

研究名： 小児期発症希少疾患の診断過程に関する記述研究

1. 研究の目的

- 希少疾患は、5,000 出生あたり 1 人以下の頻度で発生する疾患と定義されます。過去の研究から、10 人に 1 人は人生のどこかで何らかの希少疾患に罹患すること、希少疾患の患者様は正しい診断を受けるまでに平均して 6 年以上の歳月を費やすこと、希少疾患の患者様の半数は小児であること、希少疾患の患者様の 8 割は遺伝性疾患であること、希少疾患の診断が遅延することにより患者様 1 人あたり 51.7 万ドルの経済的負担がかかっていることなどが知られています。こうした希少疾患に対して、診断遅延や無駄な検査によるコストを避ける研究は臨床的意義が高いものの、希少疾患の診断戦略に関する報告は少ないのが現状です。
- このため、希少疾患の診断戦略を考案することは、診断エクセレンスを高める(診断エラーを減らす)上で重要であると考えられます。
- これまで、われわれは診断オデッセイプロットという診断戦略を提案し、小児期発症の神経疾患においてその有用性を報告してまいりました。本研究では、これまでの研究を神経疾患から一般小児科疾患へと広げ、診断オデッセイプロットを用いて診断エクセレンスの詳細を分析します。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：当センターにて 西暦 2002 年 3 月～2034 年 12 月までに希少疾患（5,000 人に 1 人未満の頻度の疾患）と診断された方
- ② 研究期間：研究機関の長の実施許可日～西暦 2035 年 3 月 31 日
- ③ 利用又は提供を開始する予定日：西暦 2025 年 6 月 25 日
- ④ 研究方法：発症から診断までのプロセスを診療録から後方視的に検討し記述します。診断遅延の有無で統計学的な検討を行います。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

該当する希少疾患に帰すべき症状の発現日と発現順序、前医および当院でなされた代替診断（誤診）と誤診の発現日、最終診断日、診断根拠となった検査と検査日、行われた治療の日時と内容。退院日と死亡・後遺障害など。

4. 個人情報の取り扱い

- 1) 本研究で取り扱う患者さんの個人情報は、氏名およびカルテ番号が含まれます。
- 2) 本研究で取り扱う患者さんの検体や情報は、個人情報をすべて削除し、どなたのものか一切わからない形で使用します。
- 3) 患者さんの個人情報と、個人情報を削除した検体や情報を結びつける資料は、本研究の研究責任者が研究終了まで厳重に管理し、研究の実施に必要な場合のみに参照します。また研究計画書に記載された所定の時点で破棄します。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター 研究責任者 早川 格

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、試料・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、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。

ただし、申出いただいた時点で研究結果が論文などで公表されていた場合等は、データが削除できないことがあります。

○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 小児内科系専門診療部 早川 格

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7787）