

西暦 2023年11月10日

## 研究実施許可書

研究責任者 但馬 剛 殿

国立成育医療研究センター 理事長  
五十嵐 隆

貴殿から申請のあった研究について下記の通り通知します。

受付番号	2023-130
研究課題名	【中央一括審査】新生児マススクリーニングで発見された患児の登録と経過追跡に関する研究
審査事項	<input checked="" type="checkbox"/> 研究等の実施の適否 <input type="checkbox"/> 研究等継続の適否 <input type="checkbox"/> 重篤な有害事象 <input type="checkbox"/> 研究に関する変更 <input type="checkbox"/> 倫理的妥当性・科学的合理性を損なう事実報告 <input type="checkbox"/> 研究の実施の適正性・研究結果の信頼を損なう事実報告 <input type="checkbox"/> その他
判定	<input checked="" type="checkbox"/> 許可 <input type="checkbox"/> 不許可
備考	(不許可の場合の理由等)

西暦 2023年10月26日

## 倫理審査結果通知書

研究所 マスクリーニング研究室  
但馬 剛 殿

国立成育医療研究センター  
倫理審査委員会 委員長

受付番号	2023-130
研究課題名	【中央一括審査】新生児マスクリーニングで発見された患児の登録と経過追跡に関する研究
審査事項	<input checked="" type="checkbox"/> 研究等の実施の適否 <input type="checkbox"/> 研究等継続の適否 <input type="checkbox"/> 重篤な有害事象 <input type="checkbox"/> 研究に関する変更 <input type="checkbox"/> 倫理的妥当性・科学的合理性を損なう事実報告 <input type="checkbox"/> 研究の実施の適正性・研究結果の信頼を損なう事実報告 <input type="checkbox"/> その他
審査区分	<input checked="" type="checkbox"/> 一般 <input type="checkbox"/> 迅速 <input type="checkbox"/> その他
審査日	西暦 2023年10月26日
審査結果*	<input checked="" type="checkbox"/> 承認 <input type="checkbox"/> 継続審査 <input type="checkbox"/> 不承認 <input type="checkbox"/> 研究停止 <input type="checkbox"/> 研究中止
指摘事項および理由・条件等*	回答書の提出の要否 [ <input type="checkbox"/> 要 <input checked="" type="checkbox"/> 否 ]
備考	国立成育医療研究センター倫理審査委員会にて中央一括審査を行った。中央一括審査の対象は研究実施医療機関(別紙)を含む。 審査の概要: 研究の内容を確認し、計画の修正なく実施可能と判定した。

\* 回答書(様式8)の提出「要」となった場合は、必ず対応すること。

## 研究計画書（研究用）

### 1. 研究の名称

新生児マススクリーニングで発見された患児の登録と経過追跡に関する研究

### 2. 研究の実施体制

研究責任者：但馬 剛 国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室・室長  
共同研究者：窪田 満 国立成育医療研究センター総合診療部・統括部長  
研究協力者：堀川 玲子 国立成育医療研究センター内分泌代謝科・診療部長  
吉井 啓介 国立成育医療研究センター内分泌代謝科・医員  
平田 千賀子 国立成育医療研究センター内分泌代謝科・事務補助員  
山口清次 島根大学医学部・客員教授

共同研究機関：各自治体の 31 医療機関（別紙参照）

研究協力機関：各自治体の 14 医療機関（別紙参照）

### 3. 研究の目的及び意義

タンデムマス法による新生児マススクリーニングは、欧米での先行研究を受けて、日本国内へは 1997 年度に福井医科大学（当時）小児科・重松陽介によって最初にパイロット研究が導入された。2004 年度からは厚生労働科学研究班が発足してパイロット研究参加地域が拡大した。その結果 1997 年から 2012 年度までに総数約 195 万人の新生児が受検し、計 216 例の罹患者が発見された。これらの実績を受けて現在、タンデムマス法によるスクリーニングが全自治体で実施されている。

先天性代謝異常に対する新生児マススクリーニング（NBS）の有用性について、2002 年度までは、治療用ミルク供給の窓口である「恩賜財団母子愛育会 特殊ミルク事務局」によって、特殊ミルクが供給された患者（フェニルケトン尿症など）について、経過・予後に関する調査が行われていた。2001 年に NBS が一般財源化され自治体事業となり、2003 年に個人情報保護法の成立などの環境の変化により、NBS 発見患者の系統立った情報収集はなされていない。タンデムマス法の全国導入を機に、大幅に拡大した対象疾患のそれぞれについて、発見患者の臨床経過を把握し、NBS の効果を検証することへの要請は高まっているが、NBS 情報が自治体の裁量に任せられている状態で、全国的な情報集約についてその方法を模索する状況に留まっている。

