

# 研究名：単一遺伝子疾患における出生前診断と遺伝カウンセリングにおける課題と家族支援

## 1. 研究の目的

当センターにおける単一遺伝子疾患における出生前診断と遺伝カウンセリングの実施状況を確認し、今後予想される課題と家族支援を検討します。

## 2. 研究の方法

- ①研究対象：2002年3月～2019年3月までに出生前遺伝学的検査を行った方300名（全数）
- ②研究期間：倫理審査委員会承認後～2022年3月
- ③研究方法：当該施設で2002年3月から2019年3月までに施行した単一遺伝子疾患における遺伝カウンセリング及び出生前遺伝学的検査を、診療録より後方視的に検討します。

## 3. 研究に用いる情報の種類

性別、年齢、所在地（都道府県名）、初産・経産・人工流産・自然流産、発端者との関係、疾患名、遺伝形式、遺伝学的検査の方法、遺伝学的検査を受けた妊娠週数、検査結果、染色体検査受検有無と結果、検査解析施設、検査後の転帰、妊娠前の遺伝カウンセリングの有無、妊娠後に遺伝カウンセリングを受けた週数など

※ 検査を行った方の氏名など、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

研究内容は学会発表や学術論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ませんので、5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：

国立成育医療研究センター 看護部 遺伝カウンセリングナース 津島智子  
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1  
電話：03-3416-0181（内線：7209）

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 看護部 遺伝カウンセリングナース 津島智子