

作成日 2022 年 11 月 10 日
(最終更新日 2022 年 11 月 10 日)

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号：2022-1-808

課題名：先天性甲状腺機能低下症の新規責任遺伝子に関する追加解析研究

1. 研究の対象

2000 年から 2010 年ごろの間に東北大学病院の小児科で先天性甲状腺機能低下症の治療をお受けになった患者様のうち、「先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）患者における原因遺伝子解析」の研究に参加された方。

2. 研究期間

2022 年 12 月（倫理委員会承認後）～2027 年 11 月

3. 研究目的

東北大学病院の小児科では、先天性甲状腺機能低下症の患者様の遺伝学的な原因を調べる研究を過去に行いました。この研究ののち、新たに先天性甲状腺機能低下症の原因となる遺伝子の異常が見つかったほか、先天性甲状腺機能低下症に関連する遺伝子異常の発症に関連することが予測されるがまだその病気との関連が確立していない遺伝子の変化が見つかっています。この研究では、当時明らかではなかった遺伝子異常と先天性甲状腺機能低下症との関係を調べることで病気の原因の解明をすることを目的としています。

4. 研究方法

当時、「先天性甲状腺機能低下症（クレチン症）患者における原因遺伝子解析」に参加された方のうち、将来、追加の遺伝子解析を行うことに同意され DNA が保存されている方の DNA を用いて解析を行います。解析には、サンガー法という当時と同じ方法の他、次世代シーケンサーという当時には十分に実用化されていなかった解析機器を用いて解析を行います。

また、解析結果が過去に報告されている同じ遺伝子変化を持つ人と同様であるかを比較することを目的として、当時の研究でご同意をいただいた範囲内で、カルテに記載されていた血液検査結果や、性別・身長・体重などの診療情報を確認することがあります。

なお、この研究で新しい遺伝子の変化が明らかになった場合にも原則として結果をお知らせすることはありません。しかしながら、当時よりもより高精度の遺伝子解析が可能になっていることから、改めて遺伝子解析を行うことで当時明らかにはならなかった遺伝子

変化が見つかることが期待されます。ご自分の健康管理などのために、詳細な遺伝子検査をご希望される方のために、東北大学病院小児科では遺伝子解析研究を行っております。その研究にご参加いただくことで、当時より詳細な検査結果をご報告することが可能です。この遺伝子解析研究への参加をご希望される患者様は、東北大学病院小児科にご通院中の場合には外来担当医まで、また、すでに東北大学病院小児科への通院をされていない方は下記の問い合わせ先までご連絡ください。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

保存されている DNA を解析に用います。

また、保存されているカルテの記載内容（血液検査結果や、性別・身長・体重などの診療情報）を確認し、遺伝子解析結果と照らし合わせます。

6. 外部への試料・情報の提供

この研究の遺伝子解析は原則として、東北大学の学内で行います。ただし、検査の一部は、臨床検査技師等に関する法律に基づき都道府県知事などが登録した衛生検査所に検査を委託することがあります。これらの施設は、健康保険で認められた診療の範囲で遺伝子解析を実施する施設であり、保険診療と同様の管理体制が担保されています。

これらの施設に解析を依頼する場合には、匿名の符号をつけた DNA のみを追跡が可能な宅配便などで送付します。

7. 研究組織

本学単独の研究です・

8. 利益相反（企業等との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、共同研究費と科研費を使用します。

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。本研究における企業等と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、東北大学利益相反マネジメント委員会の承認を得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の公正性を保ちます。

9. 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、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ないので、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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

研究事務局

東北大学大学院医学系研究科 発生・発達医学講座 小児病態学分野

島 彦仁

〒 980-8574

住所 仙台市青葉区星陵町 1-1

TEL 022-717-7287

FAX 022-717-7290

研究責任者：

東北大学大学院医学系研究科 発生・発達医学講座 小児病態学分野

菅野 潤子

◆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：「9. 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。

- 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。

<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