

-臨床研究に関する情報および臨床研究に対するご協力をお願い-

現在、小児内科・遺伝診療科では、カルテの診療情報等を使って、下記の研究課題を実施しています。

この研究課題の詳細についてお知りになりたい方は、下欄の研究内容の問い合わせ担当者まで直接お問い合わせください。なお、この研究課題の研究対象者に該当すると思われる方の中で、ご自身の診療情報等を「この研究課題に対しては利用・提供して欲しくない」と思われた場合にも、下欄の研究内容の問い合わせ担当者までお申し出ください。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。

[研究課題名] 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

[研究対象者]

2021年10月～2024年8月までの間に、当院にてマイクロアレイ染色体検査を含む網羅的解析によって別表1に掲げる染色体異常が診断された方

[利用している診療情報等の項目]

診療情報等：年齢、性別、身長、体重、周産期歴、発達歴、家族歴、現症、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子型）

[利用の目的] （遺伝子解析研究：無）

マイクロアレイ染色体検査を含む網羅的解析によって診断される染色体微細異常症候群の実態について解明することを目的としています。

[研究機関及び研究責任者]

東京女子医科大学 ゲノム診療科 山本俊至

東京女子医科大学の倫理審査で承認された研究で、診療情報の取りまとめ及び解析は東京女子医科大学で行われます。

〔主な提供方法〕 ☐直接手渡し ☐郵送・宅配 ☒電子的配信 ☐その他（ ）

[研究実施期間] 2024年10月9日から2029年8月31日までの間（予定）

[この研究での診療情報等の取扱い]

本学倫理審査委員会の承認を受けた研究計画書に従い、お預かりした診療情報等には氏名、生年月日等の情報を削り、個人が特定されることがないように加工をしたうえで取り扱っています。

[機関長、研究責任者、および、研究内容の問い合わせ担当者]

機関長：愛知県医療療育総合センター中央病院 院長 新美教弘

研究責任者：愛知県医療療育総合センター中央病院 遺伝診療科 部長 稲葉美枝

研究内容の問い合わせ担当者：同上

電話：0568-88-0811（応対可能時間：平日9時～16時）

別表 1

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	FOX P1関連症候群	WAGR症候群
8q21. 11微細欠失症候群	18q12欠失症候群	FOX P2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サブテロメア欠失症候群	22q11重複症候群	Greig頭蓋多合指症候群	脳肺甲状腺腺症候群

研究分担施設	診療科	責任者	施設長	所在地
静岡県立こども病院	遺伝染色体科	清水 健司	病院長 坂本 喜三郎	〒420-8660 静岡県静岡市葵区漆山860
自治医科大学	小児科学	松本 歩	学長 永井 良三	〒329-0498 栃木県下野市薬師寺3311-1
東京慈恵会医科大学	遺伝診療部	竹内 千仙	学長 松藤 千弥	〒105-8471 東京都港区西新橋3-19-18
大阪母子医療センター	遺伝診療科	西 恵理子	総長 倉智 博久	〒594-1101大阪府和泉市室堂町840
兵庫県立こども病院	臨床遺伝科	森貞 直哉	病院長 飯島 一誠	〒650-0047兵庫県神戸市中央区港島南町1丁目6-7
札幌医科大学附属病院	遺伝子診療科/小児科兼任	石川 亜貴	病院長 渡辺 敦	〒060-8543北海道札幌市中央区南1条西16丁目291
名古屋大学医学部附属病院	小児科	村松 友佳子	病院長 丸山 彰一	〒466-8560愛知県名古屋市中昭和区鶴舞町65
京都大学医学部附属病院	小児科	吉田 健司	病院長 高折 晃史	〒606-8507京都府京都市左京区聖護院川原町54
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	大場 大樹	病院長 岡 明	〒330-0081埼玉県さいたま市中央区新都心1-2
国立病院機構西新潟中央病院	神経小児科	遠山 潤	病院長 大平 徹郎	〒950-2074新潟県新潟市西区真砂1丁目14-1
愛知医科大学病院	小児科	東 慶輝	病院長 道勇 学	〒480-1195愛知県長久手市岩作雁又1-1
土浦協同病院	小児科	白井 謙太郎	病院長 広岡 一信	〒300-0028 土浦市おおつ野四丁目1番1号
大阪赤十字病院	新生児・未熟児科	坂本 晴子	院長 坂井 義治	〒543-8555大阪府大阪市天王寺区筆ヶ崎町5-30
日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院	新生児科	山田 崇春	院長 佐藤公治	〒466-8650愛知県名古屋市中昭和区妙見町2-9
佐賀大学医学部附属病院	小児科	中村 拓自	病院長 野口 満	〒849-8501 佐賀市鍋島5丁目1番1号
聖マリアンナ医科大学病院	小児科	宮本 雄策	病院長 大坪 毅人	〒216-0015神奈川県川崎市宮前区菅生2丁目16-1
北海道立子ども総合医療・療育センター	リハビリ小児科	星野 陽子	センター長 高室基樹	〒006-0041 北海道札幌市手稲区金山1条1丁目1-240番6
愛知県医療療育総合センター中央病院	小児内科・遺伝診療科	稲葉 美枝	病院長 新美 教弘	〒480-0392 愛知県春日井市神屋町713-8
日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院	小児科	中山 淳	病院長 錦見 尚道	〒453-8511 名古屋市中村区道下町3丁目35番地
JA愛知厚生連安城更生病院	小児科	服部 哲夫	病院長 度会 正人	〒446-8602 愛知県安城市安城町東広畔28番地