

試料・情報利用研究計画書(概要)						
審査委員会 受付番号	2017-0068	利用形態	分譲	利用する 試料・情報	ジャポニカアレイV2でタイピングした個人で性別情報のある者のSNPアレイ遺伝子型データ	
主たる研究機関	国立成育医療研究センター			分担 研究機関	慶應義塾大学医学部	
研究題目	先天性甲状腺機能低下症のGWAS解析			研究期間	平成24年3月13日 ～令和6年3月31日	
実施責任者	鳴海 覚志	所属	分子内分泌研究部		職位	基礎内分泌 研究室長
研究目的と意義	<p>甲状腺ホルモンがなんらかの理由で先天的に産生できない病態を総称して先天性甲状腺機能低下症と呼ぶ。先天性甲状腺機能低下症は世界的に約3,000出生に1名でみられる最も高頻度の先天性内分泌疾患である。先天性甲状腺機能低下症の発症機序は大部分が未解明である。その機序として、複数遺伝因子の相互作用、環境因子、遺伝因子と環境因子の相互作用、エピジェネティック異常などの可能性が指摘されているが、明確ではない。本研究では、本邦で出生した先天性甲状腺機能低下症患者の白血球ゲノムDNAを収集し、ゲノムワイド関連解析(GWAS)を行うことでその病因解明を目指すものである。先天性甲状腺機能低下症のGWASは世界的に前例がなく、その知見は病態理解、疾患リスク評価技術の開発などを通じて被災地住民と人類へと貢献し、次世代医療の開発の観点からも有用である。</p>					
研究計画概要	<p>申請者が保管している先天性甲状腺機能低下症患者由来ゲノムDNA試料145検体につき、ジャポニカアレイV2フォーマットでSNPタイピングを行う。決定した遺伝子型情報を、ToMMoが保有する同じプラットフォーム(ジャポニカアレイV2)で取得された健常者由来遺伝子型情報とてらしあわせ、統計解析することよりゲノムワイド関連解析を行う。有意なシグナルが得られる場合は、ファインマッピング解析、別の患者コホートにおけるレプリケート解析、生物学的効果の検証などへと進む。</p>					
期待される成果	<p>本研究を通じて、先天性甲状腺機能低下症の疾患感受性を規定する遺伝子座を特定できる可能性がある。このような情報は、特定の個体における疾患罹患リスクの評価に応用でき、個別化医療の推進につながる。また、疾患発症に関わる生物学的パスウェイの同定につながる可能性がある。このような知見は、新規の疾患バイオマーカーの発見や新規の治療標的の発見に応用可能である。</p>					
これまでの倫理 審査等の経過	<p>本研究課題は2012年3月の国立成育医療研究センター倫理審査委員会で審査を受け承認された。その際、同意撤回のあり方について議論があり、全ての研究参加者に対して説明書・同意書とともに同意撤回書を配布し、同意撤回の機会確保につとめることとなった。</p>					
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	<p>本研究は個人情報(性別、診断名、遺伝学的情報など)を取り扱うため匿名性に留意して行う。試料の匿名化はサンプル採取を行う機関で行うため、解析を行う国立成育医療研究センターは匿名化された情報と試料のみを取り扱う。個人情報を含むデータはスタンドアロンのPCを使用して外部記憶装置に記録させ、そのメディアは、鍵をかけて厳重に保管する。</p>					
その他特記事項						
* 公開日	令和元年7月1日					