

「情報公開文書」

受付番号：2017-4-066

課題名：大規模臨床、ゲノム、不死化細胞リソースを基盤としたオミックス解析による孤発性 ALS 治療法開発研究

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・教授・長崎 正朗

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業の地域住民コホートおよび、三世代コホートに参加した健常人（成人）

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2017年12月（倫理委員会承認後） ～ 2020年03月

【研究目的】

筋萎縮性側索硬化症 (ALS) は全身の運動ニューロンが特異的、かつ進行性に脱落をきたす神経変性疾患であり、発症してから平均3-5年で死亡、もしくは永続的な人工呼吸器装着に至る代表的な神経難病です。治療研究を推進する上で、本邦のALSの自然歴および進行速度、予後に影響する因子の解析が極めて重要となります。

ALSのうち、家族性である割合は5-10%であり、本研究では大部分を占める孤発性ALSの病態関連遺伝子・分子を探索同定し、治療薬探索に結び付けることを目指します。

【研究の方法】

1. 名古屋大学で管理するALS検体2,000例のゲノム情報（SNPアレイ情報、Exome解析情報、全ゲノム情報）とToMMoより提供される一般集団のゲノム情報との比較解析をおこないます。さらに海外のALSのゲノム情報についても必要に応じてメタ解析することで、共通しているリスク因子のレプリケート、また、国内の患者のみがもつリスク因子の探索を進めます。
2. 病状の進行の度合いや予後などの医学的な情報に基づき層別化を行い、オミックス情報や臨床情報を統合して、機械学習を用いたデータ駆動型の層別化を行います
3. ALSの全ゲノム復元結果とmRNA発現アレイによって取得された情報とを統合解析し、1、2で見出されたSNPや構造多型の発現への影響を確認することで、ALS発症のメカニズムの探索を行います。名古屋大学で管理する患者由来の不死化リンパ球とToMMoが保

有する一般集団やリスク遺伝子を持つ未発症例由来の不死化リンパ球とを比較しトランスクリプトーム、メタボロームのプロファイルについてもあわせて検討を行うことでALS発症の原因の究明を進めていきます。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：全ゲノム配列情報（SNP アレイ情報を含む）、基本属性情報（身長、体重、年齢、血液型、性別、検査値（検体検査値、特定健診結果、生理機能検査値）、オミックス情報、飲酒、喫煙、家族構成および健康状態（家族含む））

試料：EBV 不死化細胞(数百例を予定、予算による)

4. 外部への試料・情報の提供

本研究課題については、匿名化された情報のみを用います。とりまとめを行った統計情報（ジェノタイプ頻度情報など）については、研究成果の発表を行います。

5. 関係研究組織

【共同研究機関および研究責任者名】

名古屋大学大学院医学系研究科 特任教授・祖父江 元

新潟大学脳研究所神経内科・教授・小野寺理

自治医科大学神経内科学部門 准教授・森田光哉

東京都立神経病院脳神経内科・副院長・川田明広

静岡てんかん神経医療センター神経内科・診療部長・小尾智一

国立病院機構東名古屋病院・リハビリテーション部長・饗場郁子

東京医科歯科大学・神経内科・教授・横田隆徳

ビハーラ花の里病院・神経内科部長・織田雅也

順天堂大学脳神経内科・教授・服部信孝

徳島大学臨床神経科学分野・教授・梶龍兒、臨床教授・和泉唯信

国立病院機構鈴鹿病院・院長・久留聡

拓海会神経内科クリニック・理事長・藤田拓司

群馬大学脳神経内科・教授・池田佳生

国立病院機構宮城病院・院長・永野功

静岡富士病院・院長・溝口功一

岡山大学脳神経内科・教授・阿部康二

国立精神神経医療研究センター・神経内科部長・高橋祐二

京都府立医科大学・教授・中川正法

三重大学神経病態内科学・講師・谷口彰

国立病院機構相模原病院・神経内科医長・長谷川一子

東京大学神経内科・教授・辻省次

京都大学神経内科・教授・高橋良輔、講師・山下博史

鳥取大学脳神経内科・教授・中島健二、講師・渡辺保裕

山梨大学神経内科・教授・瀧山嘉久、学内講師・長坂高村

国立病院機構東京病院・神経内科医師・中村美恵
北海道大学神経内科・教授・佐々木秀直、助教・加納崇裕
東邦大学大森病院神経内科・講師・狩野修
千葉大学神経内科・教授・桑原聡
九州大学神経内科・教授・吉良潤一
東京医科大学神経内科・教授・相澤仁志
医療法人徳洲会 ALS ケアセンター長・今井尚志
横浜市立大学神経内科・教授・田中章景
東京都健康長寿医療センター神経内科・部長・村山繁雄
理化学研究所統合生命医科学研究センター・チームリーダー・池川志郎
愛知医科大学神経内科・特任准教授・岡田洋平
愛知医科大学加齢医科学研究所・教授・吉田眞理

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。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 お問い合わせ窓口
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-717-8078

※ 東北大学東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、本研究に限って試料・
情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート室
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5161

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート室
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5162

◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「6. お問い合わせ先」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。

(※手数料が必要です。)

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)>

- ① 研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ② 研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③ 法令に違反することとなる場合