このような検証作業の端緒として、厚生労働省地域保健総合推進事業（日本公衆衛生協会補助事業：分担事業者・山口清次）の支援を得て、新生児マススクリーニング連絡協議会の未設置自治体の解消と、地域の中心となる「中核医師」選定を要請し、これらを介して発見患者情報を集約・共有する仕組みづくりが進められている。その具体化として、2017 年度からは、中核医師と行政担当者へのアンケート調査による情報集約が実現している。

本研究は、当センターを中心とする枠組みで上記の取り組みを継続させるべく、各自治体の中核医師を対象に、2017 年度以降の発見患者数・最終診断名と、経過に関する簡略な情報に関

するアンケート調査を実施する。

#### 4. 研究の方法及び期間

研究期間：倫理審査委員会承認後から 2025 年 3 月 31 日迄

具体的な手順・方法：

先行研究「新生児マススクリーニングで発見された患児の登録と経過追跡に関する研究」（受付番号 2019-058）で名簿を作成した、各自治体の中核医師（別添：その後の交代を反映させてある）へ、アンケート調査依頼文と調査票を送付し、回答を依頼する。回答はレターパックで配達記録が残る形で当センター研究所マススクリーニング研究室（研究責任者：但馬剛）に送付してもらう。対象疾患は以下に列挙する 21 種類である。

アミノ酸代謝異常症：

フェニルケトン尿症/高フェニルアラニン血症，メープルシロップ尿症，ホモシスチン尿症，シトルリン血症 1 型，アルギニノコハク酸尿症，シトリン欠損症

有機酸代謝異常症：

メチルマロン酸血症，プロピオン酸血症，イソ吉草酸血症，複合カルボキシラーゼ欠損症，メチルクロトニルグリシン尿症，3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸(HMG)血症，グルタル酸血症 1 型， $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症

脂肪酸代謝異常症：

カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1(CPT1)欠損症，CPT2 欠損症，極長鎖アシル CoA 脱水素酵素(VLCAD)欠損症，ミトコンドリア三頭酵素(TFP)欠損症，中鎖アシル CoA 脱水素酵素(MCAD)欠損症，グルタル酸血症 2 型，全身性カルニチン欠乏症

#### 5. 研究対象者の選定方針

対象者：

2020 年度および 2022 年度の新生児マススクリーニングで発見された、上記各対象疾患の患児。

<全体で 200~300 名、成育は若干名>

患者数の把握が調査目的のため、上記は従来の知見を基に概算した推定数である。

除外基準： 特になし。

#### 6. 研究の科学的合理性の根拠

新生児マススクリーニングによって発見された患者の確定診断と臨床経過に関する情報に基づく事業評価は、実施主体である各自治体が行うこととなっているが、個々の対象疾患はいずれも希少であることから、実際には全国の情報を集約して検討する必要がある。本研究が目指す取り組みは、新生児マススクリーニングで発見される患児に適切な医療管理を提供していく

上で不可欠である。

#### 7. インフォームド・コンセントを受ける手続等

発見された患者数とその後の発症の有無について、各自治体の中核医師を対象に調査を行い、スクリーニングに関する情報を全国集約することを目的とするものである。患者家族に対する調査ではないため、インフォームドコンセントは設定していない。対象となる患者・保護者に対しては、研究概要をマススクリーニング研究室ウェブサイトで公開するとともに、診療を受けている医療機関に掲示することで、拒否の機会を保障する。

#### 8. 個人情報等の取扱い

調査票（書面）による記述情報を、個々の患児の担当医療機関で匿名化し、どの研究対象者の情報であるか直ちに判別できないようにして、当センター研究所マススクリーニング研究室に返送してもらう。当センター病院の症例については、診療情報を含むすべての情報を研究協力者の堀川医師・吉井医師・平田事務補助員に集約し、そこで匿名化を行い、照合表を堀川医師が管理する。その上で、院内で患者を特定できる患者 ID も消去して、当センター研究所マススクリーニング研究室に診療情報等を送付する。共同研究者の窪田医師は復号できないため、主治医であっても患者を特定できない。そのため、窪田医師は個人情報分担管理者として、患者を特定できない個人情報を管理することができる。

