

2011年4月1日から2025年9月30日までに当院で先天性甲状腺機能低下症に対して病型診断（検査入院）の精査を行った患者さんへ

先天性甲状腺機能低下症に対するパークロレイト放出試験の再評価を通じた  
新たな病型診断と治療戦略の構築

**（1）研究の概要について**

承認番号： 第I2025-272番

研究期間： 研究実施許可日から西暦2030年3月31日

研究責任者： 東京科学大学 小児科 助教 高澤 啓

この研究は、東京科学大学医学系倫理審査委員会の承認及び機関の長の実施許可を得て実施されます。

**＜研究の背景＞**

先天性甲状腺機能低下症（congenital hypothyroidism、以下CH）は、生まれつき甲状腺のはたらきが弱く甲状腺ホルモンが不足する疾患です。甲状腺ホルモンは胎児期、乳児の神経発達に重要なホルモンであり、その不足は発達に影響するリスクがあるため、早期診断・早期治療（レボチロキシン内服）が重要となります。世界的にも新生児マススクリーニング（newborn screening、以下NBS）が有効であることが知られており、本邦でも1979年からNBSが開始されています。

CHの診断治療指針としては、NBSで発見後、神経予後を考慮し、ただちに内服による治療を開始した後、神経細胞の発達が完了する3歳以降に甲状腺機能の再評価および病型診断を行うことが推奨されています。病型診断では、甲状腺機能の再評価により、治療継続の必要性を判断するとともに、特殊な画像検査など（甲状腺シンチグラフィー、パークロレイト放出試験、甲状腺超音波検査）を用いて甲状腺機能の原因（甲状腺形成異常またはホルモン合成障害）の確定診断を行います。合成障害の場合、原因となる遺伝子医師が同定される可能が高いため、遺伝子診断や遺伝相談において重要な情報となります。近年、遺伝子検査技術の進歩により、遺伝学的な原因診断の精度が高くなってきており、病型診断に引き続く遺伝子検査や遺伝相談の意義についても多く議論がなされています。また、診断早期に遺伝学的診断や（パークロレイトなどを除く）画像検査を行うことで、3歳まで待たずに診断や治療方針を決定しうる可能性についても議論されており、特に保険適応外薬剤を用いる特殊検査であるパークロレイト放出試験の要否について再度見直す必要があると考えられています。

本研究は、CHに対する現行の病型診断の意義を見直すことで、より早期の原因診断や治療方針決定、遺伝学的検査および遺伝相談を可能とする、新たな病型診断の体制構築を目指すものとなります。

**（2）研究の意義・目的について**

本研究は、パークロレイト放出試験を中心とした現行の病型診断の意義を見直すとともに、より早期に原因診断を行うための新たな体制を構築することを目的とした研究です。

### **(3) 研究の方法について**

対象となる患者さんは、2011年4月以降にCHの病型診断を当院で行った方です。これまでの診療でカルテに記載されている情報(性別、年齢、診断名、周産期歴、身体所見等)、血液検査や病型診断で行った諸検査、遺伝学的検査のデータを収集して、検討します。

### **(4) 試料・情報等の保管・廃棄と、他の研究への利用について**

集積したデータは、研究統括者を保管責任者として、データ発表後10年間は、個人情報対応表とは別にした形で、PCにデータとして保存します。

研究予定期間は、研究実施許可日から2030年3月31日までです。

将来、CHに関する発展した臨床研究のため、集積したデータを二次利用する可能性があります。その場合には改めて倫理審査委員会で承認を受けた上で使用します。

### **(5) 予測される結果（利益・不利益）について**

本研究は診療録のデータに基づく臨床研究であり、研究対象者が研究参加により直接的な利益を得ることは考えにくいです。本研究により、新たな病型診断の体制を構築することで、3歳を待たずに原因診断を行うことが可能となることが期待されます。

また、本研究では診療録に基づくデータの採取をもとに行うため、研究対象者への不利益はありません。また、研究対象者の費用負担もありません。

### **(6) 研究協力の任意性と撤回の自由について**

本研究は通常の診療で得られた過去の情報を使用する研究のため、患者さんから個別に同意を頂くことはせず、この掲示によるお知らせをもって同意をいただいたものとして実施いたします。この研究へ参加を希望されない方は下記問い合わせ先へご連絡ください。参加は患者さんの自由意思であり、参加いただけない場合でも不利益は一切ありません。もし途中で参加中止を希望される場合には、この研究のために収集したデータは速やかに廃棄します。

### **(7) 個人情報の保護・取り扱いについて**

患者さんの情報は名前ではなく新規に番号をつけて保管管理されますので、個人情報を特定されることはありません。また研究の発表時にも個人情報は使用されません。

### **(8) 研究に関する情報公開について**

この研究成果は、国内外の学会発表および学術論文として公表される予定です。

### **(9) 研究によって得られた結果のお知らせ**

本研究では、患者さんの病型診断結果と臨床データを紐付けて解析を行います。診断のために遺伝子診断を行なった方は、その結果に基づいて判断をしますが、新たに本研究で遺伝学的検査を行うものではありません。また本研究はそのデザイン上、偶発的な所見がみつかる可能性は極めて低いと考えられます。

なお前述のごとく、本研究で新たに遺伝学的検査を行うものではありませんが、以前受けた本疾患の遺伝学的検査結果について遺伝カウンセリングの希望がある方は、受診のご案内をることができますので、その旨お伝えください。

**(10) 経済的な負担および謝礼について**

研究に参加することによる費用負担はありません。また、この研究への参加謝礼はありません。

**(11) 研究資金および利益相反について**

本研究は特定の企業や営利団体からの研究資金提供を受けずに行われます。また研究を実施するにあたり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施にあたっては、本学利益相反マネジメント委員会に対して研究者の利益相反状況に関する申告を行い、同委員会による確認を受けています。

**(12) 研究に係るご相談・問い合わせ等の連絡先：**

研究者連絡先：

東京科学大学病院 小児科 助教 高澤 啓

〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45

電話:03-5803-5249(ダイヤルイン) 平日(月～金) 8:30～17:00

苦情窓口：東京科学大学 研究推進部 研究基盤推進課 生命倫理グループ

03-5803-4547 (対応可能時間帯 平日 9:00-17:00)

※他の研究参加者の個人情報や研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画書や研究の方法に関する資料を閲覧することができます。ご希望の際は、上記の研究者連絡先までお問い合わせください。