

研究名：「総排泄腔遺残症・総排泄腔外反症患者における QOL に関する後方視的研究」

1. 研究の目的

総排泄腔遺残症・総排泄腔外反症は、指定難病に認定されている稀な疾患です。

総排泄腔遺残症は、女兒の直腸肛門奇形の特殊型で、尿道、膣、直腸が総排泄腔という共通管に合流し、共通管のみが会陰部に開口する特殊稀少難治性疾患です。その頻度は出生5万人に1人とされ、泌尿生殖器の合併奇形も多いと言われています。総排泄腔外反症は15～20万人に1人の頻度の稀少難治性の先天性下腹壁形成異常で、臍帯ヘルニアの下方中心に外反した回盲部が存在し、その両側に二分した膀胱が外反して存在しています。鎖肛を合併し大腸は短く、内・外性器異常、恥骨離開を有し、多くは腎奇形、仙骨奇形、下肢奇形、染色体異常、脊髄髄膜瘤なども合併すると言われています。

総排泄腔遺残症・総排泄腔外反症の患者さんは、排泄や生殖器、運動、日常生活で様々な身体的サポートに加え、精神的サポートや社会的サポートが必要になる場面も多いです。患者さんの Quality of Life : QOL をより良いものにするため、現在も当院でフォローしている患者さんを中心に、これまでの経過と課題について検討するための調査です。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：当センターにて2002年3月以降、総排泄腔遺残症または総排泄腔外反症の診断で外来通院や入院加療をされたことがある方
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2026年3月
- ③ 調査期間：2002年3月～2026年3月31日
- ④ 研究方法：総排泄腔遺残症または総排泄腔外反症と診断された患者さんの診療記録（電子カルテ）から、研究に用いる情報を収集します。収集したデータに基づき、患者さんが困っていることや希望に沿った治療法を検討していきます。

3. 研究に用いる情報の種類

- ① 属性(年齢、戸籍上の性別、学歴)
- ② 疾患名(総排泄腔遺残症または総排泄腔外反症)
- ③ 併存疾患
- ④ 診断時期(胎児期または出生後)
- ⑤ 排尿・排便の状況
- ⑥ 生殖機能の有無

⑦ 就学・就職状況

上記の通りに得た情報は、倫理委員会承認後からデータ利用を開始いたします。

※ 患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報とは調査対象ではなく、個人情報は保守されます。

4. 情報の公表

研究内容は学会発表や学術論文の形で公表する予定です。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター

6. 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。

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。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立成育医療研究センター 外科 山岸徳子
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 外科 山岸徳子