個人情報分担管理者： 総合診療部 統括部長 窪田 満

#### 9. 研究対象者に生じる負担並びに予測されるリスク及び利益

メリット：研究対象者に直接のメリットはないが、新生児マススクリーニングで発見された多数症例の臨床経過情報を集積・評価することで、より適切な医療管理が可能になることが期待される。

デメリット：記述情報の収集に限られるため、直接のデメリットはない。

収集した情報の管理や研究結果の公表等に際しては、個人情報遺漏などの不利益が生じないように、細心の注意を払って取り扱う。

#### 10. 試料・情報の保管及び廃棄の方法

データ（診療情報、解析結果等）の保管場所：

- ▶ 提供元からの書面による情報は、研究所マススクリーニング研究室内に設置した、施錠可能なキャビネットに保管する。
- ▶ 書面による情報の集計・分析等は、マススクリーニング研究室に設置したコンピュータ端末で行う。
- ▶ 分析結果などの電子データは、マススクリーニング研究室に設置したコンピュータ端末内に保管する。

廃棄：調査票については、研究期間終了後5年間保管した後、

- ・ 書面による提供情報は、細断して廃棄する。
  - ・ 電子データは、個別化された情報を含まない集計結果を除いて、記憶媒体から消去する。
- その他の資料についても同様である。

11. 研究機関の長への報告内容及び方法

年次報告書の提出予定日： 毎年度末

研究終了届の提出予定日： 2025年3月31日

12. 研究の資金源等、利益相反等

資金源：2023年度 受託研究費 新生児マスキング

利益相反：開示すべき事項なし。

13. 研究に関する情報公開の方法

関連学会での発表，学術専門誌への論文投稿，  
マスキング研究室ウェブサイトでの公開  
各自治体への報告書提出

14. 研究対象者等及びその関係者からの相談等への対応

国立成育医療研究センター研究所マスキング研究室・室長 但馬 剛  
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1 電話（直通）03-5494-7133

