

201506007A

本ページには「当該研究に参画する研究者等の教育研修受講歴」が記載されておりますが、個人情報保護の関係上非公開としています。

# 出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究 － 出生前診断の実態を把握するための基盤構築 － 研究計画書

## 1. 研究の名称

出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究  
－ 出生前診断の実態を把握するための基盤構築 －

## 2. 研究の背景

現在までの本邦における出生前診断の実数については、着床前診断、母体血中胎児セルフリーDNAを用いた遺伝学的検査などを除き、公的な登録システムが無く、個別の研究によって把握されているのみである。これらの研究では、特定の検査会社のデータベースなど、一部の施設を対象としたものであり、検査の全体像を見る事は出来なかった。2011年に報告されたSasakiらの検査機関を対象にした研究により、出生前診断の国内全件数が行われ、これによれば2002年頃から増加傾向にあり、2008年の本邦における羊水染色体は13,402件、母体血清マーカー18,209件ということは明らかになった。しかし、この方法では、実施件数しか把握ができず、出生前診断の結果や検査後の経過が明確で無く、臨床的妥当性や有効性の判定に至る事ができない。検査にかかわる状況を国内の産婦人科施設を対象とした研究は、平成25年度の厚生労働科学研究で行われ、羊水検査や母体血清マーカーを実施する施設の70~80%では月2件以下の検査実施であること、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーといった遺伝の専門職の関与も1~2割程度である事が明らかになったが、質問紙票調査であり国内全体の把握にまでは至っていない。

本邦における先天異常の把握については、国際クリアリングハウスの一部として日本産婦人科医会による先天異常モニタリングが行われているが、出生1か月までの児を対象としたモニタリングであり、出生前診断からの胎児治療や出生児のケア、中絶率を明確化するものではない。欧州においては、European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT)が先天異常のモニタリングを出生前診断の段階から行われており、例えばダウン症候群胎児の中絶率まで報告が行われている。

## 3. 研究の目的および意義

本研究の目的は、出生前診断に関する全国規模の統一データベースの構築のための基盤整備として、登録プログラムの使用とこれを用いたデータ集積の試験運用を目的とする。具体的には、実臨床に実装する事を前提にして、実際の症例を対象として、作成した登録プログラムの総合的な運用における問題点の抽出を明らかにする事である。

出生前診断は倫理的な問題が指摘されている一方で、胎児治療や適切な新生児ケアの提供といった当該妊娠における周産期管理上の利益に加えて、次子再発リスク算定などに役立てることも可能とする。また、出生前診断においては、クライアントの誤った理解のような不利益を防止するためには、遺伝カウンセリングが大きな意義を持つとされている。しかし、出生前診断後の予後等に関する自国のマスタータの存在が無ければ正確な情報提供も難しい。よって、出生前診断に関する全国規模の統一データベースの構築が、遺伝カウンセリングを含めた周産期医療レベルの向上に貢献すると考えられる。また、国民に対する医療提供体制および知識の普及に関わる説明責任にも寄与できると考える。

## 4. 研究対象者の選定

研究対象者は、データを取得する研究参加施設（以下、データ取得機関とする）で施行された

侵襲的出生前遺伝学的検査（羊水検査、絨毛検査）受験者全例とし、登録に関して同意が取得できた人を対象とする。なお、対象となる侵襲的遺伝学検査の対象は、「日本産科婦人科学会出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」を遵守して、選定される。基準としては、1. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合、2. 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合、3. 高齢妊娠の場合、4. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合、5. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合、6. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合、7. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合、である。よって、今回対象となる羊水検査及び絨毛検査で行われるのは、既に発端者もしくは非発症保因者から遺伝子型が判明している重篤な遺伝性疾患の遺伝子解析、染色体解析、胎児の状態から推測される遺伝性疾患の確認のための遺伝学的解析が対象となる。

具体的に予想される対象の件数は、過去の受診者数から、対象となる患者数は約600名と考えられ、そのうち80%が研究参加に同意すると仮定すると、最終的な研究対象患者数は480名と概算される。

データ取得機関は、別紙の表に示す。当初計画では、京都大学、東京都立墨東病院、国立成育医療研究センター、横浜市立大学、長崎大学、北里大学、東京都立多摩総合医療センターを予定している。この6施設は、平成27年度厚生労働科学研究費補助金（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究（H26-健やか-一般-003）に参加もしくは協力している21施設のうち、「出生前診断の実態を把握するための基盤構築」の研究を主に担当もしくは協力する施設である。初回申請の6施設以外の施設が本研究のデータ登録に参加する場合には、改めて医の倫理委員会に届け出る。

