研究実施のお知らせ

2026 年 3 月 4 日 ver.1.0
2026 年 10 月 14 日 Ver1.1

研究課題名

遺伝子変異を起因とする成長障害の病態解明

研究の対象となる方

東北メディカル・メガバンク計画に参加された方で 3.1.1 地域住民・三世代コホート 宮城（20 歳以上） ベースライン・第 2 段階調査期間 86K に登録されている方

研究の目的・意義

低身長のために、病院を受診される約 8 割の人が、精査の結果も異常なく、原因不明の特発性低身長といわれており、それに対する治療も未だに確立されていません。身長は遺伝が関与することが古くから知られていますが、多くの患者さんの成長障害の原因は、遺伝子解析をうけておらず原因は不明のままです。私達は、遺伝子変異を起因とする成長障害の病態解明のため、次世代シークエンサーで低身長となる遺伝子の変化がないか調べる研究を行っています。その研究で、*ＩＲＳ１*という遺伝子の変化と低身長の関係を見出しましたが、*ＩＲＳ１*の変化と低身長の関係は一般的にはしられていません。また*ＩＲＳ１*遺伝子の変化が本当に身長と関係するか、東北メディカル・メガバンク計画にある既存の情報をもちいて、検討したいと思っています。

研究の方法

3.1.1 地域住民・三世代コホート 宮城（20 歳以上） ベースライン・第 2 段階調査期間 86K に登録されている対象者のゲノムデータのうち、ＩＲＳ１遺伝子についてのデータと、対象者の性別、年齢、身長を検討し、本研究で検出されたバリアントを持つ人と持たない人の身長の差を検討します。

得られたデータは東北メディカルメガバンク機構より正式な手続きをへて、個人情報を削除した付加番号がつけられた状態で、電子媒体で譲渡されます。電子媒体は用意に外部からアクセスできないＰＣでのみ使用し、厳重に管理を行います。

研究の期間

この研究は 2021 年 10 月 05 日より 2027 年 3 月まで行う予定です。

研究の公表

この研究から得られた結果は、医学関係の学会や医学雑誌などで公表します。

研究組織

この研究は次の機関が共同で行います。

研究代表者（総括責任者）および研究事務局

鞍嶋（かわしま）　有紀（ゆき）

島根大学医学部小児科
〒693-8501　島根県出雲市塩冶町 89-1
TEL: 0853-20-2218

共同研究機関

試料の採取、臨床的な観察

研究機関名	研究責任者
島根大学医学部小児科学講座	鞍嶋有紀
あいち小児保健医療総合センター内分泌代謝科	濱島崇
熊本大学病院小児科	永松扶紗
茨城県立こども病院小児総合診療科	泉　維昌
東京大学医学部附属病院小児科	田中裕之
信州大学医学部小児医学教室	柴崎拓実
帝京大学医学部附属溝口病院小児科	門脇弘子
奈良県立医科大学小児科	長谷川真理
佐賀県医療センター好生館小児科	伊東優哉

試料の解析

【エクソーム解析】

鳥取大学

研究推進機構遺伝子管理部門	足立香織（研究責任者）
技術部化学バイオ・生命部門	甲斐政親

【*IGF1R,IRS1,IRS2* 遺伝子機能解析】

東京大学
大学院農学生命科学研究科（農学部）　伯野史彦（研究責任者）
試料の提供
さっぽろ小児内分泌クリニック　母坪智行
既存情報の提供のみを行う機関
国立大学法人東北大学　東北メディカル・メガバンク機構

提供責任者名：山本　雅之（機構長）
提供担当者名：大根田　絹子（試料・情報分譲担当リーダー）

相談・連絡先

この研究について、詳しいことをお知りになりたい方、その他ご質問のある方は次の担当者にご連絡ください。

研究代表者（総括責任者）および研究事務局

鞍嶋（かわしま）　有紀（ゆき）

島根大学医学部小児科
〒693-8501　島根県出雲市塩冶町 89-1
TEL: 0853-20-2218