

愛知県医療療育総合センター中央病院で行われている臨床研究について

当施設では下記の臨床研究を行っております。全ての研究は、愛知県医療療育総合センター倫理審査委員会の審査を経て、センター総長（石黒直樹）の承認を得て行っています。この研究の計画、研究の方法についてお知りになりたい場合、この研究に診療情報等を利用または提供することを希望されない場合は、下記の問い合わせ先にご照会ください。

[研究課題名] 当院におけるマイクロアレイ染色体検査の保険収載後の実態調査

[研究責任者] 中央病院・小児内科遺伝診療科・中村奈都紀

[研究の目的・試料および情報の利用目的]

2021年10月にマイクロアレイ染色体検査が保険適応になり、従来は研究ベースでの使用でしたが、保険診療の範囲で先天異常症候群の原因検索のために診療で用いることができるようになりました。従来のG分染法より250-1000倍の解像度で染色体の過不足を同定することができることや、LOH（ヘテロ接合性喪失；同じ染色体の2本がどちらも片親に由来する状態）を検出することで診断率が向上しています。文献では、先天異常症候群のうち10-25%がG分染法で診断でき、マイクロアレイ染色体検査を行うことでさらに10-15%の患者で原因が判明すると言われています。一方で染色体G分染法は、染色体全体の構造を把握することができます。マイクロアレイ染色体検査が診療で用いられるようになった状況下での、先天異常症候群の診断に対する影響をまとめた報告は少なく、実際のマイクロアレイ染色体検査実施前後の診断状況やマイクロアレイ染色体検査の施行理由を把握することで、今後の診断率の向上と適切な検査の実施に貢献できると考えます。

[研究の方法]

●対象となる患者さん

マイクロアレイ染色体検査が保険適応になってから当院でマイクロアレイ染色体検査を施行した方

●研究期間

2025年8月13日から2027年12月31日

●利用する情報・検体、取得方法

カルテに記載されている以下の情報：生年月日、性別、マイクロアレイ染色体検査の実施日、マイクロアレイ検査結果、G分染法検査の実施有無、実施日、結果、その他の遺伝学的検査の実施内容

●試料・情報の外部提供、利用する者の範囲

この研究の情報は、当院のみで使用します。

[個人情報の取扱い・管理責任者]

個人を直接特定できる個人情報（氏名、住所、IDなど）は削除した上で研究に用います。

[研究組織]

研究責任者：中村奈都紀・中央病院小児内科部小児内科医長

共同研究者：稲葉美枝・中央病院小児内科部兼遺伝診療科部長

共同研究者：上原朋子・中央病院遺伝診療部遺伝診療科医長

共同研究者：大辻塩見・中央病院遺伝診療部遺伝診療科医長

共同研究者：水野誠司・中央病院遺伝診療部遺伝診療科非常勤嘱託医

共同研究者：林深・発達障害研究所遺伝子医療研究部長

共同研究者：上田日和・中央病院遺伝診療部遺伝診療科技師（認定遺伝カウンセラー）

この研究は当院のみで行います。

[問い合わせ先]

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

担当者名：中村奈都紀

〒480-0392 愛知県春日井市神屋町 713-8

電話 0568-88-0811（代表） FAX 0568-88-0828