データ取得は、各施設にて行う。データ取得の機会は、出生前診断の検査時点から短期的な結果、帰結までを登録するため、当該検査の実施日、検査結果の取得後、妊娠の帰結が判明した後、の3回とする。

## 5. 研究の方法及び研究の科学的合理性の根拠

本研究は、前向き横断的研究（記述疫学的研究）である。

具体的な方法として、データ取得機関において、研究期間内に一般診療として行われる出生前診断について、その実施された内容をカルテから参照し、データ登録用ソフトウェア（別紙に添付）を用いて、以下に示す項目についてデータベース登録する。測定項目の概要は以下の通りである：検査日、分娩予定日胎数、検査種別、検査内容、合併症、検査結果、妊娠の帰結、出生後の児の経過、出生後の児の疾患。詳細は添付書類に記す。

各研究機関で取得されたデータは各機関において連結可能匿名化し、匿名化されたデータを京都大学に集積し、解析を行う。京都大学では、京都大学以外の対応表は持たない。施設内患者識別番号(ID)は、データ取得機関において連結可能匿名化の際削除し、データ解析機関である京都大学には送付されない。

これらの項目について、実際の症例について継続的な登録作業を行い、匿名化したデータを解析機関に集積し、その解析結果を得るところまでの試験運用を行う。解析内容としては、上記測定項目について集計を行い、統計的資料を作成する。また、各測定項目について母集団比率の推定を行う。

これらの試験運用を通して、データ取得、集積、解析の一連の流れにおける問題点を、専用の登録フォームを用いて抽出し、システムの改善を行う。

上記の概要については、研究の参加説明文書に記載する。

本研究の目的は、出生前診断の登録システムの構築に関する研究であり、疫学的な記述のみを行う研究であり、介入は行わない。また、症例の割り付けなども行わない。よって、観察自体による有害事象は発生しない。

## 6. 研究期間

倫理申請承認日から2年間を研究期間とする。開始日から9か月間のデータ取得機関での症例登録期間とし、最終の妊娠帰結が完全に判明する1年7か月を追跡期間とする。データ解析機関へのデータ送付は3か月ごとに行う。

## 7. インフォームド・コンセントを受ける手順

インフォームドコンセントは、原則的に文書により取得する。その際、同意書は2部作成し、1部はデータ取得機関で保存、もう1部は対象者が保管する。また、対象者には、研究説明書と同意撤回書を渡す。

研究計画書を変更した場合には、データ取得機関において対象に連絡を行う。その際、匿名データの取り扱いに関しては、再度インフォームドコンセントを得ることはないが、個人情報の取り扱いに関わる変更の場合では再度改訂した説明文書を用いてインフォームドコンセントを取得する。

## 8. 代諾者からのインフォームド・コンセントを受ける手続き

出生前診断の受検は、自発的な意志で受けるものであるため、代諾が必要な者は研究対象とならない。

本研究は出生前診断の全例を対象とした研究であるため、未成年者も対象となり得る。未成年者の場合、婚姻している場合には成人と同等に扱うが、婚姻していない未成年者の場合にも同様の文書で本人に説明を行いインフォームドアセントを取得し、あわせて胎児の親権者が成年の場合では親権者の同意を得ることとし、もし親権者が未成年であれば被検者の親権者からの同意を同時に得ることとする。

## 9. インフォームド・アセントを得る手続き

本研究において研究対象者がいわゆるインフォームドアセントの対象となる可能性はありうるが、被検者自身が妊娠可能年齢であり、かつ自発的な意志により出生前診断を受けるため、通常の説明同意文書を用いて説明をおこなう。研究実施内容に拒否の意向を示した場合は、その意向を尊重する。

## 10. 個人情報等の取扱い

個人情報を含むデータの取扱いは、データ取得機関での検査担当医師がスタンドアロンのコンピュータに入力し、研究分担者がデータ管理をおこなう。データ解析機関に送付する場合の連結可能匿名化はコンピュータプログラムによって行う。対応表はコンピュータ内で管理される。同意撤回がなされた場合は、データ取得機関のコンピュータからデータを取り除き、その匿名化符号をデータ解析機関に連絡し、データを消去する事を原則とするが、既に解析が行われた場合にはこの限りではない。