15. 代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける場合の手続

該当しない。

16. インフォームド・アセントを得る場合の手続

該当しない。

17. 研究対象者に緊急かつ明白な生命の危険が生じる場合

該当しない。

18. 研究対象者等に経済的負担又は謝礼がある場合

研究対象者に経済的負担はない。また、謝礼もない。

19. 侵襲（軽微な侵襲を除く）を伴う研究

該当しない。

20. 侵襲を伴う研究の場合

該当しない。

21. 承認等を受けていない医薬品又は医療機器の使用等

該当しない。

22. 研究により得られた結果等の説明

個々の対象者から請求があれば開示する。

23. 業務委託の場合

該当しない。

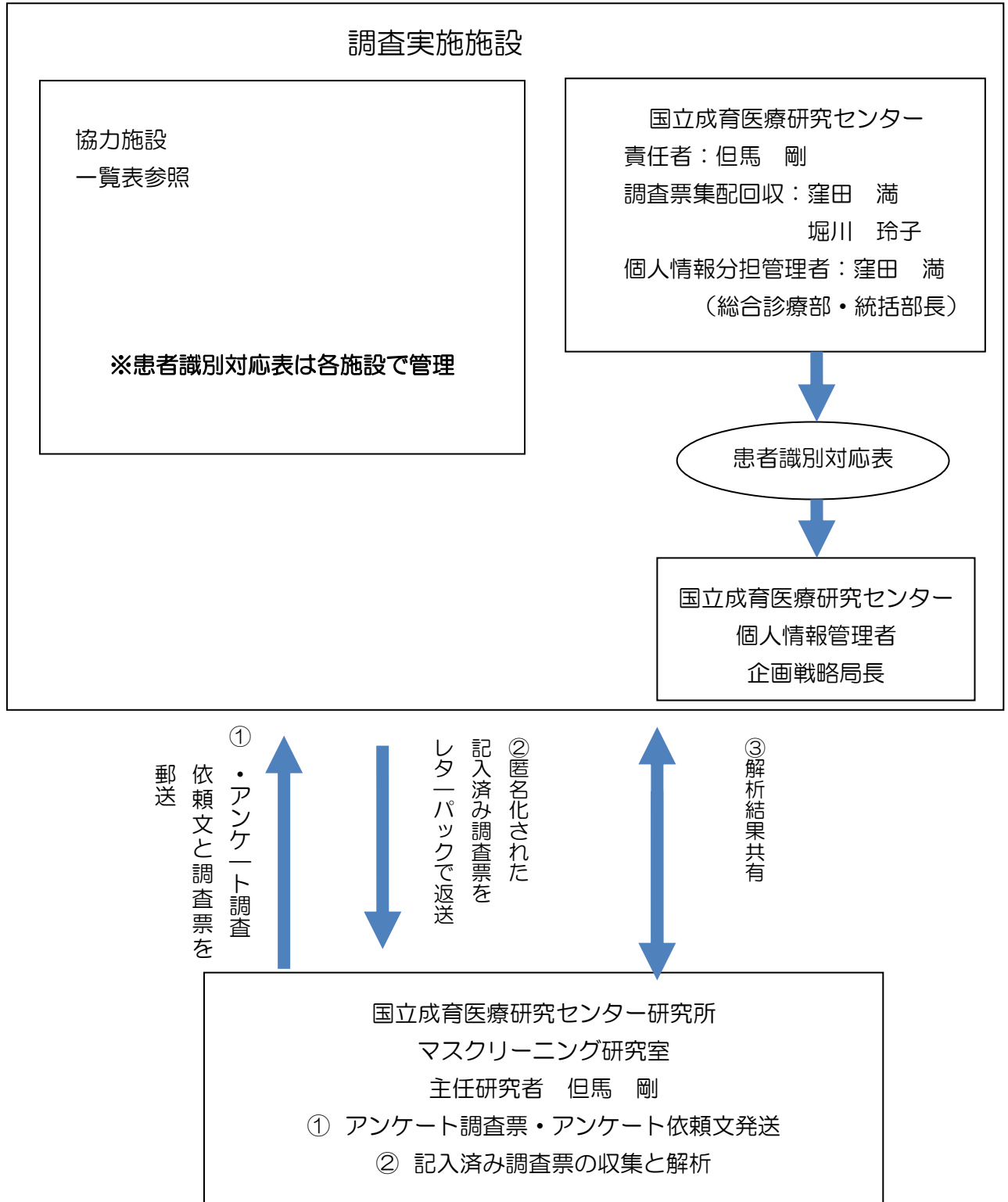
24. 将来の研究のために用いられる試料・情報について

提供された情報は、原則として本研究のためにのみ使用し、研究実施期間終了後は個人情報が特定されない匿名化した状態で廃棄する。但し、新生児マススクリーニングの向上につながる可能性のある研究目的に使用する場合は、使用に先立って、新たな研究計画を当センター倫理審査委員会において承認を取得する。

25. モニタリング及び監査について

該当しない。

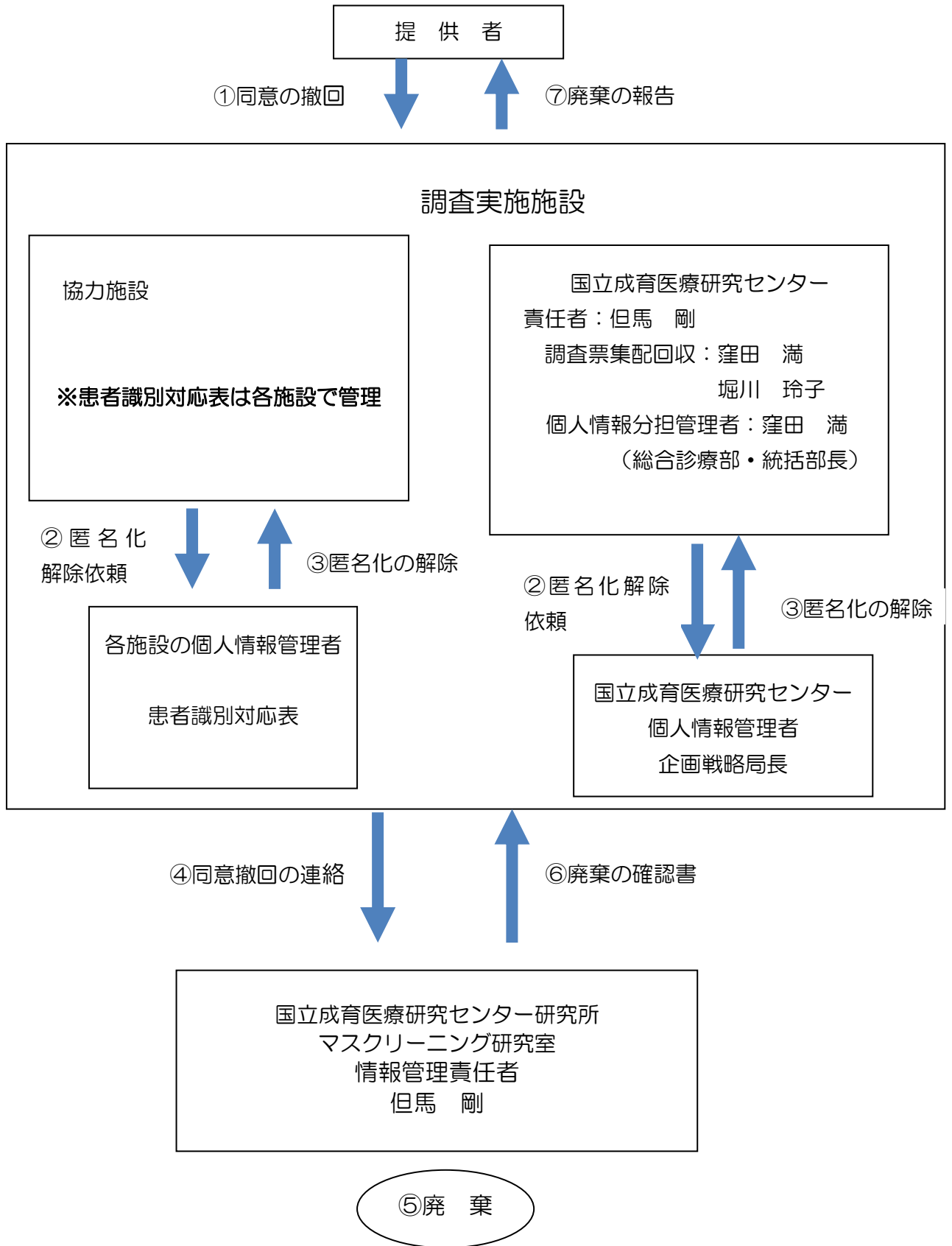
# 資料・試料及び個人情報の流れ (多施設協力)





