

研究名： Potter 症候群/Potter シークエンスの予後および予後予測因子、臨床像の検討

1 . 研究の目的

Potter 症候群/Potter シークエンスは、胎児期に羊水過少や巨大胎盤を呈するような重度の先天性腎疾患を背景とし、出生後に腎不全および肺低形成を来たす疾患です。従来、Potter 症候群/Potter シークエンスの致死的な疾患であるとされてきました。そのため、在胎 22 週未満の胎児に対しては人工妊娠中絶が選択されることも少なくなく、ご家族と医療者との十分な話し合いの末、出生しても積極的な治療が行われない場合もあります。しかしながら、近年の胎児治療や出生後の積極的治療により Potter 症候群/Potter シークエンスの救命できる症例が散見されるようになってきました。本邦における胎児期に Potter 症候群/Potter シークエンスを疑う症例の中絶や死産の割合、出生後の長期予後は報告されておらず、時代背景を踏まえたその現状を明らかにすることがこの研究の目的の一つです。また、本疾患の生命予後を予測する指標を模索し、胎児期に可能な限り正確な見通しができることを期待しています。さらに、Potter 症候群/Potter シークエンスは多様な疾患の集合体であり、腎、呼吸器以外の合併症は多岐に渡り、その合併の程度は症例により多彩です。特に、心臓や消化管の合併症は出生後の手術や腎不全管理との併用に影響を及ぼし、生命予後にも大きく関わります。さらには、合併症によっては、多臓器にわたる専門性や治療戦略が要求されます。本研究の目的は、当院における Potter 症候群/Potter シークエンスの予後および予後予測因子を調査し、出生後の詳細な臨床像を明らかとすることです。加えて、これらの結果から Potter 症候群/Potter シークエンスの生命予後や管理の向上をし得る策を検討し、今後の診療に役立つことを期待しています。

2 . 研究の方法

研究対象： 当院で出生または出生後に当院に転院して治療を行い、2002 年 3 月から 2022 年 10 月の間に胎児期に重度腎機能障害に伴う腎性羊水過小症または巨大胎盤を呈し、Potter 症候群/Potter シークエンスが疑われた患者さん

研究期間： 倫理審査委員会承認後～2024 年 3 月

研究方法： 当院で出生または出生後に当院に転院して治療を行い、2002 年 3 月から 2022 年 10 月の間に胎児期に重度腎機能障害に伴う腎性羊水過小症または巨大胎盤を呈し、Potter 症候群/Potter シークエンスが疑われた患者の情報を後方視的に調査し、予後、予後予測因子、合併症を含む臨床像を評価する。

3 . 研究に用いる試料・情報の種類

患者さんの性別、年齢、胎児期情報（発見週数、羊水量、検査結果、胎児治療）、出生情報、合併疾患、手術歴、治療歴、腎予後、生命予後（中絶、死産含む）ADL など

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、個人情報として保守されます。

4．試料・情報の公表

結果は学術雑誌や学会などで公表されますが、その際個人を特定できる情報は一切公表されません。

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、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ないので、2023年2月28日までに下記の連絡先へお申出ください。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 腎臓リウマチ膠原病科 西 健太郎

住所：東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181

研究責任者：

国立成育医療研究センター 腎臓リウマチ膠原病科 西 健太郎