

(別紙1)

## 総括研究報告書

課題番号	2022B-16						
研究開発課題名	ゲノム解析による胎児水腫の原因と病態生理の解明に関する研究						
分類※	<input checked="" type="checkbox"/> ①	<input checked="" type="checkbox"/> ②	<input checked="" type="checkbox"/> ③	<input checked="" type="checkbox"/> ④	<input checked="" type="checkbox"/> ⑤	<input type="checkbox"/> ⑥	<input type="checkbox"/> ⑦
区分	<input type="checkbox"/> A	<input checked="" type="checkbox"/> B	<input type="checkbox"/> C	<input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> S		
主任研究者	所属	国立成育医療研究センター 胎児診療科					
	役職	診療部長					
	氏名	小澤 克典					
実施期間	2023年 4月 1日 ~ 2024年 3月 31日						

※分類は下記①～⑦より選択

- ① 日本の成育分野の疾患の研究の基盤となる研究
- ② 診断、治療及び予防法の開発に関する研究
- ③ 発症機序や病態の解明等を行う研究
- ④ 診断や治療のための基準の開発等に関する研究
- ⑤ 患児・者のQOL向上に結びつく研究
- ⑥ 研究的視点や技術をもつ医療従事者を育てるための研究  
(プロトコル作成のフェージビリティ研究)
- ⑦ 政策提言に結びつく研究

### 成果の概要

※ 今年度の研究実績及び成果に関して、500～1000字、文字の大きさ11ポイント程度で作成ください。

※ 計画書に記載された計画に対応して、どのような結果が得られたか記載してください。

※なお、総括研究報告書は、国立成育医療センターホームページに掲載致しますのでご承知おきください。知財等の都合により、総括研究報告書のホームページへの掲載に不都合がある場合は事前に事務局にご相談ください。

胎児水腫の生命予後はいまだ不良である。胎児水腫の原因が様々であり、胎児期に分かることが多いためである。胎児水腫の予後を改善するためには原因を特定し、その原因に対応した管理や治療をおこなう必要がある。近年、原因不明の胎児水腫において全エクソーム検査で遺伝子異常が明らかになってきている。本研究では胎児水腫の疾患レジストリを構築し、全エクソン解析と全ゲノム解析を組み合わせることで病的遺伝子変異を同定する。また胎児水腫の病態について経時的な胎児超音波検査と、胎児水腫と関連のある母体バイオマーカーのデータを集積することで、遺伝子変異による胎児の病態生理や、周産期予後や神経発達予後について明らかにする。

今年度は3年の研究計画の2年目にあたり、初年度に実施した研究計画の倫理申請、症例報告書（CRF）とデータベースの作成、遺伝子解析や母体生化学検査を実施する体制の構築、そして症例登録の開始に続き、症例登録とデータ収集、遺伝子解析を継続して実施した。

予定症例登録数は50例に設定されているが、初年度は計画よりも症例集積数が少なかったため、今年度は単施設から多施設共同研究（全4施設）に計画を修正した。そして今年度は登録症例数が18例となり、そのうち5例に遺伝子変異を認めた。新規の遺伝子変異については順次論文を作成し、公表をしていく。研究のデータマネジメントや結果の分析については臨床研究センターに相談をおこない、今後も多施設共同による症例登録を継続すること、遺伝子解析と発達調査を進めていく計画を確認した。