# 撤回に関する手続き

(多施設協力)



# 新生児マススクリーニングで発見された患児の登録と経過追跡に関する研究

へのご協力のお願い

## 1. 研究の目的

タンデムマス法による新生児マススクリーニングで発見される疾患は、種類は多いのですが、個々の疾患は極めて頻度が低くなっています。患者さんの属している個々の自治体では、個々の疾患の患者さんの数は非常に少なく、事業を正確に評価することが難しいので、自治体の枠を超えて、発見された患者さんの情報を集約しようと考えております。正確な患者さんの数と発見された後の発症の有無について、各自治体で新生児マススクリーニングに関する情報を取りまとめていただく「中核医師」を対象に調査します。調査結果を全国レベルの情報として定期的に公開して、関係部署にフィードバックし、エビデンスに基づく医療、事業評価に役立てることが、本研究の目的となります。

## 2. 研究の方法

### ① 研究対象：

\_\_\_\_\_（都・道・府・県）のタンデムマス法による新生児マススクリーニングで、

- 1) 2020年4月1日～2021年3月31日の期間に発見された患者さん（予後調査）
- 2) 2022年4月1日～2023年3月31日までの期間に発見された患者さん（新規症例調査）

### ② 研究期間：倫理審査委員会承認日（2023年10月26日）～ 2025年3月31日

### ③ 研究方法：

\_\_\_\_\_（都・道・府・県）の新生児マススクリーニングに関する中核施設である  
\_\_\_\_\_（施設名）宛に、国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室（研究責任者：但馬剛）より調査票が送付されます。調査票に記入する情報は、下掲「3.研究に用いる情報の種類」をご参照ください。

\_\_\_\_\_（都・道・府・県）の新生児マススクリーニングに関する「中核医師」が調査票に記入し、レターパックで研究責任者に返送します。この際、回答内容は匿名化＝誰の情報か直ちに判別できない状態として記入されます。国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室では、各施設から返送された調査票の情報を集計・解析します。

## 3. 研究に用いる情報の種類

性別・生年月・症状・最終診断名、等

※ 患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報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

学会発表、論文発表、ウェブサイト掲載を予定しています。

#### 5. 研究実施機関

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター

研究責任者：但馬 剛（研究所 マスククリーニング研究室・室長）

協力施設：

#### 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を来さない範囲で、研究計画書及び関連資料を閲覧することができますので、お申し出下さい。

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、2024年3月31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：

