

新医学系指针对応「情報公開文書」フォーム

単施設研究用

以下、本文-----

羊水検査を2回施行し、環状20番染色体の偽性モザイクと判断した症例に関する研究

1. 研究の対象

2023年9月から2023年12月に当センターで羊水検査を受検し、結果で偽性モザイクと判断された方

2. 研究目的・方法・研究期間

【目的】

染色体モザイクとは、一個体に核型の異なる複数の細胞が混在しており、それらの細胞が単一の受精卵に由来しているものをいう(関沢,佐村,四元,2020)。染色体モザイクは真性モザイクと偽性モザイクの2つに分類される。真性モザイクは、検体の細胞のみだけでなく被検者の体内にも存在するものである。しかし、羊水検査において真性モザイクが見られた場合であっても、羊水細胞がモザイクであることを意味するのであり、胎児が同じモザイクを持つとは限らない。加えて、出生後の正確な表現型を推定することは難しい。偽性モザイクは、細胞培養で生じたアーチファクトによりモザイクが生じるものであり、出生後の表現型には影響しない。そのため、羊水検査でモザイクの結果を得た場合、結果解釈の難しさが最大の課題となる。また、羊水検査を受けてモザイクの結果がでた妊婦と家族は、結果解釈を正しく理解するとともに再検査をはじめとするさまざまな意思決定を時間的猶予がない中で行う必要がある。このことは、妊婦と家族にとって精神的負担になることが推察され、その際には遺伝専門職の対応が重要となると考える。

そこで、本研究では、羊水検査を2回施行し、偽性モザイクと判断したケースでの医療者の対応を振り返ることで、羊水検査でモザイクの結果を得たケースへの対応方法を明らかにすることを目的とする。

【方法】

診療記録よりデータを収集し、そのデータをも時系列に沿って夫婦と家族、すべての医療者の発言・対応について検討する。

【研究機関】

倫理委員会承認日から2025年度末。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：夫婦の年代、妊娠分娩歴、既往歴、

初期スクリーニング検査および羊水検査結果、医師記録および看護記録 等

4. お問い合わせ先

本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、試料・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せんので、下記の連絡先までお申出ください。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。

研究責任者、照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

あいち小児保健医療総合センター

部署名 20 病棟・産科 担当者名 近藤せい・早川博生

〒474-8710 愛知県大府市森岡町七丁目 426 番地

電話 0562-43-0500 (代表) FAX 0562-43-0513

-----以上