

「情報公開文書」

受付番号： 388-5

課題名： 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. 研究の対象

東北大学、国立成育医療研究センター、神奈川県立こども医療センター、大阪母子医療センター、埼玉県立小児医療センター、愛知県医療療育総合センター、浜松大学小児科、小児遺伝学会会員の医師の所属する医療機関で診療を受けている Costello 症候群と CFC 症候群の方で 15 歳以上の方

2005 年以降に東北大学で遺伝子診断を受けた Costello 症候群と CFC 症候群の方で 15 歳以上の方

2. 研究期間

2024 年 12 月（倫理委員会承認後）～2029 年 3 月

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

当院で試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。

利用開始予定日：2026 年 5 月 7 日

提供開始予定日：2026 年 5 月 7 日

4. 研究目的

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。

5. 研究方法

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の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。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、生年月、遺伝子変異、症状、、生活の状況など

7. 外部への試料・情報の提供

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。

8. 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

「既存試料・情報の提供のみを行う機関」

日本小児遺伝学会の会員で一次調査で15歳以上のCostello症候群、CFC症候群の患者さん有と回答し二次調査協力に同意した医師の所属する機関(大学病院、国内小児医療センターなど)。

2) ヌーナン症候群の遺伝子解析研究(2022-1-702)に参加した医師のうち、推定15歳以上と考えられる患者さんを診療し、再調査協力に同意した医師の所属する機関(大学病院、国内小児医療センターなど)

9. 利益相反(企業等との利害関係)について

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究の利害関係については、現在のところありません。今後生じた場合には、所属機関において利益相反の管理を受けたうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係について公正性を保ちます。この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。

10. 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ください。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ください。

また、試料・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。

当院における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

担当者の所属・氏名：札幌医科大学医学部 ゲノム予防医学講座 臨床ゲノム学分野
講師 石川亜貴

住所：
〒060-8556 札幌市中央区南1条西17丁目

連絡先：
011-611-2111 内線 27950 a.ishikawa@sapmed.ac.jp

当院の研究責任者：札幌医科大学医学部 ゲノム予防医学講座 臨床ゲノム学分野 講師 石川亜貴

研究代表者：青木洋子 東北大学大学院医学系研究科 公衆衛生学専攻
情報健康医学講座 遺伝医療学分野 教授

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

- 1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

- 2) 1)以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口へ提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合