施設名：

責任者名：

電話：

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 研究所 マスククリーニング研究室 但馬 剛（室長）

〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-5494-7133（直通）

## 「新生児マススクリーニングで発見された患児の登録と経過追跡に関する研究」 についてのご案内

この研究は、全国各自治体の公的マススクリーニング事業で発見された患児に関する情報を、各地域で中心となる小児科医（「中核医師」と呼んでいます）を介して集約・評価することを目的とするもので、2017年度から年1回実施しています。当初は日本公衆衛生協会補助事業（分担事業者：島根大学小児科・山口清次）として実施していましたが、長期的に継続することを考慮して、2019年度からは国立成育医療研究センター研究所マススクリーニング研究室が主導する研究として、当センターの倫理承認を得て実施する体制となっています。

同封の調査票は、下記のスキームに従って、各自治体の中核医師（別添）の方に送付しています。ご回答いただける場合は、〇〇月〇〇日までに、同封のレターパックでご返送ください。なお、回答に先立って、同封のオプトアウト文書を貴施設に掲示し、本研究への参加を希望されない方があれば、該当する情報は回答に含めないようにしてください。よろしくお願い申し上げます。

患者情報を集めるスキームとしては、

- ・個々の発見患者の精査・診療を担当している医療機関は、自治体によっては複数あるため、
- ・それらの医療機関と行政および検査施設の担当者が集まる「新生児マススクリーニング連絡協議会」で域内の情報を取りまとめていただき、
- ・集約された情報に基づいて、その自治体の「中核医師」に、本アンケートに回答していただきます。

### 研究の概要

▶ 対象者は、各自治体の中核医師の方です。

▶ 調査票による質問紙調査を実施します。

ご記入いただいた質問紙は封をした形で同封のレターパックでご返送ください。

▶ 参加者に直接のメリットはありません。デメリットは、質問票への記載に患者1名当たり5～10分程度を要することです。

▶ 質問紙調査では<記入者>と<E-mail>を記載いただきますが、記載内容に関する問い合わせのためのもので、それ以外には使用しません。患者さんの個人情報となるものはご記入頂きませんが、記載された内容と合わせて、漏えいしないように施錠され

たスペースに厳重に保管します。調査の結果は学術集会や論文として発表をする予定です。その場合は、個人情報に関する事柄に十分配慮した形で行います。

調査終了後、得られたデータは施錠された場所に5年間保管し、その後、速やかに廃棄します。

- ▶ 調査への参加は自由です。ご参加いただけない場合でも、不利益が生じることは一切ございません。
- ▶ 研究計画書や方法に関する資料を閲覧することができます。
- ▶ 調査にかかる謝礼・費用は一切ございません。
- ▶ 調査期間は解析等を考慮し、倫理審査承認後～2025年3月31日までとなっております。
- ▶ ご不明な点等、お問い合わせは下記までご連絡ください。

国立成育医療研究センター 研究所 マスクリーニング研究室

研究責任者 但馬 剛 (室長)

Tel: 03-5494-7133 (直通)

E-mail: [tajima-g@ncchd.go.jp](mailto:tajima-g@ncchd.go.jp)

# 調査票(1)2020年度出生分（追跡調査）

都道府県名	
記入者	
E-mail :	

2020年度出生	NBS時点の結果 (2021年度調査時の 回答内容)	患者 ID		最終診断名 (一人1行)	2023年度時点の状態*					備考 症状・所見など	
		生年月*	男女		生	死	発達 (下欄参照) A B C D E				
アミノ酸 (例)	高 Phe 血症 (3) 高 Met (2)		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>					
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>					
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>					
有機酸 (例)	PPA (2)		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>					
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>					
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>					
脂肪酸 (例)	VLCADD (2)		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>					
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>					
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>					

## (備考)

該当患者があれば太い四角の部分のみ記入してください。

\* 生年月：2020年8月3日生まれなら、「2008」としてください。

同じ月に同じ疾患があれば、「2008-a」、「2008-b」の様にしてください。

\* 現時点の状態とは：2023年度時点の発育発達の状態（選択肢にチェック☑）

A：正常範囲

B：軽度遅れ（運動発達正常で、言語遅れ、軽度発達遅滞）

C：中等度（運動発達しているが、遅れ顕著）

D：重度の遅れ（寝たきり状態）

E：判定困難

PKU：フェニルケトン尿症 Phe：フェニルアラニン HCU：ホモシスチン尿症 Met：メチオニン MSUD：メープルシロップ尿症 Leu+Ile：ロイシン+イソロイシン CTLN-1=シトルリン血症Ⅰ型 ASA：アルギニノコハク酸尿症 NICCD= シトルリン欠損症 Cit：シトルリン	MMA：メチルマロン酸血症 PPA：プロピオン酸血症 IVA：イソ吉草酸血症 MCD：複合カルボキシラーゼ欠損症 MCG：メチルクロトニルグリシン尿症 HMGA：3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 GA1：グルタル酸血症Ⅰ型 GA2：グルタル酸血症Ⅱ型	MCAD：中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 VLCAD：極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 TFP：ミトコンドリア三頭酵素欠損症 CPT1：カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症 CPT2：カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症 CUD：全身性カルニチン欠乏症
---	--	---

