

研究課題名：新生児マススクリーニングにおける先天性甲状腺機能低下症要精密検査児の疫学調査

1 研究の概要

新生児マススクリーニング(NBS)は、都道府県、指定都市が実施主体となり、疾病を早期に発見し、その後の治療・生活指導等につなげることで、生涯にわたって知的障害等の発生を予防することを目的として昭和 52 年から実施されている公的な事業である。この事業を評価するためには、NBS で異常と判定された例についての追跡調査を行い、診断結果や予後を把握することが必要である。

富山県では、平成 26 年より NBS で要精密検査となった例については、検査機関である衛生研究所から精密検査実施医療機関へ精密検査結果報告用の回答用紙を送付し、精検受診状況、診断結果等の情報を記入して返送してもらう体制を構築し、要精密検査例についての情報を収集している。

富山県での NBS の実績は、過去 5 年間(平成 29 年度～令和 3 年度)では、新生児 36,025 人を検査した結果、要精密検査例は検査対象 20 疾患で 160 人(0.4%)、これらのうち患者と診断されたのは 50 人(発見率 1/720)であった。患者数が最も多いのは、先天性甲状腺機能低下症の 41 人(発見率は 1/880)で、全国的にもこの数年間は NBS による患者発見率は高くなっている。本研究では、先天性甲状腺機能低下症に注目し、精密検査実施医療機関からの報告内容をもとに、NBS 検査値と診断結果や病態との関連性、疾患の発生頻度の地域差等について解析することで、NBS の検査精度の検証、事業の評価を行うとともに、疾患の病態の解明にも寄与する。

2 研究の方法

2-1 研究対象

平成 29 年度から令和 6 年度に富山県の新生児マススクリーニングにおいて先天性甲状腺機能低下症疑いで要精密検査となった 148 例

2-2 実施方法

平成 29 年度から令和 6 年度に本県の新生児マススクリーニングにおいて先天性甲状腺機能低下症疑いで要精密検査となった 148 例について、次のことについて解析を行う。

- ・ NBS 検査結果と診断結果との関連性
- ・ 患者発見頻度の地域差の有無
- ・ 患者発生頻度の季節性

- ・ 出生時体重、多胎児と病態との関連性
- ・ 医療機関受診日齢、診断日齢についての検証

2－3 研究期間

2023 年 6 月 20 日～2026 年 3 月末日

3 研究の実施体制

責任者 富山県衛生研究所 研究企画部 高岡美紗
協力者 富山県衛生研究所 研究企画部 九曜雅子、神吉絹子
富山県立中央病院 小児科 宮下健悟

4 倫理的配慮

4－1 個人情報等の取扱い

「富山県衛生研究所の保有する個人情報等の安全管理に関する規程」（平成 28 年 7 月 27 日作成、令和 4 年 4 月 1 日改定）に従い、仮名加工情報を作成する。

＜仮名加工情報の作成方法＞

要精密検査台帳から先天性甲状腺機能低下症疑い例を抽出し、NBS 検査結果と精密検査実施医療機関から届いた回答用紙に記載されている診断名、経過等を照合する。その後、NBS 用受付番号、母名、児名は削除する。住所は、地域差を検討することから市町村のみとする。出生年月日については、季節性を検討することから出生月のみを残し他は削除する。採血日、検査日、受診日、診断日は、出生日から算出する日齢に置き換える。病態との関連性を検討する出生時体重、多胎児かどうかの情報は残す。したがって、加工後の情報は、「市町村名、出生月、採血日齢、検査日齢、受診日齢、診断日齢、出生時体重、多胎児または単胎児、検査結果」となる。

4－2 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、これらの総合的評価並びに当該負担及びリスクを最小化する方法

研究対象者には新たに負担は生じない。また、リスク及び利益も生じない。

4－3 インフォームド・コンセントを受ける手続等(説明書及び同意書を含む。)

既保存情報については、以下の理由により、研究対象者から同意を得ない。

■過去にさかのぼっての調査であり、個々に同意を得ることが困難である。

■調査に利用する情報は上記 4－1 のとおり仮名加工情報である。

ただし、研究対象者から拒否の申し出があった場合には、これに対応する。研究に協力を希望されない方は、下記の問い合わせ先までお知らせ下さい。

本研究は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の第 4 章 第 8 の 1 (2) イ (ウ) に該当する。

4－4 その他参考となるべき事項

本研究は、富山県衛生研究所倫理審査委員会の承認を得ている(令和 5 年 6 月 16 日、受付番号 R5-3) (変更審査依頼承認令和 7 年 6 月 12 日、受付番号 R7-9)。

【問い合わせ先】

富山県衛生研究所 研究企画部

研究員 高岡美紗

電話番号：0766-56-8146(受付時間：平日 9:00～17:00)