

「情報公開文書」

受付番号：2023-4-009

課題名： 先天性甲状腺機能低下症における遺伝的要因の探索

研究責任者： 高山 順

1. 研究の対象

2013年以降に、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ご参加いただいた方を対象にしています。実際に、本研究で解析を行う参加者の方は、「2. 研究目的・方法」に記載している遺伝的な特徴をお持ちの方に限られます。

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2023年3月の研究実施許可後から2023年6月までの予定です。

【研究目的】

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に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。

【研究方法】

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。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

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

試料： 血液（血清）、DNA

4. 外部への試料・情報の提供

この研究は、国立成育医療研究センター研究所との共同研究です。

患者さんの情報は同研究所で、患者さんと共通する特徴などがいないかを検討します。血液（血清）は、同研究所に送付し、同研究所で解析を行います。健康保険でも標準的に広く行われている検査については、医療法や、臨床検査技師等に関する法律に基づいて都道府県知事等に登録が認められた衛生検査所等に検査の一部を委託することがあります。

なお、遺伝学的変化が正確にデータベースに登録されているかの確認の検査は、東北大学医学系研究科の内部で行いますので、DNA を国立成育医療研究センターに提供することはありません。

5. 関係研究組織

国立成育医療研究センター研究所 分子内分泌研究部

部長 深見 真紀

基礎内分泌研究室 室長 鳴海 覚志

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。

研究責任者

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構

ゲノム遺伝統計学分野

高山 順

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-717-6018

東北大学の東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、本研究に限って試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5161

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5162

◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「6. お問い合わせ先」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、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利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆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。

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に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。

＜人を対象とする生命・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20の2(1)＞

- 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