

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。

1 研究課題名

CHD7 disorder の患者における副神経機能障害の実態調査

2 研究責任者

中央病院・小児内科遺伝診療科・上原朋子

3 研究の目的・試料および情報の利用目的

CHD7 disorder (CHARGE 症候群) の患者さんでは、脳神経に関連する症状が見られることが知られています（匂いが分かりづらい、顔の筋肉を動かしづらい、難聴、ものを飲み込みづらいなど）。しかし、副神経機能に関連する症状（腕を挙げづらい、肩甲骨の位置に左右差がある、肩すくめができない、首を後ろに回せないなど）についてはあまり知られていません。CHD7 disorder の患者さんで副神経機能障害が起こりやすいかどうかを調べるのが本研究の目的です。本研究によって、CHD7 disorder の患者さんで起こる可能性のある症状についてわかる可能性があります。今後の診療や経過観察を続けていく上で有益な情報となる可能性があります。

4 研究の方法

- ・対象となる患者さん：遺伝子検査で CHD7 遺伝子に変化が見つかり CHD7 disorder と診断された患者さん
- ・研究期間：2025 年 9 月 29 日倫理審査承認日から 2026 年 12 月 31 日
- ・利用する情報・検体・取得方法：愛知県医療療育総合センター中央病院を受診した時のカルテから、年齢、性別、CHD7 遺伝子変異の情報、副神経機能障害と考えられる症状の有無（肩を上げにくい、首すくめができない、なで肩、肩甲骨の位置の違いなど）や、身体写真、画像検査結果などについて分析します。
- ・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：上原朋子・中央病院・小児内科遺伝診療科・医長
共同研究者：稲葉美枝・中央病院・小児内科遺伝診療科・部長
共同研究者：大辻塩見・中央病院・小児内科遺伝診療科・医長
共同研究者：中村奈都紀・中央病院・小児内科遺伝診療科・医長
共同研究者：水野誠司・中央病院・小児内科遺伝診療科・非常勤医師
共同研究者：林深・中央病院・発達障害研究所遺伝子医療研究部・部長
共同研究者：上田日和・中央病院・小児内科遺伝診療科・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：上原朋子
〒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