

## 研究課題名

新生児マススクリーニングにおけるガラクトース高値精査症例の後方視的検討（Ⅱ）

## 研究の概要

### 1. 研究の目的

先天性代謝異常症を早期発見・早期治療するために全員に施行される新生児マススクリーニングにおいてガラクトース高値で精査に埼玉医科大学病院および埼玉県立小児医療センターに来院された症例を後方視的に検討し、その成因をまとめ、マススクリーニングの有用性を検討します。

### 2. 研究代表者

所属機関名：埼玉医科大学小児科

研究代表者名：味原さや香

実施責任者 埼玉県立小児医療センター 副病院長 望月 弘

実施分担者 埼玉県立小児医療センター 医長 田嶋 朝子

埼玉県立小児医療センター 医長 河野 智敬

埼玉県立小児医療センター 非常勤医師 田代 昌久

### 3. 研究期間

承認日 ～ 2021年8月31日まで、研究の実施を予定しています。

### 4. 対象となる方等

研究機関名：埼玉医科大学病院、埼玉県立小児医療センター

調査対象となる期間：1995年12月1日 ～ 2020年5月31日

対象となる患者様：新生児マススクリーニングで精査となった患者様

対象となる患者様の数：研究全体で 300例、当院では 約100例予定

### 5. 研究に利用する試料、情報等

情報：生年月、最終診断、滞在週数、出生体重、follow up period、性別、臨床検査値【Gal、Gal (+)、Gal-1-P、Ser、Thr、Thr/Ser、Gal1-P/Gal、胆汁酸、NH<sub>3</sub>、AFP、PT%、Alb、ALT、D.bil、Cit、Met】

研究のために取得した情報は、症例毎に表に取りまとめられ、研究特有のIDを付与し匿名化された後に埼玉医科大学病院に郵送されます。

### 6. 試料・情報の提供先

埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷 38 埼玉医科大学病院 小児科 味原 さや香

【問い合わせ先（対応時間：平日 9：00 ～ 17：00）】

埼玉医科大学病院 小児科

研究責任者： 味原 さや香

電話：049-276-1218

## 7. 研究への参加を希望しない場合の連絡先

試料・情報が当該研究に用いられることについて患者様もしくは患者様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 **2021年3月31日まで**に下記の連絡先にお申し出ください。その場合でも患者様に不利益が生じることはありません

連絡先：埼玉県立小児医療センター医事担当（代表 048-601-2200）

※利用する情報等からは、氏名、住所、電話番号など、個人を特定できる情報は削除致します。  
研究成果を学会や論文で発表する際も個人が特定できる情報は利用致しません。