## 11. 研究対象者に生じる負担並びに予測されるリスク及び利益・総合的評価・対策

研究対象者は疫学的記述研究であるため、研究対象者に利益はなく、個人情報が悪意を持って利用されない限り不利益も生じない。

## 12. 試料・情報の保管及び廃棄の方法

本研究で得られた情報は、研究の最終公表後少なくとも5年間までは保管する。

データ取得機関においてはスタンドアロンのコンピュータにデータを保管し、コンピュータにはセキュリティロックなどの対策をおこなう。

データ解析機関においては、情報はスタンドアロンのコンピュータに集積および解析を行う。バックアップデータは、パスワードロックのついた外付けハードディスクに作成し、鍵のかかる保管庫にて管理する。

データを破棄する場合には、復元不可能な形でデータ保存機器から消去を行う。

## 13. 試料・情報の二次利用および他研究機関への提供の可能性

本研究はデータベース構築のための研究であるが、出生前診断に関する統計的情報を含む。この統計情報に公衆衛生的に意義があると考えられる場合、統計情報の二次利用を行う。統計的データとして利用することについては、説明書に明記する。

## 14. 研究機関の長への報告内容及び方法

研究の倫理的妥当性や科学的合理性を損なう事実もしくは情報、または損なうおそれのある情報を得た場合は、速やかに研究機関の長へ報告を行う。また、年次報告については、2年間の研究計画であるため、中止・終了報告をもってそれに充てることとする。

## 15. 研究の資金・利益相反

本研究は、平成27年度厚生労働科学研究費補助金（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究（H26-健やか一般-003）によって行われる。

資金提供者は、研究の企画、運営、解析、論文執筆に関与しない。

利益相反は存在しない。

## 16. 研究に関する情報公開の方法

本研究の結果は、学会発表および論文、報告書の形で公表する。

## 17. 研究対象者等からの相談等への対応

研究対象者からの相談については、各データ取得機関の担当者が初回窓口となり、主たる研究機関に連絡をする。必要に応じて主たる研究機関が対応を行う。

京大病院の相談担当者及び窓口

研究班相談担当者： 三宅秀彦（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）

診療科内担当者： 杉並興（京都大学医学部附属病院産婦人科）

病院相談窓口：総務課 研究推進掛 075-751-4899 trans@kuhp.kyoto-u.ac.jp

## 18. 研究対象者等の経済的負担又は謝礼

本研究では、研究対象者に経済的負担が生じる事はなく、謝礼を渡すこともない。

## 19. 研究対象者に係る研究結果（偶発的所見を含む）の取扱い

本研究において、羊水染色体検査で偶発的所見が発見される可能性はあるが、研究者として対応する事はなく、臨床的にデータ取得機関で医療として対応する。

## 20. 研究の実施体制（研究機関の名称及び研究者等の氏名を含む）

### 1) 研究責任者

氏名：小西郁生（研究の総括）

所属：京都大学大学院医学研究科 器官外科学講座（婦人科学産科学）

職位：教授

連絡先住所：〒606-8507 京都市左京区聖護院川原町 54

電話番号：075-751-3111

e-mail アドレス：konishi@kuhp.kyoto-u.ac.jp

### 2) 共同研究者・研究協力者の氏名、所属、職位、連絡先住所

#### <共同研究者>

久具宏司（企画立案，運営），東京都立墨東病院産婦人科，産婦人科部長，東京都墨田区江東橋4丁目23-15

平原史樹（企画立案，運営），横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育病態医学，教授，神奈川県横浜市金沢区福浦3-9

増崎英明（企画立案，運営），長崎大学大学院医歯薬学総合研究科，教授，長崎県長崎市坂本1-7-1

左合治彦（企画立案，運営），独立行政法人国立成育医療研究センター，周産期・母性診療センター長，東京都世田谷区大蔵2-10-1

高田史男（企画立案，運営），北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座，教授，神奈川県相模原市南区北里1-15-1

鈴木伸宏（企画立案，運営），名古屋市立大学大学院医学研究科産科婦人科，准教授，愛知県名古屋市瑞穂区瑞穂町川澄1

吉橋博史（企画立案，運営），東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科，医長，東京都府中市武蔵台2-8-29

