

研究名： 自己抗体陰性の小児期発症 1 型糖尿病の遺伝的要因の探索

1. 研究の目的

これまでに私たちは、小児インスリン治療研究会で行われた第3コホート、第4コホート研究に参加された患者様の血液を提供していただき、「小児1型糖尿病における遺伝的素因の探索」の研究を行ってきました。すでに提供いただいているDNA検体を用いて、新しい研究を進めていきたいと考えています。

1型糖尿病は、インスリンを作る膵臓のβ細胞が、自分の免疫によって破壊されてしまう事でインスリンが作れなくなり糖尿病を発症すると考えられています。そのため、血液検査を行うと、自分の体を攻撃する自己抗体が検出されます。しかし、一部の1型糖尿病でこの自己抗体を認めない患者様がいらっしゃいます。自己抗体が検出されない1型糖尿病の方の遺伝子の変化については、まだ、わからない点も多くあります。そこで、今回、自己抗体を認めない小児期発症1型糖尿病の患者様に対して、広く遺伝子解析を行う事により、その病態に関与する遺伝子の変化を見つける事を目的とします。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：小児インスリン治療研究会の第3コホート、第4コホート研究に参加され遺伝子解析およびDNA検体保管に同意いただいた中で、自己抗体が見つかっていない患者さん
- ② 研究期間：西暦2025年9月1日～西暦2027年3月31日
- ③ 利用又は提供を開始する予定日：研究機関の長の実施許可日
- ④ 研究方法：国立成育医療研究センター研究所に保管されているDNA検体を用いて、全エクソーム解析という方法で、網羅的に遺伝子の配列を調べ、自己抗体陰性の小児期発症1型糖尿病を引き起こしやすくする遺伝子の変化を探します。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

国立成育医療研究センターに保管されているDNA検体

4. 個人情報の取り扱い

- 1) 本研究で取り扱う患者さんの検体や情報は、個人情報をすべて削除し、どなたのものか一切わからない形で使用します。

- 2) 患者さんの個人情報と、個人情報を削除した検体や情報を結びつける資料は、本コホート研究を統括している小児インスリン治療研究会において厳重に管理されており、国立成育医療研究センター内には存在しません。当センターが、検体情報から個人を特定することはできない体制を構築しています。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター 研究責任者 中村 明枝

外務委託業者：当センターに保管された DNA 検体を外部委託業者に提出し、エクソームデータを取得する予定です。委託先は、タカラバイオ、マクロジェンジャパンなど、長期の実績があり、確実な情報管理がなされ、かつ国内で解析を行う国内企業・機関に限定します

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。

○照会に関する連絡先：

国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部 中村 明枝 (担当者氏名)

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-5494-7025

メールアドレス：molendo@ncchd.go.jp

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ませんので、小児インスリン治療研究会にお申し出ください。その場合でも、患者さんに不利益が生じる事はありません。

ただし、申出いただいた時点で研究結果が論文などで公表されていた場合等は、データが削除できないことがあります。

○研究への利用を拒否する場合の連絡先：

小児インスリン治療研究会事務局

住所：〒604-0835 京都市中京区御池通高倉西入ル高宮町 219-4F オフィスミモザ内

電話：075-253-2438

メールアドレス：jsgit@office-mms.jp