

研究課題：Costello 症候群・CFC 症候群の臨床的特徴に関する後方視的観察研究

1. 研究の目的

本研究の目的は Costello 症候群、CFC 症候群の 15 歳以上での症状・合併症・生活の状況を明らかにすることです。

2. 研究の方法

研究分担者、日本小児遺伝学会会員、あるいはこれまでに東北大学に遺伝子解析を依頼した医師に調査を依頼し、Costello 症候群、CFC 症候群の方の数と 15 歳以上の方の数を調べます。その中で調査の協力頂く医師に調査票をお送りして、患者さんの年齢、遺伝子変異、症状、合併症、生活の状況を調査します。

3. 研究期間

2024 年 12 月（倫理委員会承認後）～2029 年 3 月

4. 研究に用いる資料・情報の種類

年齢、生年月、遺伝子変異、症状、生活の状況などです。

5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

情報は個人が特定できないよう氏名等を削除し、電子的配信等により共同研究機関や情報提供する機関から情報を収集し、共同研究機関とは結果を共有します。研究組織外部への情報の提供はしません。

6. 研究組織

研究代表者：

機関名：東北大学

責任者職名・氏名：教授・青木洋子

共同研究機関

機関名：国立成育医療研究センター

責任者職名・氏名：遺伝診療センター長・黒澤健司

機関名：浜松医科大学

責任者職名・氏名：病院准教授・藤澤泰子

機関名：：神奈川県立こども医療センター
責任者職名・氏名：科長・黒田 友紀子

機関名：大阪母子医療センター
責任者職名・氏名：主任部長・研究所長・岡本 伸彦

機関名：埼玉県立小児医療センター
責任者職名・氏名：部長・大橋 博文

機関名：愛知県医療療育総合センター発達障害研究所
責任者職名・氏名：客員研究員・水野 誠司

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せんので、2025年6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）