

## 研究課題：脊柱変形を伴う Williams 症候群の検討

### 1. 研究の目的

Williams 症候群は、心血管疾患や高カルシウム血症や特徴的な顔貌を呈する疾患であり、出生 10000-20000 に 1 例程度の稀な疾患です。また側弯症を合併することが報告されていますが、遺伝子学的特徴と側弯症との関連を調べた報告はありません。本研究の目的は、Williams 症候群の側弯症発生率やカーブパターンと遺伝子変異との関連性を明らかにすることです。

### 2. 研究の方法

2010年1月1日から2024年1月31日までに当センターに受診歴のある Williams 症候群の患者様を診療録から後方視的研究を行います。

### 3. 研究期間

2024年3月（倫理委員会で承認を得られた日）から2026年1月31日までとなります。

### 4. 研究に用いる資料・情報の種類

診療録から、単純レントゲン写真や CT、MRI の画像所見、遺伝情報を含めた臨床情報を調べまとめます。

### 5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

この研究で得られた結果は、医学雑誌などに公表されることがありますが、患者様の名前など個人情報は一切分からないようにしますので、プライバシーは守られます。また、この研究で得られたデータが本研究の目的以外に使用されることはありません。

### 6. 研究組織

研究機関：地方独立行政法人埼玉県立病院機構 埼玉県立小児医療センター

研究責任者：整形外科 科長 平良勝章

研究分担者：整形外科 医長 町田真理

### 7. お問い合わせ先・研究への参加を希望しない場合の連絡先

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、資料・情報が当該研究に用いられることについて患者様もしくは患者様の  
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すので、2024年  
9月30日までに下記の連絡先へお申出ください。その場合でも患者様に不利益  
が生じることはありません。

地方独立行政法人埼玉県立病院機構  
埼玉県立小児医療センター  
医事担当（代表 048-601-2200）