2026 年 7 月 22 日

岐阜県で新生児マススクリーニングを受け、使用済み濾紙血の
新たな新生児マススクリーニング研究開発への利用に同意された方へ

# 「先天性グリコシル化異常症の新生児マススクリーニング法の開発」への協力のお願い（情報公開文書）

岐阜大学医学部附属病院小児科では、岐阜県で新生児マススクリーニングを受け、検査後の残余濾紙血を新たな新生児マススクリーニング法の研究開発に利用することについて同意をいただいた検体を用いて、下記の研究を行います。研究用 ID を付し、個人が直接特定されない形で共同研究機関および委託先に提供して解析します。皆様のご理解とご協力をお願いいたします。

## 1. 研究の対象

2024 年 1 月 1 日から 2026 年 7 月 31 日までの間に、岐阜県において新生児マススクリーニング検査を受け、使用済み濾紙血を新たな新生児マススクリーニング研究開発に利用することについて保護者の同意が得られたお子さんを対象とします。

## 2. 研究期間

各研究機関の長による研究実施許可日から 2028 年 3 月 31 日まで。

## 3. 研究目的・利用方法

先天性グリコシル化異常症（CDG）は、体内でたんぱく質や脂質に糖鎖を正しく付ける仕組みに生まれつき異常がある病気の総称です。本研究では、検査後の残余濾紙血を用いて、糖鎖、たんぱく質、代謝物等を解析し、先天性グリコシル化異常症を新生児期に見つけるための検査法を開発・検証します。

濾紙血から抽出したトランスフェリン、ApoCIII 等の糖鎖構造を質量分析で測定するほか、疾患に特徴的な代謝物やたんぱく質等を、質量分析、プロテオミクス、ELISA、リピドミクス等により解析します。

研究段階の検査で何らかの疾患が疑われ、かつ保護者から連絡について同意をいただいている場合には、岐阜大学医学部附属病院小児科からご連絡し、必要に応じて受診をご案内します。再検査や遺伝学的検査等は、あらためて説明し、別途同意をいただいた上で行います。診断後に患者登録等を行う場合にも、別の研究計画に基づき、別途説明と同意を行います。

## 4. 研究に用いる試料・情報の項目

- 新生児マススクリーニング検査後の残余濾紙血
- 研究用 ID
- 解析に必要な範囲の情報（性別、在胎週数、出生体重、採血日齢、新生児マススクリーニング検査結果、精密検査結果等）

氏名、住所、連絡先、診療録番号等の直接個人を特定できる情報は、共同研究機関および委託先には提供しません。

## 5. 試料・情報の取得方法

通常の新生児マススクリーニング検査のために採取された濾紙血のうち、検査終了後に残った部分を用います。本研究のための新たな採血は行いません。

## 6. 試料・情報の利用を開始する予定日

**各研究機関の長による研究実施許可日：2026 年 9 月 28 日**

## 7. 試料・情報を利用する者の範囲

| 機関 | 主な役割 |
|---|---|
| 大阪大学微生物病研究所 | 研究代表機関、検体・データ解析 |
| 和歌山県立医科大学 | 検体・データ解析 |
| 大阪母子医療センター | 糖鎖等の解析 |
| 岐阜大学大学院医学系研究科・岐阜大学医学部附属病院 | 試料・情報の管理、研究用 ID の付与、解析、異常時の連絡・診療 |
| 岐阜大学糖鎖生命コア研究所 | 糖鎖等の解析 |
| 公益財団法人かずさ DNA 研究所 | 契約に基づく解析業務の受託 |

## 8. 個人情報の保護

岐阜大学において研究対象者ごとに研究用 ID を付し、共同研究機関および委託先には、研究用 ID を付した濾紙血と本研究に必要な範囲の情報のみを提供します。対応表は岐阜大学で研究データと分離し、アクセス権限を限定して保管します。研究成果を発表する際に、個人が特定される情報を公表することはありません。

## 9. 研究への参加辞退をご希望の場合

本研究に試料・情報を利用することを希望されない場合は、下記の連絡先までお申し出ください。お申し出により研究対象から除外しても、新生児マススクリーニング検査、診療、その他の面で不利益を受けることはありません。

お申し出を受けた時点で、まだ研究に使用されていない試料・情報は原則として研究対象から除外します。ただし、すでに解析が終了している場合、他の研究対象者のデータと統合されている場合、または研究成果が公表済みの場合には、完全に取り除くことができないことがあります。

## 10. 研究から生じる知的財産権、資金源および利益相反

研究から生じる知的財産権は研究者または研究機関等に帰属し、研究対象者には帰属しません。本研究は公的研究費等を用いて実施し、利益相反は各研究機関の規程に従って管理します。

## 11. 試料・情報の提供を行う機関の名称およびその長

岐阜大学大学院医学系研究科　研究科長　牛越 博昭

岐阜大学医学部附属病院　病院長　清水 雅仁

## 12. 研究責任者・研究代表者

岐阜大学の研究責任者：岐阜大学大学院医学系研究科小児科学　大西 秀典

研究代表者：大阪大学微生物病研究所 糖鎖免疫学グループ　村上 良子

## 13. 連絡先

**研究内容に関する問い合わせ・参加辞退の申し出先**

〒501-1194　岐阜県岐阜市柳戸 1 番 1

岐阜大学大学院医学系研究科小児科学／岐阜大学医学部附属病院 小児科

笹井 英雄

電話：058-230-6386

**苦情相談窓口**

岐阜大学医学系研究科・医学部　研究支援係
〒501-1194　岐阜県岐阜市柳戸 1 番 1
電話：058-230-6059　E-mail：rinri@t.gifu-u.ac.jp