

# 研究名： ピエールロバン症候群における顔面骨の形態学的検討

## 1. 研究の目的

遺伝子 Sox9 は胎生期（ヒトの体が出生前の形成されていく時期）において蝶形骨、下顎関節という顔にある骨の軟骨形成（骨が形づくられていく過程）にかかわっているとされています。そのため Sox9 に変異がおきると、口蓋裂や小顎症といった疾患が生じます。そして小顎症を呈するピエールロバン症候群の原因遺伝子の一つが Sox9 といわれています。そこで、ピエールロバン症候群の患者において、これら蝶形骨や下顎関節といった骨の異常が確認できれば、Sox9 との関連性がより詳しく解明でき、小顎症のメカニズムを理解する手がかりになると考えています。

また、これまでピエールロバン症候群の患者の診断は、小顎症や口蓋裂を認めるか、また遺伝子に変異を認めるかで行ってきました。しかし遺伝子すべてを調べることは労力や費用面から容易なことではありません。画像検査で容易に確定診断が可能となれば、検査の侵襲や費用面の改善が期待されます。

ピエールロバン症候群の方の CT データから蝶形骨、下顎関節を中心に観察を行い、軟骨形成の程度を評価することで、小顎症のメカニズムの解明や、容易な診断の手法の確立につながると考えています

## 2. 研究の方法

- ① 研究対象：当センターにて 2002 年 3 月～2022 年 11 月までにピエールロバン症候群と診断された方のうち、上気道狭窄の治療をうけ、DICOM 形式での CT データが保存されている患者さん
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2024 年 12 月
- ③ 研究方法：これまでに診療の過程で撮影された CT 画像から、個人を特定できる情報を削除したうえで、慶應義塾大学医学部形成外科で解析します。

## 3. 研究に用いる情報の種類

これまでに診療の過程で撮影された CT 画像、性別、検査時年齢、上気道狭窄に対する治療歴などの診療情報を利用します。

**※ 患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報**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。その際にも、患者さんを特定できる情報は公表されません。

## 5. 研究実施機関

慶應義塾大学医学部（画像解析を担当します）

東京歯科大学（画像解析を担当します）

国立成育医療研究センター（CT画像などの診療情報を提供します）

## 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。

また、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ないので、**2023年10月31日までに**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 形成外科 彦坂 信（担当者氏名）

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7025）

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 形成外科 彦坂 信（責任者氏名）