佐々木愛子（企画立案，運営），国立成育医療研究センター，産科医員，東京都世田谷区大蔵2-10-1

山田重人（企画立案，運営，解析），京都大学医学研究科人間健康科学系専攻 運動機能解析学分野，教授，京都市左京区吉田近衛町

杉並興（運営），京都大学医学部付属病院 産婦人科，助教，京都市左京区聖護院川原町 54

三宅秀彦（企画立案，運営，解析），京都大学医学部付属病院 遺伝子診療部，特定准教授，京都市左京区聖護院川原町 54

福嶋義光（運営），信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座，教授，長野県松本市旭 3-1-1

関沢明彦（運営），昭和大学医学部産婦人科学講座，教授，東京都品川区旗の台 1-5-8

中込さと子（運営），山梨大学大学院総合研究部，教授，山梨県中央市下河東 1110

澤井英明（運営）兵庫医科大学産科婦人科，教授，兵庫県西宮市武庫川町 1-1

山内泰子（運営）川崎医療福祉大学・医療福祉学部，准教授，岡山県倉敷市松島 2 8 8

山田崇弘（運営）北海道大学大学院医学研究科 総合女性医療システム学講座，特任講師，北海道札幌市北区北 8 条西 5 丁目

鮫島希代子（運営）群馬県立小児医療センター-遺伝科，部長，群馬県渋川市北橋町下箱田 7 7 9

早田桂（運営）岡山大学病院 産科婦人科学教室，助教，岡山県岡山市北区鹿田町 2-5-1

斎藤加代子（運営），東京女子医科大学附属遺伝子医療センター，所長/教授，東京都新宿区河田町 10-22

松原洋一（運営），国立成育医療研究センター，所長，東京都世田谷区大蔵 2-40-1

福島明宗（運営），岩手医科大学医学部臨床遺伝学科，教授，岩手県盛岡市内丸 19-1

金井誠（運営），信州大学医学部保健学科 母子保健学，教授，長野県松本市旭 3-1-1

小笹由香（運営），東京医科歯科大学 生命倫理研究センター，講師，東京都文京区湯島 1-5-45

池田真理子（運営），神戸大学医学部 小児科 こども急性疾患学，特命講師，兵庫県神戸市中央区楠町 7-5-2

浦野真理（運営），東京女子医科大学附属遺伝子医療センター，臨床心理士，東京都新宿区河田町 10-22

#### <研究協力者>

兵藤博信（運営），東京都立墨東病院産婦人科，産婦人科医長，東京都墨田区江東橋 4 丁目 2 3-1 5

浜之上はるか（運営），横浜市立大学附属病院 遺伝子診療部，助教，神奈川県横浜市金沢区福浦 3-9

望月純子（運営），北里大学産婦人科，診療准教授，神奈川県相模原市南区北里 1-1 5-1

三浦清徳（運営），長崎大学産婦人科，准教授，長崎大学大学院医歯薬学総合研究科，教授，長崎県長崎市坂本1-7-1

熊谷恭子（運営），名古屋市立大学大学院医学研究科産科婦人科，助教，愛知県名古屋市瑞穂区瑞穂町川澄1

伊田勉（運営），東京都立多摩総合医療センター，医長，東京都府中市武蔵台2-8-29

### 3) 統計解析担当者

藤井庸祐 京都大学医学部附属病院 臨床研修センター，臨床研修医

## 23. 研究対象者に係る研究結果（偶発的所見を含む）の取扱い

本研究は，一般診療内で行われる出生前診断を対象として，臨床で得られた情報のみを用いる研究であり，本研究への参加により新たに検査等を追加することは無い。そのため，研究対象者の健康，子孫に受け継がれ得る遺伝的特徴等に関する重要な知見が本研究への参加により新たに得られる可能性はない。

## 26. 研究業務の委託

無し

## 28. 研究実施計画書の変更、及び改訂

研究実施計画書の変更，および改訂を行う場合には，改めて医の倫理委員会に改定した計画書を提出し，改定のための審査を受ける。

データを取得する研究参加施設の追加・削除があった場合は，共同研究者所属施設の場合は，変更した別紙を研究計画書とともに医の倫理委員会に提出し，承認を得る。共同研究者以外の施設を追加する場合には，研究計画書の改定を行い，必要な手続きを行い，再度倫理審査を受け，承認を得る。

## 29. 遵守すべき倫理指針

本研究は「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」および日本産科婦人科学会「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」を遵守して実施する。

