

-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、京都大学医学部附属病院小児科では、本学で保管している診療情報等を使って、下記の研究課題を実施しています。京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施しています。

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。他の研究対象者等の個人情報及び知的財産に支障がない範囲で研究に関する資料の入手・閲覧が可能です。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（受付番号：R4948）

[研究対象者] 2021年10月から2025年4月11日（本研究の研究機関の長の実施許可日）までの間に、本学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・意義] 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。染色体微細異常症候群の医療・福祉の向上に役立てることを目指します。

[利用または提供を開始する予定日] 研究機関の長の実施許可日以降

[主な共同研究機関及び研究責任者] 上記の診療情報等を、別表2に掲げる研究機関等と情報を共有し、疾患頻度の推定、疾患概要・診断基準の作成のために利用します。共有する場合には、情報を仮名加工し、個人情報を含まない状態に行います。

[研究実施期間] 研究機関の長の実施許可日から2029年8月31日までの間（予定）

[研究資金・利益相反] この研究における諸経費は、研究責任者の研究費（厚生労働科学研究費補助金）で賄われます。資金提供者は研究の企画、運営、解析、論文執筆に関与しません。利益相反について、京都大学利益相反ポリシー、京都大学利益相反マネジメント規程に従い、京都大学臨床研究利益相反審査委員会において適切に審査しています。

[研究責任者、情報管理責任者、研究内容の問い合わせ担当者]

京都大学医学部附属病院 小児科 助教 吉田 健司（よしだ たけし）

電話：075-751-3290（応対可能時間：平日9時～17時）

メール：tayoshi(*)kuhp.kyoto-u.ac.jp（*）を@に置き換えてください

[京都大学の苦情等の相談窓口]

・連絡先：京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口

・電話：075-751-4748、メール：ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp

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	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	FOX2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	脳肺甲状腺症候群

別表 2

機関名	診療科	職位	研究責任者
東京女子医科大学【研究代表機関】	輸血・細胞プロセッシング科	講師	山本 圭子
静岡県立こども病院	遺伝染色体科	医長	清水 健司
自治医科大学	小児科学	准教授	松本 歩
東京慈恵会医科大学	遺伝診療部	准教授	竹内 千仙
大阪母子医療センター	遺伝診療科	副部長	西 恵理子
兵庫県立こども病院	臨床遺伝科	科長	森貞 直哉
札幌医科大学附属病院	遺伝子診療科／小児科	助教	石川 亜貴
名古屋大学医学部附属病院	小児科	病院講師	村松 友佳子
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	医長	大場 大樹
国立病院機構西新潟中央病院	神経小児科	副院長	遠山 潤
愛知医科大学病院	小児科	講師	東 慶輝
土浦協同病院	小児科	部長	白井 謙太郎
大阪赤十字病院	新生児・未熟児科	副部長	坂本 晴子
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	副部長	山田 崇春
佐賀大学医学部附属病院	小児科	助教	中村 拓自
聖マリアンナ医科大学病院	小児科	教授	宮本 雄策
北海道立子ども総合医療・療育センター	リハビリ小児科	医師	星野 陽子
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	部長	稲葉 美枝
日本赤十字社愛知医療センター 名古屋第一病院	小児科	部長	中山 淳
JA愛知厚生連安城更生病院	小児科	部長	服部 哲夫