

国立成育医療研究センターでは下記の研究を実施しております

研究名：AI 支援による臨床検体画像からの先天性代謝異常症のスクリーニングシステムの開発

1. 研究の目的

現在、様々な疾患において、早期であれば非常に有効な治療法が確立されています。一方、病気の早い段階では目立った症状がなく、確実な診断に至る前に症状が進行してしまうことが、残念ながら頻繁に生じています。これらの疾患のうち、通常実施される血液検査や尿検査の画像などで、病初期からその疾患の特徴をすでに生じているものがあります。これらの検体画像の特徴は、その疾患の専門家であれば確実に捉えることができるのですが、一般的にはまだ診断が難しいのが現実です。

近年、人工知能(AI)の開発に伴い、以前は熟練者のみが可能であった様々な医学的検査の解釈を機械によって代替することが可能になりつつあります。本研究の目的は、一般的な採血検査や尿検査を使って、疾患の早い段階で既に生じているわずかな特徴を、AIで捉えることができるようにし、今後のよりよい診療（早期診断、治療、遺伝相談）に役立てることです。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：当センターに通院歴があり、ライソゾーム病もしくはライソゾーム病疑いと医師より診断された方で、2002年3月～2018年7月までに採血検査および尿検査を行った方
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2021年11月
- ③ 研究方法：末梢血血液像や尿沈渣画像および臨床経過を診療カルテから後方視的に解析し臨床像と経過に関して検討を行います。新たにお問い合わせすることはありません。

3. 研究に用いる情報の種類

患者さんの性別、年齢、初診日、合併疾患、発症時期、症状、経過観察期間、末梢血血液像、尿沈渣画像、治療歴及び経過、等を用います。

※ 患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報には調査対象ではなく、個人情報は保守されます。

4. 情報の公表

研究の成果は学会や学術誌で公表いたします。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター，聖マリアンナ医科大学

6. 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。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、2018年11月25日までに下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立成育医療研究センター メディカルゲノムセンター 瓜生 英尚
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181（内線：4290）

○研究責任者：

国立成育医療研究センター メディカルゲノムセンター 秦 健一郎