## 調査票(2)2022 年度出生分 (初回調査)

都道府県名	
記入者	
E-mail :	

2022 年 度出生	NBS 時点の結果 (今回が初回調査)	患者 ID		診断名 (一人1行)	2023 年度時点の状態*					備考 症状、所見など	
		生年月*	男 女		生	死	発達 (下欄参照) A B C D E				
アミノ酸 (例)	高 Phe 血症 (3) 高 Met (2)		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
有機酸 (例)	PPA (2)		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
脂肪酸 (例)	VLCADD (2)		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**(備考)**

該当患者があれば太い四角の部分のみ記入してください。

\* 生年月：2022 年 8 月 3 日生まれなら、「2208」としてください。

同じ月に同じ疾患があれば、「2208-a」、「2208-b」の様にしてください。

\* 現時点の状態とは：2023 年度時点の発育発達の状態 (選択肢にチェック☑)

A：正常範囲

B：軽度遅れ (運動発達正常で、言語遅れ、軽度発達遅滞)

C：中等度 (運動発達しているが、遅れ顕著)

D：重度の遅れ (寝たきり状態)

E：判定困難

PKU：フェニルケトン尿症 Phe：フェニルアラニン HCU：ホモシスチン尿症 Met：メチオニン MSUD：メープルシロップ尿症 Leu+Ile：ロイシン+イソロイシン CTLN-1=シトルリン血症 I 型 ASA：アルギニノコハク酸尿症 NICCD= シトルリン欠損症 Cit：シトルリン	MMA：メチルマロン酸血症 PPA：プロピオン酸血症 IVA：イソ吉草酸血症 MCD：複合カルボキシラーゼ欠損症 MCG：メチルクロトニルグリシン尿症 HMGA：3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 GA1：グルタル酸血症 I 型 GA2：グルタル酸血症 II 型	MCAD：中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 VLCAD：極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 TFP：ミトコンドリア三頭酵素欠損症 CPT1：カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1 欠損症 CPT2：カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2 欠損症 CUD：全身性カルニチン欠乏症
---	---	---

研究課題名：新生児マスキリングで発見された患児の登録と経過追跡に関する研究

作成日：2023年10月13日

<研究実施医療機関・研究者等リスト>

	施設名	役割	氏名	部署名	業務内容	医学系研究に関する倫理指針が定める規則・手順書等 ○：整備されている
1	国立病院機構北海道医療センター	研究責任者	長尾 雅悦	小児科遺伝代謝センター	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（北海道内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
2	東北大学	研究責任者	市野井 那津子	大学院医学系研究科 小児病態学分野	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（宮城県・福島県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
3	山形大学	研究責任者	村中 あかり	医学部附属病院 小児科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（山形県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
4	国立成育医療研究センター	研究責任者	但馬 剛	マスキリング研究室	<input checked="" type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input type="checkbox"/> その他	○
5	国立成育医療研究センター	研究責任者	窪田 満	総合診療部	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（東京都・栃木県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
6	群馬大学	研究責任者	大津 義晃	大学院医学系研究科 小児科学	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（群馬県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
7	埼玉医科大学病院	研究責任者	沼倉 周彦	ゲノム医療科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（埼玉県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
8	神奈川県立こども医療センター	研究責任者	室谷 浩二	内分泌代謝科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（神奈川県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
9	新潟大学	研究責任者	長崎 啓祐	医歯学総合病院 小児科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（新潟県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
10	山梨県立中央病院	研究責任者	齋藤 朋洋	小児科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（山梨県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
11	長野県立こども病院	研究責任者	竹内 浩一	内分泌代謝科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（長野県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
12	岐阜大学	研究責任者	笹井 英雄	大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（岐阜県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
13	浜松医科大学	研究責任者	福田 冬季子	医学部医学科 浜松成育医療学 医学部附属病院 遺伝診療部・小児科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（静岡県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
14	藤田医科大学	研究責任者	伊藤 哲哉	医学部 小児科学	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（愛知県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
15	福井大学	研究責任者	湯浅 光織	医学部附属病院 小児科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（福井県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
16	三重大学	研究責任者	平山 雅浩	大学院医学系研究科 小児科学	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（三重県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
17	滋賀医科大学	研究責任者	丸尾 良浩	医学部 小児科学	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（滋賀県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
18	大阪公立大学	研究責任者	新宅 治夫	大学院医学研究科 障がい医学・再生医学寄附講座	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（大阪府内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
19	兵庫医科大学	研究責任者	竹島 泰弘	医学部 小児科学	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（兵庫県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
20	神戸大学	研究責任者	坊 亮輔	医学部附属病院 小児科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（兵庫県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
21	奈良県立医科大学	研究責任者	西久保 敏也	附属病院 総合産産期母子医療センター 新生児集中治療部門	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（奈良県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○
22	鳥取大学	研究責任者	難波 範行	医学部 産産期・小児医学分野	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（鳥取県内マスキリング発見患者情報について調査票に回答）	○



