

研究名：

胎児超音波異常例における出生前網羅的解析による診断の可能性の検討

～ 出生後の診断との比較より～

## 1．研究の目的

本邦においては、胎児に先天異常が見つかった場合の原因内訳に関する調査は行われていません。なかには、遺伝子の変化によっておこる疾患もあり、その割合や疾患の種類等、日本における現状はわかりません。

本研究では、胎児の先天異常症例における原因を調査することで、出生前に遺伝子レベルの解析(網羅的解析)を行うことで診断ができるかの可能性を探ることを最終目的として、日本における、胎児異常を疑われ、かつ出生後に遺伝子配列に病的変異が確認された方を調査し現状を調査することで、今後の胎児先天異常症例に対しての周産期管理や出生後の健康管理における適切な診療体制について検討をすることを目的としています。

## 2．研究の方法

研究対象：当センターにて2013年1月～2019年3月までに胎児の先天異常を疑われ、胎児診療科を受診された方

研究期間：倫理審査委員会承認後～2021年3月

研究方法：カルテから(3.研究に用いる情報)診療情報を抽出し、調査を行います。

## 3．研究に用いる情報の種類

分娩予定日、初診日、初診時週数、紹介理由、妊娠方法、妊娠分娩歴、両親の年齢、出生前の超音波所見、出生前遺伝学的検査実施の有無、検査内容、検査実施日、検査結果、胎児治療の有無、胎児治療の内容、胎児治療の実施日、分娩方法、出生日、出生体重、出生後の臨床診断、出生後遺伝学的検査実施の有無、等

医療情報として個人情報である<初診日><出生日>を研究対象者の重複を避けるために使用するが、重複を避ける以外の目的で使用されることはない。

研究対象者の氏名など、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

## 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研究対象者もしくは研究対象者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、3月31日までに下記の連絡先までお申出ください。その場合でも研究対象者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 研究所 バイオバンク 長谷川冬雪

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7619）

研究責任者：

国立成育医療研究センター 研究所 バイオバンク 長谷川冬雪