

試料・情報利用研究計画書(概要)				
審査委員会 受付番号	2022-1014	利用形態	共同研究	
研究題目	先天性甲状腺機能低下症における遺伝的要因の探索		研究期間	2023年3月～2023年3月 (期間延長手続き中)
代表研究機関	国立成育医療研究センター	責任者 氏名・職	深見 真紀	分子内分泌 研究部長
分担研究機関	東北メディカル・メガバンク機構	責任者 氏名・職	高山 順	准教授
	東北大学医学系研究科	責任者 氏名・職	菊池 敦生	教授
研究目的と意義	甲状腺ホルモンは、エネルギーの代謝に関係し健康な生活を送るのに必要不可欠なホルモンです。生まれつき不足する体質をもつお子さんが、治療をされないまましていると、健康な発達に影響することが知られています。この病気を先天性甲状腺機能低下症と呼んでいます。しかし、先天性甲状腺機能低下症の方の遺伝的な病気の原因はまだ十分に解明されていません。国立成育医療研究センターを中心とした研究チームでは、先天性甲状腺機能低下症の患者さんを対象に遺伝学的な解析を行い、甲状腺ホルモンの低下に関係する可能性のある遺伝学的な変化を探しています。この中で見つかった患者さんの遺伝学的な変化が、これまで健康にお過ごしであった東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査にご参加いただいた方にも見出されないかを調べることを通して、それらの遺伝学的変化が患者さんの甲状腺ホルモンの低下などと関係するものであるかどうか調べるのがこの研究の目的です。			
研究計画概要	本研究の対象となる方は東北メディカル・メガバンク機構が実施している長期健康調査に参加いただき、遺伝学的な解析をすでに完了しデータベースへ登録された方です。国立成育医療研究センターを中心とした、先天性甲状腺機能低下症の患者さんを対象として遺伝学的な変化を調べる研究において、甲状腺ホルモンの低下に関係する可能性のある遺伝学的な変化が見つかった場合に、東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査にご参加いただいた方の中に類似の変化をお持ちの方がいないかを調べます。これは、これまで健康にお過ごしであった参加者の方に同じ変化が見つかるということは、その変化が甲状腺ホルモンの低下に関係しない可能性があるためです。遺伝学的な検査結果は、保管されたDNAを用いてデータベースに登録した際に使用した方法とは別な解析方法で再検査し、データベースの登録内容が正確か確認します。類似の遺伝学的な変化をお持ちの参加者がいらっしゃった場合には、その方の情報と保存された血液(血清)を国立成育医療研究センターに送付し、甲状腺に関連する病気の症状や検査値に変化がないかを調べます。 なお、今回の解析で甲状腺ホルモンの低下に関係する可能性のある遺伝学的な変化をおもちかどうか、また、保存されている血液(血清)の検査を行った場合の結果をお伝えすることはありません。これは、この遺伝学的な変化が本当に甲状腺の機能に関係するか確実に判断できないためです。ご自身やご家族が甲状腺に関係するご病気であるなど、ご自身が甲状腺に関係する遺伝学的な変化をお持ちであるかご心配やご相談をご希望の方は、下記の研究責任者までお問い合わせください。			
利用試料・情報	対象者: 全ゲノム解析済対象者のうち、約30名 試料: 血清、DNA 情報: 性別、年齢、身長、体重、20歳ごろのおよその体重、最終学歴、甲状腺に関連した病気の罹患歴			
期待される成果	患者さんで見いだされた遺伝学的な変化と類似の変化をお持ちの参加者の方の表現型を評価することで、患者さんがおもちの遺伝学的な変化の影響をより正確に評価することができ、本症の病態解明に大きく寄与することが期待されます。			
倫理審査等の経過	2023年1月 成育医療研究センター倫理委員会承認 2023年3月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認			
倫理面、セキュリ ティー面の配慮	人を対象とする生命科学・医学系研究の倫理指針及び別途締結する研究契約を遵守して研究を実施します。 情報は、厳格なアクセス管理がなされたスーパーコンピュータ上で利用されます。 先天性甲状腺機能低下症患者さんの情報は、国立成育医療研究センターにおいて、文書による説明・同意を得て収集した情報を利用します。			
その他特記事項	成育医療研究センター研究費			
(事務局使用欄)	*公開日 令和5年3月31日 (研究責任者) 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 高山 順 〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町2-1 TEL:022-717-6018			