

「情報公開文書」

受付番号：2019-4-130

課題名：機械学習技術によるミトコンドリア DNA の集団構造解析

研究責任者：情報科学研究科 ・教授 ・木下 賢吾

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2020年3月～2023年3月

【研究目的】

東北メディカル・メガバンク事業は、東日本大震災の被災地における医療の再生と医療機関の復興に併せ、同地域を中心とした大規模ゲノムコホート研究を行うことにより、地域医療の復興に貢献し、住民の方々の長期健康調査を実施するとともに、創薬研究や個別化医療等の次世代医療体制の構築を目指す事業です。

本研究では、東北メディカル・メガバンク事業が収集・解析した検体の全ゲノム情報のうち、ミトコンドリア DNA の遺伝的多型を調べます。ミトコンドリアは細胞内にあるエネルギー産生に関わる小器官ですが、細胞のゲノム DNA とは別に固有のゲノム DNA を有しています。ミトコンドリアおよびミトコンドリア DNA は母親からのみ伝わるため、ミトコンドリア DNA の遺伝的多型を調べることで、その集団の母方の祖先がどこから由来しているかがわかります。ミトコンドリア DNA を調べることで、本事業で収集解析した検体がどのような祖先性を持った集団であるかをより明確にすることができます。このようにして明らかにした集団の由来とその割合を考慮することで、他の地域の検体のゲノム DNA 情報と比較する際により精密な解析を行うことが可能となります。以上のように、本研究は今後行われる疾患関連遺伝子や薬剤応答性関連遺伝子の解明を促進し、それによって個別化医療やゲノム創薬の実現を目指すものです。

【研究方法】

ミトコンドリア DNA 上の塩基配列には個々人の間で違いがあります。これを多型と呼びます。ミトコンドリア DNA は母方からのみ伝わるため、ミトコンドリア DNA 多型の組み合わせが同じ人は、母方の祖先が同じであると推測されます。このようにしてグループ分けしたものをミトコンドリア DNA ハプログループと呼びます。本研究では東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方のうち、全ゲノム解析を

行った方のミトコンドリア DNA 上の多型を調べ、ハプログループに分類し、どのようなハプログループがどのくらいの割合で含まれているかを明らかにします。さらに、クラスタリングと呼ばれる機械学習アルゴリズムなどを用いてより精緻な解析を行います。これらの結果を、日本人集団を含むそのほかの集団について解析された研究結果と比較することで、本コホートのハプログループの特徴を記述します。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：ミトコンドリア領域のゲノム解析情報、調査票情報（出生地情報）

4. 外部への試料・情報の提供

東北大学東北メディカル・メガバンク機構から外部への試料の提供はありません。匿名化された遺伝子情報、調査票情報は共同研究先と共有され、共同で解析を行う場合があります。共同研究先との情報共有は、二段階の生体認証により隔離されたセキュリティー室内から、専用回線を通じて東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータへアクセスすることにより行います。情報の解析および保存はスーパーコンピュータ内で完結するため、東北メディカル・メガバンク機構が保管・管理し、共同研究先が保管することはありません。

5. 関係研究組織

東北大学東北メディカル・メガバンク機構と理化学研究所革新知能統合研究センターとの共同研究になります。

- ・機関名：理化学研究所 革新知能統合研究センター
- ・研究責任者等の氏名：チームリーダー・田宮 元

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

◆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