

研究計画等の概要 公開文書

研究審査番号	TE2025-011, 2025b-153
研究課題名	法律上の性別決定が困難な性分化疾患の新生児に対する迅速ゲノム診断の臨床実装と家族支援プログラムの構築に関する多機関共同レジストリ研究
所属科	小児科
研究責任者	堀 友博
研究期間	倫理審査承認 ～ 2035 年 3 月 31 日
研究概要	○目的 赤ちゃんの中には、生まれたときに体の特徴から男女の性別を決める判断が難しい場合があります。このような状態を「性分化疾患」と呼びます。本研究では、こうした赤ちゃんに対して遺伝子検査を迅速に行う仕組みと、医師・心理士などの専門家チームがご家族を支える取り組みがどの程度役立つかを調べます。遺伝子検査で原因がわかる割合や結果が出るまでの日数を明らかにするとともに、専門家チームの支援を受けた場合とそうでない場合で、ご家族の気持ちや意思決定にどのような違いが生じるかを比較します。 ○対象 東京都立小児総合医療センターおよび全国の専門施設で診療を開始した、性別を決める判断が難しい性分化疾患の新生児が対象です。参加にあたっては、保護者の方から書面で同意をいただきます。ただし、次のいずれかに当てはまる場合は対象外となります。 ・ 出生前の検査で染色体の異常がすでに判明している場合 ・ 皮膚の色素沈着などから先天性副腎皮質過形成症である可能性が高い場合 ・ 重い合併症があり、生命の見通しが厳しいと判断される場合 ・ 担当医師が参加は適切でないと判断した場合 ○方法 本研究は「前向き観察研究」という形式で行います。研究のために新たな治療や検査を追加することではなく、通常診療として行われる遺伝子検査の結果や専門家チームによる診療の内容が研究に利用されます。また通常診療に加えて、ご両親に質問票へご回答いただき、心理状態や生活の質への影響などを評価します。 専門家チームの体制が整っている病院と、そうした体制のない病院の両方からデータを集めます。それぞれの病院での経過やご両親

	の気持ちの変化を比較することで、どのような支援体制がより適切かを検討します。 ○利用する項目 新生児期、生後 2 か月、6 か月、1 歳、5 歳の時点で診療情報を収集します。内容は、ご家族の病歴、妊娠・出産時の情報（在胎週数、出生時の身長・体重・頭囲など）、体の所見、血液検査や画像検査の結果、診断名、治療内容、届け出た性別の訂正の有無などです。また、実際に関わった専門家の職種も記録します。ご両親にはそれぞれに複数の質問票に定期的にご回答いただき、その結果も収集します。
倫理的配慮・個人情報の保護の方法について	本研究は、倫理指針や個人情報保護法に基づき、適切に実施します。実施前に倫理委員会の承認と研究機関の許可を得ています。研究に用いる情報は個人特定に繋がらないよう加工し、個人情報が外部に漏れないよう、電子データ収集システムで厳重に管理します。上記の研究に情報を利用することをご了承いただけない場合は、研究の問い合わせ先までご連絡ください。ただし、学会発表や論文により研究結果が公表された後には、原則として情報の削除ができませんので、ご了承ください。
臨床研究登録の有無	☐無 ・ ☒有（臨床研究登録番号：UMIN000061813）
結果の公表について	個人情報を消去した上で、集計されたデータのみを国内外の学術集会・学術雑誌などで公表します。
利益相反について	本研究の計画、実施、発表に関して可能性のある利益相反はありません。
資金源について	日本医療研究開発機構の研究費、厚生労働科学研究費補助金、または研究責任者が所属する診療科の研究費。
試料・情報提供元の機関名・その長の氏名	東京都立小児総合医療センター 院長 山岸敬幸
試料・情報の管理について責任を有する者	同上
研究代表機関名・研究代表者の氏名 (多機関共同研究の場合のみ記載)	研究組織名：新生児 DSD 迅速ゲノム診断・家族支援連携レジストリ (Bridging Rapid Investigation, Diagnosis, Genomics, and Engagement for DSD ; BRIDGE-DSD) 研究代表機関名：東京都立小児総合医療センター 研究代表者：内分泌・代謝科 石井智弘
上記の他に試料・情報を利用する者 (共同研究機関等)	☐無 ・ ☒有 (有の場合) 【機関名およびそれぞれの研究責任者 (or 研究代表者) 氏名】 共同研究機関：別添のリスト参照

	(海外に試料・情報を提供する場合) 【当該外国の名称】 【(適切かつ合理的な方法により得られた) 当該外国における個人情報の保護に関する制度についての情報】 【情報提供を行う者が講ずる個人情報の保護のための措置に関する情報】
研究の問い合わせ先	当院 (代表研究機関) 研究責任者：石井 智弘 機関名：東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科 住所：〒183-8561 東京都府中市武蔵台 2-8-29 TEL：042-300-5111 実施医療機関 (共同研究機関) 研究責任者：堀 友博 機関名：岐阜大学医学部附属病院小児科 住所：岐阜県岐阜市柳戸 1-1 TEL：058-230-6000