## 30. 参考文献

- 1) Sasaki A, Sawai H, Masuzaki H, Hirahara F, Sago H. Low prevalence of genetic prenatal diagnosis in Japan. *Prenat Diagn* 31:1007-1009. 2011.
- 2) Nishiyama M, Yan J, Yotsumoto J, Sawai H, Sekizawa A, Kamei Y, Sago H. Chromosome abnormalities diagnosed in utero: a Japanese study of 28983 amniotic fluid specimens collected before 22 weeks gestations. *J of Human Genet e-pub* 2015.
- 3) Boyd PA, Haeusler M, Barisic I, Loane M, Garne E, DolkPaper H. The EUROCAT Network—Organization and Processes. *Birth Defects Research (Part A)* 91:S2-S15. 2011.
- 4) Matsuda I, Suzumori K. Prenatal Genetic Testing in Japan. *Community Genet* 3:12-16. 2000



## 32. 添付資料

- 1) データ取得機関一覧
- 2) 登録ソフトウェアの画面コピー
- 3) 研究対象者への説明文書
- 4) 同意書
- 5) 同意撤回書

出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び  
支援体制のあり方に関する研究  
－ 出生前診断の実態を把握するための基盤構築 －  
研究説明文書

1. 研究の目的

現在、絨毛検査や羊水検査などは胎児を対象とした遺伝学的検査として実施されていますが、その行われている状況の詳細については日本全体としては明らかになっていません。実際に検査を受けた胎児の状態がどのようになっており、その転帰がどのようになっているかを広く知る事は、検査を受けた人だけでなく、これから検査を受けるかを考える人にとっても、意志を決定するための情報として大きく役立つと考えられます。そこで、私たちの研究班では、出生前に行われる検査のデータを統一した形でまとめる方法について検討し、そのシステムのあり方を検証するために研究を計画しました。

2. 研究の方法について

この研究では、実際に絨毛検査や羊水検査を受けた方の情報を、検査を受けた病院で集め、個人が特定されない状態(匿名化と言います)にしてデータ解析施設に送り、研究に参加する施設全体でどのような状態になっているかを調べる、という一連の流れについての検証を行うことを目的としています。この研究は、出生前診断の全体像を明らかにするためのシステムを構築することを目的にしていますので、検査を受ける方全体に参加をお願いしています。また、今回の集積されるデータは貴重な疫学的情報になりますので、この情報についても活用を検討しております。

研究の成果は、学会や論文の形で公表されますが、個人情報が出ることは一切ありません。

今回の研究は、標準的な出生前診断の診療の中で必要とされる情報を登録して、解析するものなので、研究に参加いただく方に直接の利益はなく、本研究によって生じる知的所有権についても、あなたには所属することにはなりません。また、この登録を通して、新たな身体的負担や費用負担などが生じる事はありません。

研究は、2015年8月から2016年12月までをデータを集める期間とし、データ解析期間は2017年7月までを予定しています。

### 3. この研究への参加について

この説明書をお読みになり担当医の説明を聞いて、この研究に参加することに同意される場合は、別紙の同意書に署名または記名・押印をして下さい。あなたが、研究に参加しないことを選択されても、一切不利益は生じません。また、あなたがこの研究に同意した後でも、その同意をいつでも撤回できます。しかし、同意を撤回した時点で、研究結果をまとめた報告や出版などが行われている場合には、あなたのデータだけを取り消すことはできませんので、ご了承下さい。

### 4. プライバシーの保護

個人情報の取り扱いには、万全の注意を払って研究を行います。個人のデータは研究のために開発されたソフトウェアで登録を行いますが、このソフトウェアはインターネットなどにつながっていないセキュリティのかかったコンピュータ上で使用します。また、データ解析施設に送る場合には、個人につながる情報が消去されます。研究機関どうしでデータを共有する事もありますが、その場合にも、匿名化された状態でデータをやり取りします。集められたデータは、研究の成果が最後に公表された後少なくとも5年間までは保管されます。データの破棄を行う場合には、復元不可能な方法でデータの消去および破棄を行います。

### 5. 本研究の研究組織について

この研究は、「平成27年度出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究」班(H26-健やか-一般-003: 研究責任者:小西郁生)によって行われます。