作成日：2023年10月13日

23	国立病院機構岡山医療センター	研究責任者	古城 真秀子	小児科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（岡山県内マスクリーニング発見患者情報について調査票に回答）	<input type="radio"/>
24	広島大学病院	研究責任者	香川 礼子	小児科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（広島県内マスクリーニング発見患者情報について調査票に回答）	<input type="radio"/>
25	香川大学	研究責任者	岩瀬 孝志	医学部 小児科学	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（香川県内マスクリーニング発見患者情報について調査票に回答）	<input type="radio"/>
26	愛媛大学	研究責任者	濱田 淳平	大学院医学系研究科 小児科学	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（愛媛県内マスクリーニング発見患者情報について調査票に回答）	<input type="radio"/>
27	高知大学	研究責任者	荒木 まり子	医学部 小児思春期医学	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（高知県内マスクリーニング発見患者情報について調査票に回答）	<input type="radio"/>
28	福岡大学	研究責任者	廣瀬 伸一	医学部 総合医学研究センター	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（福岡県内マスクリーニング発見患者情報について調査票に回答）	<input type="radio"/>
29	佐賀大学	研究責任者	垣内 俊彦	医学部 小児科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（佐賀県内マスクリーニング発見患者情報について調査票に回答）	<input type="radio"/>
30	長崎大学病院	研究責任者	伊達木 澄人	小児科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（長崎県内マスクリーニング発見患者情報について調査票に回答）	<input type="radio"/>
31	大分大学	研究責任者	井原 健二	医学部 小児科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（大分県内マスクリーニング発見患者情報について調査票に回答）	<input type="radio"/>
32	宮崎大学	研究責任者	澤田 浩武	医学部 看護学科	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（宮崎県内マスクリーニング発見患者情報について調査票に回答）	<input type="radio"/>
33	琉球大学	研究責任者	知念 安紹	大学院医学研究科 育成医学講座	<input type="checkbox"/> 臨床研究業務全般 <input checked="" type="checkbox"/> その他（沖縄県内マスクリーニング発見患者情報について調査票に回答）	<input type="radio"/>

※適宜、記載欄を追加して作成

<研究実施体制>

	役割	氏名	所属施設名	部署名
1	研究協力者	山口 清次	島根大学	医学部 医学科
2	研究協力者	堀川 玲子	国立成育医療研究センター	内分泌代謝科
3				
4				
5				
6				

※ 研究協力者、データマネジメント責任者、モニタリング責任者、統計解析責任者等、該当する担当者がある場合に記載すること

※ 該当する担当者がいない場合は、記載不要

<研究協力機関>

	施設名	責任者氏名
1	弘前大学	八木 弘子
2	岩手医科大学	和田 泰格
3	秋田大学	高橋 勉
4	茨城県立中央病院	鶴田 知博
5	千葉県こども病院	村山 圭
6	富山県立中央病院	五十嵐 登
7	石川県立総合看護専門学校	久保 実
8	和歌山県立医科大学	利光 充彦
9	島根大学	小林 弘典
10	国立病院機構岩国医療センター	守分 正
11	徳島大学病院	小谷 裕美子
12	熊本大学	中村 公俊
13	鹿児島大学	丸山 慎介
14	京都府立医科大学	杉本 哲

※研究協力機関を規定している場合は記載する

※研究協力機関とは

研究計画書に基づいて研究が実施される研究機関以外であって、当該研究のために研究対象者から新たに試料・情報を取得し（侵襲（軽微な侵襲を除く）を伴う試料の取得は除く）、研究機関に提供のみを行う機関