

研究名：18トリソミー児に対する診療と転帰の変遷に関する単施設後方視的研究

1. 研究の目的

18トリソミーは、生まれつきの染色体の変化により、心臓の病気や脳の発達に影響が出ることが多い病気です。以前は、この病気のお子さんは長く生きることが難しいと考えられていました。しかし近年では、NICU（新生児集中治療室）における医療の進歩や、家族と医療者が一緒に治療方針を考える「共同意思決定（shared decision making）」の広がりにより、積極的な治療を選択し、お子さんの生きる可能性にけるご家族も増えてきています。中でも、心臓の病気に対して行う「肺動脈絞扼術（はいどうみゃくこうやくじゅつ）」という手術が、退院につながったという報告もあります。私たちは、2015年から2024年にかけて生まれた18トリソミーのお子さんについて、診療内容や治療とその後の経過について調べています。特に、この手術を行ったかどうかで、退院や生存にどのような違いがあるかも見えています。この調査は、今後の医療やご家族の意思決定を支えることを目的としています。研究へのご協力に同意されない場合は、遠慮なくお申し出ください。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：当センターにて 西暦2015年4月～2024年3月までに当院で出生した18トリソミーと診断された方
- ② 研究期間：研究機関の長の実施許可日～西暦2026年12月31日
- ③ 利用又は提供を開始する予定日：西暦2025年10月1日
- ④ 研究方法：単施設後ろ向きコホート研究

3. 研究に用いる試料・情報の種類

以下の項目を電子カルテより収集する：

属性情報：生年月、性別、出生体重、在胎週数

染色体検査結果：核型

合併症情報：心室中隔欠損の有無、他の先天性心疾患、脳・消化管奇形など

治療方針：肺動脈絞扼術の有無、他の外科的・内科的治療の有無

転帰：NICU退院の有無、生存期間（日数）、在宅移行の有無等

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、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 畑山 一貴

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すので、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 新生児科 畑山一貴（担当者氏名）

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7913）