本研究は京都大学および研究参加施設で実施されます。研究参加施設は、京都大学、東京都立墨東病院、国立成育医療研究センター、東京都立多摩総合医療センター、横浜市立大学、長崎大学、北里大学、名古屋市立大学、信州大学、昭和大学、山梨大学、兵庫医科大学、川崎医療福祉大学、北海道大学、岡山大学、東京女子医科大学、岩手医科大学、東京医科歯科大学、神戸大学を予定しています。

本研究は、厚生労働科学研究「平成27年度出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究(H26-健やか-一般-003: 研究代表者:小西郁生)」による資金を使用して行われます。企業との利益相反などはありません。

本研究は、京都大学医の倫理委員会で承認の上、京都大学医学部医学研究科長及び京都大学医学部附属病院長の許可を受けて行われます。(承認番号 R0045)

### 6. お問い合わせ先

この研究について何か分からないことや心配なことがありましたら、いつでも担当医師にご相談下

さい。

研究計画書の閲覧等の希望については、研究の実施に差し支えない範囲で対応いたしますが、他の研究参加者の方の個人情報に触れる事に関しては対応出来ませんのでご了承下さい。

研究班相談担当者： 三宅秀彦（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）

診療科内担当者： 杉並 興（京都大学医学部附属病院産婦人科）

病院相談窓口：総務課 研究推進掛 075-751-4899 trans@kuhp.kyoto-u.ac.jp

これらの内容をよくお読みになりご理解いただき、この研究に参加することを同意される場合は、別紙の同意書に署名(自筆)と日付を記入して担当医師にお渡し下さい。

平成 年 月 日

説明医師署名 \_\_\_\_\_

ここはバーコードスペースなので、文字を入れないで下さい。  
右下のフッターには患者氏名と印刷日時をシステムにより挿入します。  
説明事項が少ない場合には【フォーマット1】を使用して下さい。  
【フォーマット1】は1ページに収まるように調整ください。

## 同 意 書

京都大学医学部附属病院長 殿

研究課題名：出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究 - 出生前診断の実態を把握するための基盤構築 - (承認番号〇-〇)

1.  今回の研究について
2.  研究の方法について
3.  この研究の参加について
4.  プライバシー保護について
5.  研究組織について
6.  お問い合わせ先

私は、この研究に参加するにあたり、上記内容について十分な説明を受けました。研究の内容を理解しましたので、この研究に参加することに同意します。また、説明文書と署名した同意書の写しを受け取ります。

同意日： 年 月 日 患者氏名： \_\_\_\_\_ (自署)

説明文書に基づいて説明を行い、自由な意思による同意が得られたことを確認しました。

日付： 年 月 日

説明医師： \_\_\_\_\_ 科(部) \_\_\_\_\_ (自署)

患者氏名 印刷日時

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

find cancel

施設内患者識別番号	ふりがな	患者名	検査日(穿刺日) ※範囲指定検索	妊娠週数 ※範囲指定検索	分娩予定日	胎数	検査種別	経腹/経膣	転帰
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/> ~ <input type="text"/>	<input type="text"/> 週 ~ <input type="text"/> 週	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設内患者識別番号	ふりがな	患者名	検査日(穿刺日)	分娩予定日	胎数	検査種別	経腹/経膈	転帰	出生日
00000002	やました たつこ	山下 達子	2015/01/30 (20週1日)	2015/06/18	2	絨毛	経膈	継続	(-週-日)
00000001	やまだ はなこ	山田 花子	2014/12/30 (28週4日)	2015/03/20	1	羊水		SA/FD	2015/10/06 (68週4日)
			(-週-日)						(-週-日)

優襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

find all record new record view list export

施設内患者識別番号	ふりがな	患者名	検査日(穿刺日)	分娩予定日	胎数	検査種別	経腹/経膈	転帰	出生日
00000002	やました たつこ	山下 達子	2015/01/30 (20週1日)	2015/06/18	2	絨毛	経膈	継続	(-週-日)
00000001	やまだ はなこ	山田 花子	2014/12/30 (28週4日)	2015/03/20	1	羊水		SA/FD	2015/10/06 (68週4日)
			(-週-日)						(-週-日)

確認

新しいデータを作成しても良いでしょうか？

キャンセル OK



1. 施設内患者識別番号

ふりがな

患者名

2. 検査日(穿刺日)

3. 分娩予定日

4. 胎数

5. 検査種別

 (妊娠 - 週 - 日)




分類入力

検査内容

合併症

検査結果1

検査結果2

検査結果3

妊娠経過

分娩データ

その他

6. 分類入力(複数選択可能)

