

# 「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」 に対するご協力をお願い

研究責任者 室谷 浩二  
研究機関名 神奈川県立こども医療センター  
(所属) 内分泌代謝科

このたび当科では上記の医学系研究を、神奈川県立こども医療センター倫理委員会の承認ならびに研究機関の長の許可のもと、倫理指針および法令を遵守して実施します。

今回の研究では、同意取得が困難な対象となる患者さんへ向けて、情報を公開しております。なおこの研究を実施することによる、患者さんへの新たな負担は一切ありません。また患者さんのプライバシー保護については最善を尽くします。

本研究への協力を望まれない患者さんは、その旨を「8 お問い合わせ」に示しました連絡先までお申し出下さいますようお願いいたします。

## 1 対象となる方

対象となるのは、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（病気と関連する遺伝情報の変化）が同定された方です。

## 2 研究課題名

承認番号 169-3

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

## 3 研究組織

### 代表研究機関

日本甲状腺学会

日本甲状腺学会（隈病院内科）

### 研究責任者

理事長 田上 哲也

事務局 西原 永潤

### 分担研究者

阿部 清美

大江 秀美

小飼 貴彦

櫻井 晃洋

杉澤 千穂

出口 ハンナ、深田 修司

中尾 佳奈子

### 所属

東京都済生会中央病院小児科

名古屋甲状腺診療所内科

獨協医科大学ゲノム診断・臨床検査医学

札幌医科大学遺伝子診療科

昭和大学藤が丘病院糖尿病・代謝・内分泌内科

隈病院内科

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
溝上 哲也	田尻クリニック
渡邊 奈津子	伊藤病院内科
室谷 浩二、花川 純子	神奈川県立こども医療センター内分泌代謝科

★ただし、本研究計画に従った各施設の承認手続きが完了した施設を随時追加することとし、追加施設の情報を参加施設一覧表に追記する。

#### 4 本研究の目的、方法

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、症状の出かたに多様性があり、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、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。

研究方法は、以下の通りです。

**対象**；遺伝学的検査に対する文書による説明・同意を得た上で、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（病気と関連する遺伝情報の変化）が同定された患者を対象とします。

**登録**；参加施設は、**合成障害データ収集シート**にある評価項目（下述「5 協力をお願いする内容」を参照）に沿って、対象症例の診療録、遺伝カウンセリング記録等の情報をもとにして、登録を行ないます。参加施設相互で同一の対象者がある場合は、記載内容に明示します。手術例では手術標本を提供してもらうことがあります。登録の中断、中止、データの修正等に関しては、各施設の責任者が研究代表者、事務局に通知します。

**情報の提供**；本委員会のメンバーは各施設の登録内容を共有することになりますが、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ないます。

#### 5 協力をお願いする内容

本研究でご協力頂きたい診療情報は、原則として以下の通りです。いずれも患者様に新たな負担や危険性が発生するものではありません。研究への不参加を希望されても不利益は生じません。

##### 1) 標準項目

生年月、性別、甲状腺疾患家族歴、診断時年齢、診断契機、甲状腺外合併症

##### 2) 準標準項目

遺伝学的検査（対象遺伝子、変異型）、同定時期、解析方法、病的バリエーション評価、解析契機

##### 3) 追加項目

a) 新生児マススクリーニング

身長、体重、腹囲、血圧、乳房 Tanner 分類（女性）、月経周期（女性）、伸展陰莖長、精巣容積、恥毛 Tanner 分類

b) 甲状腺機能検査（施設初診時データ）

初診時年齢、初診時 LT4 内服、初診時検査値（TSH, FT4, FT3, Tg）、初診時甲状腺腫の有無、初診時症状、初診時大腿骨骨端核の有無

c) 甲状腺機能検査（直近データ）

最終診察時年齢、最終診察時 LT4 補充量、最終診察時検査値（TSH, FT4, FT3, Tg, TgAb, TPOAb）

d) 甲状腺ホルモン測定キット

TSH, FT4, FT3 に関して、キット名および基準値

e) 画像検査（直近データ）

甲状腺エコー 実施時年齢、計測値、充実性腫瘍の有無・所見、穿刺吸引細胞診の有無・所見

f) 患者予後情報（最終診察時）

知的障害の有無、社会的状況、身長（cm）、体重（kg）

g) 治療状況

LT4 補充の有無、甲状腺手術の有無

6 本研究の実施期間

2026 年 2 月 6 日～2026 年 3 月 31 日

7 外部への試料・情報の提供

共同研究機関内で共有する可能性があります。

8 お問い合わせ

本研究に関する質問や確認のご依頼は、下記へご連絡下さい。

また本研究の対象となる方またはその代理人（ご本人より本研究に関する委任を受けた方など）より、情報の利用の停止を求める旨のお申し出があった場合は、適切な措置を行いますので、その場合も下記へのご連絡をお願いいたします。

責任者：室谷 浩二（むろや こうじ）

所属：神奈川県立こども医療センター内分泌代謝科

住所：〒232-8555 横浜市南区六ッ川 2-138-4

電話：045-711-2351

FAX：045-742-7821

以上