

研究課題：1 年以上生存した 18 トリソミー患児の脊柱変形

1. 研究の目的

18 トリソミーは染色体異常であり、重篤な先天異常を伴う合併症を呈しその有病率は 10,000 出生あたり 4.8 人と推定されています。本疾患の生命予後は近年の医学の進歩により改善しています。18 トリソミー患児は複数の構造的骨格異常を呈し、特に側弯症の発生率が高いことが報告されています。しかし、18 トリソミーにおける脊柱変形の自然史は、以前まで生存率が低かったため十分に解明されていません。生命予後の改善にともない 18 トリソミーの脊柱変形を理解することはさらなる生命予後の改善に重要であると考えます。

18 トリソミー患児の脊柱変形がどのように、いつ発症するかを理解するために、本研究では 1 年以上生存した 18 トリソミーの脊柱変形について調査します。

2. 研究の方法

2000 年 1 月 1 日から 2025 年 8 月 31 日までの間に当センターに受診歴があり、全脊椎もしくは胸腹部レントゲン検査を施行された 18 トリソミーの患児を後ろ向きに調査します。

3. 研究期間

研究期間は 2025 年 11 月（倫理委員会で承認を得られた日）から 2028 年 10 月 31 日までとなります。

4. 研究に用いる資料・情報の種類

単純レントゲン写真から得られる所見や年齢、性別、染色体検査、その他の先天性奇形の有無の臨床情報を診療録からしらべます。

5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

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が、患者さんの名前など個人情報は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：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
研究責任者：整形外科 医長 町田真理

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、2026年1月31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。

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）