- a. 夫婦のいずれかが, 染色体異常の保因者である場合
- b. 染色体異常症に罹患した児を妊娠, 分娩した既往を有する場合
- c. 高齢妊娠の場合  
 歳 ( 34 - 69 , 70歳以上 範囲選択 )
- d. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
- e. 夫婦の両者が, 新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
- f. 夫婦の一方もしくは両者が, 新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
- g. その他, 胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合
  - i. 超音波所見
    - A) NT異常など超音波マーカー陽性
    - B) 単発形態異常
      - I) 心臓
      - II) 脳脊髄 (神経管)
      - III) その他 (  )
    - C) 多発形態異常
  - ii. 母体血清マーカー検査結果(NT combined検査含む)
    - A) T21
    - B) T18
    - C) T13
    - D) 開放性神経管障害
  - iii. NIPT検査結果
    - A) T21
    - B) T18
    - C) T13
    - D) 性染色体異常
  - iv. ウイルスなど胎内感染の可能性
- h. 妊婦の希望のみ

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

- 閲覧画面 -

pre next find List edit

1.施設内患者識別番号

フリガナ

患者名

2.検査日(穿刺日)

3.分娩予定日

4.胎数

5.検査種別

 (妊娠 - 週 - 日)




分類入力

検査内容

合併症

検査結果1

検査結果2

検査結果3

妊娠転帰

分娩データ

その他

7.検査内容(複数選択可能)

a. 染色体検査

i. Gバンド法

→

解析施設

ii. FISH法

→

解析施設

A) T21

B) T18

C) T13

D) 性染色体

E) 微細欠失・重複

iii. QF-PCR

→

解析施設

A) T21

B) T18

C) T13

iv. アレイ(CGH, SNP)

→

解析施設

A) CGHアレイ

B) SNPアレイ

b. 遺伝子検査 (DNA/RNA検査)

→

解析施設

疾患名

遺伝子名

c. 遺伝生化学的検査

→

解析施設

疾患名

遺伝子名

d. 次世代シーケンサーを用いた検査

→

解析施設

e. 感染症検査

→

解析施設

i. 風疹

ii. サイトメガロウイルス

iii. トキソプラズマ

iv. その他 (

 )

f. ホルモン・マーカー検査

→

解析施設

i. AFP

ii. その他 (

 )

g. その他 (

 )

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

-閲覧画面-

pre

next

find

List

edit

1.施設内患者識別番号

ふりがな

患者名

2.検査日(穿孔日)

(妊娠-週-日)

3.分娩予定日

4.胎数

5.検査種別

分類入力

検査内容

合併症

検査結果1

検査結果2

検査結果3

妊娠転帰

分娩データ

その他

8.合併症(複数選択可能)

a. 破水

b. 流産

c. 子宮内感染

d. 胎児死亡

e. その他 (  )

f. なし

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

- 閲覧画面 -

pre

next

find

List

edit

1.施設内患者識別番号

ふりがな

患者名

2.検査日(穿刺日)

3.分娩予定日

4.胎数

5.検査種別

分類入力

検査内容

合併症

検査結果1

検査結果2

検査結果3

妊娠転帰

分娩データ

その他

9.検査結果(複数選択可能)

a. 染色体検査

i. Gバンド法

A) 正常(variant含む)

B) 異常

I) 21トリソミー(標準型・転座型・モザイク型・同腕染色体)

II) 18トリソミー(標準型・転座型・モザイク型など)

III) 13トリソミー(標準型・転座型・モザイク型・同腕染色体)

IV) 性染色体異常(  )

V) その他(  )

ii. FISH法

A) 正常

B) 異常

I) T21 3 signals

II) T18 3 signals

III) T13 3 signals

IV) 性染色体(  )

V) 微細欠失・重複 (  )

例 X 3 signals (nuc ish(DXZ1×3))

例 15q11-q13欠失 (nuc ish)

iii. QF-PCR

A) 正常

B) 異常

I) T21 positive

II) T18 positive

III) T13 positive

iv. アレイ (CGH, SNP)

A) CGHアレイ

I) 異常なし

II) benign CNV(copy number variation)(  )

III) pathogenic CNV(  )

IV) VOUS(variants of uncertain clinical significance)(  )

B) SNPアレイ

I) 異常なし

II) benign CNV(  )

III) pathogenic CNV(  )

IV) VOUS(variants of uncertain clinical significance)(  )