

新潟大学 倫理審査委員会 オプトアウト書式

①研究課題名	多施設共同研究による甲状腺ホルモン合成障害疾患のデータベース作成
②対象者及び対象期間、過去の研究課題名と研究責任者	当院に通院中の先天性甲状腺機能低下症の中で、既知の甲状腺ホルモン合成障害の原因遺伝子の遺伝学的検査を受検し、病的バリエーションが同定された症例。
③概要	甲状腺ホルモン合成障害は、甲状腺ホルモンの合成に関わる酵素・蛋白を先天的に欠乏あるいは欠損することにより生じる遺伝性疾患です。その多くは常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）形式をとります。ただし、同一の遺伝子異常でも、新生児マススクリーニングにて先天性甲状腺機能低下症を指摘されることもあれば、成人期に甲状腺腫を契機に同定されることもあるなど、多様性があります。小児科から内科の移行期医療として、遺伝情報並びに臨床情報の適切な情報共有は重要な課題です。本研究では、患者さんの受診契機や症状、遺伝子変異の情報、甲状腺疾患の家族歴、合併症の有無、治療経過などを収集します。情報の公表は、学会発表、論文発表、ウェブサイト掲載を予定しています。
④申請番号	2024-0222
⑤研究の目的・意義	多施設共同研究により、わが国の遺伝性甲状腺ホルモン合成障害をきたす疾患のデータベースを構築することにより、各疾患の臨床的、遺伝学的特徴を明らかにし、診療環境の向上や標準治療（ガイドライン収載等）に結びつけることを目的としています。
⑥研究期間	倫理審査委員会承認日から2026年03月31日まで
⑦情報の利用目的及び利用方法（他の機関へ提供される場合はその方法を含む。）	本研究では、患者さんの受診契機や症状、遺伝子変異の情報、甲状腺疾患の家族歴、合併症の有無、治療経過などを収集します。研究組織のメンバーは各施設の登録内容を共有しますが、情報の提供はパスワードを設定したファイルを電子的配信で行う。情報の公表は、学会発表、論文発表、ウェブサイト掲載を予定しています。
⑧利用または提供する情報の項目	検査データ、診療記録、遺伝子解析結果等 患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報調査対象ではなく、個人情報は保守されます。
⑨利用する者の範囲	新潟大学および以下の共同研究機関等で利用いたします。 新潟大学 小児科 澤野堅太郎 共同研究機関 菱沼 昭 （菱沼クリニック、前日本甲状腺学会理事長） 西原 永潤 （隈病院内科）

	阿部 清美 (東京都済生会中央病院小児科) 大江 秀美 (名古屋甲状腺診療所内科) 小飼 貴彦 (獨協医科大学ゲノム診断・臨床検査医学) 櫻井 晃洋 (札幌医科大学遺伝子診療科) 杉澤 千穂 (昭和大学藤が丘病院糖尿病・代謝・内分泌内科) 出口 ハンナ (隈病院内科) 中尾 佳奈子 (国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部基礎内分泌研究施設) 長崎 啓祐 (新潟大学医歯学総合病院小児科) 鳴海 覚志 (慶應義塾大学小児科) 西山 充 (高知大学教育研究部) 廣川 満良 (隈病院病理診断科) 深田 修司 (隈病院内科) 溝上 哲也 (田尻クリニック) 渡邊 奈津子 (伊藤病院内科)
④ 試料・情報の管理について責任を有する者	新潟大学 小児科 澤野 堅太郎 共同研究機関：西原 永潤 (隈病院内科)
④ お問い合わせ先	本研究に対する同意の拒否や研究に関するご質問等ございましたら下記にご連絡をお願いします。 所属：小児科 氏名：澤野 堅太郎 Tel：025-227-2222 E-mail：sawano@med.niigata-u.ac.jp