

# 研究名： 小児期発症希少疾患の diagnostic odyssey の検討と早期診断 のための手法開発

## 1．研究の目的

小児期に発症する希少疾患は、その頻度が少ないことや症状の多様さから診断に至るまでの過程(diagnostic odyssey) が長く、最終診断にたどり着くまでに様々な代替診断を得たり、診断が見つからない期間が長いことが知られています。本研究では、カルテから症状や検査所見、診断の至るプロセスを振り返ることでその diagnostic odyssey の詳細を分析し、早期診断の一助となることができます。

## 2．研究の方法

研究対象：当センターにて開院日～2020年9月までに小児希少疾患と診断あるいは治療された方

研究期間：倫理審査委員会承認後～2025年3月

研究方法：

既存の診療録の記録を後方視的に検討し、記述します。

## 3．研究に用いる情報の種類

発症日や症状の出現日、その経過等の最終診断に至るまでに認めていた症状、血液検査、頭部MRIやCTなどの画像検査、脳波や心電図などの生理学的検査

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

研究内容は学会発表や学术论文の形で公表する予定です。

## 5．研究実施機関

国立成育医療研究センター

## 6 . お問合せ先

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ませんので、2021年1月1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 教育研修センター 高橋揚子

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7224）

研究責任者：

国立成育医療研究センター 教育研修センター 高橋揚子