かない病気をライソゾーム病といいます。現在、ライソゾーム病は約30種類あり、症状はそれぞれの病気で異なりますが、共通点は、ライソゾームの中に分解されない老廃物が蓄積していき、年齢とともに病気が進行して悪化していくという点です。

一般的な検査では診断する事が難しく、発症から診断までに時間がかかることも少なくありません。有効な治療がない時期がつづきましたが、近年の治療法の進歩によって「酵素補充療法」や「造血幹細胞移植」による早期治療の効果がわかってきました。

副腎白質ジストロフィー

細胞の中のペルオキシソームという場所で飽和極長鎖脂肪酸という物質が蓄積し、脳や副腎という臓器が障害をうける病気です。症状や発症時期には個人差がありますが、最も頻度の高い大脳型では小児期に退行や行動異常、歩行障害、視力・聴力障害、色素沈着などで発症し、数年で寝たきりになる事が多いです。副腎機能が低下している場合は副腎皮質ホルモンを補います。脳が障害される場合は発症早期の「造血幹細胞移植」が有効です。現時点では診断はできてもいつ発症するかを予測することは出来ませんが、症状が出る前から定期的な検査を行い、症状が出現したらすぐに治療を行う事が大切と考えられています。

ホモシスチン尿症 3型

ホモシスチン尿症のうち1型は、すでに新生児マススクリーニング対象疾患として検査されてきました。3型と呼ばれるタイプには、これまで良い検査方法がありませんでしたが、技術の進歩により可能になりました。食事療法やベタインという治療薬が有効である事が分かっており、これにより知的障がいや血栓症などを予防できます。

赤ちゃんの負担がふえるの？

赤ちゃんの負担は増えません。通常の検査で使ったあまりのろ紙を使って検査を行います。

病気が見つかった場合はどうするの？

病気の治療は、通常の保険診療として提供されます。出来るだけ早く、的確な治療を受ける事が出来るようにサポートします。また、遺伝カウンセリングなどをご希望の場合は、適切な説明を受ける事が出来る様にサポートします。

費用はかかるの？

検査費用の負担をお願いしています。検査費用についてはそれぞれの産科施設にご確認ください。

