

研究課題

網羅的解析で明らかになる染色体微細構造異常症候群の実態調査（前方視）

1. 研究の目的

2021年10月からマイクロアレイ染色体検査が保険収載され、染色体検査では診断の難しい染色体微細欠失/重複症候群の診断が可能となりました。染色体微細欠失/重複症候群は非常に多くのタイプがある一方、それぞれの頻度は稀であり、その発生頻度や病態の詳細が不明なものがほとんどです。

そこで本研究では、マイクロアレイ染色体検査のような全染色体領域を網羅的に解析できる検査によって染色体微細欠失/重複症候群の診断がついた患者様の臨床情報を収集し、日本人の染色体微細欠失/重複症候群の発生頻度、自然歴、病態について明らかにすることを目的としています。

2. 研究の方法

2025年3月1日以降、研究期間中に下記対象疾患の診断を受けた患者様が対象となります。

診療録から、年齢、性別、周産期歴、発達歴、家族歴、身長・体重の経過、現症（合併症およびその治療経過、血液検査・尿検査・画像検査・生理学検査の結果）、疾患名（マイクロアレイ染色体検査を含む網羅的解析で明らかになった遺伝学的検査結果）について調べます。

<対象疾患>

疾患名			
1p31欠失症候群	12q14微細欠失症候群	Xp11.22-p11.23微細重複症候群	Hijazi-Reis症候群
1q21.1微細欠失/重複症候群	12q24欠失症候群	Xp11.22知的障害	KBG症候群
1q23.3微細欠失症候群	15q13.3微細欠失症候群	Arboleda-Tham症候群	Malan症候群
2p15-16.1微細欠失症候群	15q24微細欠失症候群	ATR-16症候群	Phelan-Mcdermid症候群
2p21微細欠失症候群	15q25欠失症候群	Au-Kline症候群	Potocki-Lupski症候群
2q13欠失症候群	15q26過成長症候群	Cat-eye症候群	Potocki-Shaffer症候群
2q33.1欠失症候群	16p11.2-p12.2微細欠失/重複症候群	CHAR症候群	RCAD症候群
2q37欠失症候群	16p11.2微細重複症候群	Chopra-Amiel-Gordon症候群	SETD2関連症候群
3q29微細欠失/重複症候群	16p12.1微細欠失症候群	CTNNB1関連症候群	SOX2関連症候群
7p22欠失症候群	16p13.11微細欠失/重複症候群	DeSanto-Shinawi症候群	TAR症候群
7q11.23重複症候群	17q12重複症候群	DYRK1A関連症候群	Verheij症候群
8p23.1欠失/重複症候群	17q21.3微細欠失症候群	FOXP1関連症候群	WAGR症候群
8q21.11微細欠失症候群	18q12欠失症候群	FOXP2関連症候群	ZTTK症候群
9q31欠失症候群	22q11.2遠位欠失症候群	GATAD2B関連症候群	ステロイドスルファターゼ欠損症
9qサブレロメア欠失症候群	22q11重複症候群	Greig頭蓋多合指症候群	脳肺甲状腺症候群

診断に用いられる網羅的遺伝学的検査は当センター倫理委員会の承認を得た説明・同意書を用います。その中には個人情報を含む匿名化された状態で解析データお

よび診療情報の共有データベース登録及び学会、学術雑誌への発表に関する同意の有無についても選択があります。この項目について同意された患者様は本研究での情報利用について同意をいただいたものと判断させていただきます。尚、同意については任意であり、たとえ同意されなかったとしても診療に不利益が生じることはありません。

また、一度同意した後もいつでも撤回可能な同意撤回書をお渡ししています。

3. 研究期間

当センター倫理委員会で承認された後～2029年8月31日

4. 研究に用いる資料・情報の種類

年齢、性別、周産期歴、発達歴、家族歴、身長・体重の経過、現症（合併症およびその治療経過、血液検査・尿検査・画像検査・生理学検査の結果）、疾患名（マイクロアレイ染色体検査を含む網羅的解析で明らかになった遺伝学的検査結果）について調べます。

検査は診療で必要なもののみが行われます。本研究を目的として診療で必要のない検査や問診は行いません。

5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

収集した情報は共同研究機関へ提供させていただくことがあります。また、この研究で得られた結果は、医学雑誌などに公表されることがあります。

ただし、その際には患者様の名前など個人情報是一切分からないようにしますので、プライバシーは守られます。また、この研究で得られたデータが本研究の目的以外に使用されることはありません。

6. 研究組織

研究機関（代表）：東京女子医科大学

研究代表者：輸血・細胞プロセッシング科 山本 圭子

当センターでの研究責任者および研究分担者

研究責任者：遺伝科 医長 大場 大樹

研究分担者：遺伝科 部長 大橋 博文

7. お問い合わせ先・研究への参加を希望しない場合の連絡先

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、資料・情報が当該研究に用いられることについて患者様もしくは患者様の
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、同意撤回書
をご提出ください。
尚、学術発表後および研究終了後の同意撤回はできません。

地方独立行政法人埼玉県立病院機構
埼玉県立小児医療センター
医事担当（代表 048-601-2200）