

身長研究名：性分化疾患の児における成長と長期的な合併症の検討

1. 研究の目的

性分化疾患(Disorders of sex development: DSD)は、「染色体、性腺、または解剖学的性が非定型である先天的状態」と定義されます。DSDは、性染色体異常に伴う性分化疾患、46,XY DSD、46,XX DSD、ovotesticular DSDと大きく4つに分類され、多数の疾患が含まれ、性別は様々な因子を考慮して決定されます。病態ごとに成長の予後や将来的な性別違和や性腺腫瘍発生のリスクは異なり、長期間の症例を集積した研究が必要と考えられます。本研究の目的は、当院において経験した症例の中長期的な成長・合併症を含む疾患予後について調査することです。

2. 研究の方法

対象者：当センターにて2002年から2023年9月までにDSDと診断された方。

研究期間：倫理審査委員会承認後～2025年3月末まで。

研究方法：診療録を用いた後方視的検討(身長・体重など成長の推移や予想された成長との乖離、血液・画像検査の結果から腫瘍や代謝性疾患など含めた合併症の有無を確認します。また、性別違和の有無やその時期についての記録を確認します。)

3. 研究に用いる情報の種類

DSDと診断された方の診療録から、病歴・身体所見(身長・体重、出生時の外陰部所見等)・臨床経過・検査所見(染色体検査、内分泌学的検査、画像・病理検査等)の情報を調べます。

患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報は保守されます。個人を特定できる情報と解析用データを分けて管理します。

4. 情報の公表

研究内容は学会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 小児内科系専門診療部 内分泌・代謝科

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ないので、2024年6月5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 小児内科系専門診療部 内分泌・代謝科 堀川 玲子

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7014）

研究責任者：

国立成育医療研究センター 小児内科系専門診療部 内分泌・代謝科 宇治田 凧紗