

## 「情報公開文書」

受付番号：2019-4-127

課題名：画像情報と遺伝子情報を統合した日本人健常集団のアルツハイマー病  
予測バイオマーカーの探索

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・助教・平良 摩紀子

### 1. 研究の対象

本研究では、東北メディカル・メガバンク計画コホート/ベースライン調査に参加したセンター型参加の対象者（20歳以上の成人）で、脳画像及び認知機能検査、ジェノタイプング、OCT、調査票による生活情報が取得済の対象者から選択する。

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2020年3月（予算執行開始時期。実際には倫理委員会承認後。）～2023年2月

#### 【研究目的】

前臨床アルツハイマー病 (Preclinical Alzheimer's diseases, Preclinical AD) における疾患進行を生物学的に理解し、病態を反映した臨床治療を開発するには、アルツハイマー病発症を予測するバイオマーカーと同様に、疾患進行の評価において信頼できるバイオマーカーの確立が喫緊の課題である。潜在的なバイオマーカーのカテゴリーには、構造的イメージング、遺伝子変異、および体液（血液）測定などが含まれる。最近の知見では、異なるカテゴリーの情報を組み合わせる事で目的対象の測定及び予測の精度（感度・特異度）を高めることが可能かつ重要であるとわかってきた。そこで、uniqueなコホート研究である東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) にて集められたデータに対して適切な解析粒度を選択した構造イメージング (MRI : Magnetic Resonance Imaging 磁気共鳴画像) による脳画像、OCT : Optical Coherence Tomography 光干渉断層計) による網膜断層画像) 解析と遺伝情報解析を組み合わせた日本人集団におけるアルツハイマー病疾患特異的進行予測バイオマーカーの可能性を探索する。

#### 【研究方法】

I、II、III を組み合わせて行う。

I. 多変量機械学習/深層学習による脳画像による疾患特徴抽出と ApoE・認知機能情報との関連解析

II. ゲノムワイド関連解析 (GWAS) 結果から位置的候補変異の抽出

### III. 参加者網膜内層の疾患画像特徴・生理生化学検査および調査票情報による疾患特徴の抽出

アルツハイマー病 (Alzheimer' s diseases, Preclinical AD)は、臨床的症状が出現する十数年前の前臨床アルツハイマー病 (Preclinical Alzheimer' s diseases, Preclinical AD) の段階から潜在的に進行していると言われている。若年者の解析も必要であることから、上記研究方法に基づいて 1) 20 歳以上 (~最高齢まで) 約 12, 000 人、2) 50 歳以上 (~最高齢まで) 約 7000 人 の 2 通りで解析した結果として比較し、年齢・性別・人種間における臨床遺伝学的相関の差異 (アルツハイマー病になりやすさ) 情報を伴った疾患進行予測の目安となる情報を検出する。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

コホート調査に基づくゲノム情報、神経眼科情報、各種検査値・解析データ (生化学検査値、調査票情報) 等 との関連を解析する。

#### (1) コホート調査情報

上記研究計画「東北メディカル・メガバンク事業 地域住民コホート調査」と「東北メディカル・メガバンク事業 脳とこころの健康調査」において、調査票に基づき収集される生活習慣・環境に関する情報 (基本情報: うつおよびストレス、生活スタイル、飲酒、食事、喫煙、運動、睡眠、現病歴既往歴・服薬歴に関わる情報等) を使用する。また生理生化学検査値を使用する。さらに対象者のうち MRI 測定済の参加者については脳 MRI 画像、スカラー値に変換された情報、および認知・心理検査情報も使用する。

#### (2) ゲノム情報

上記研究計画「東北メディカル・メガバンク事業 地域住民コホート調査」において、対象者より収集した試料に基づき解析されたゲノム情報 (ジェノタイピング情報) と、これらを元に作成された本事業独自の日本人リファレンス情報を用いる。

### 4. 外部への試料・情報の提供

該当なし

### 5. 関係研究組織

該当なし

### 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 脳画像コホート室  
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-273-6414

#### ◆本研究の結果の開示について

本研究で得られた結果は、情報としての精度や確実性が十分ではない場合があるため、本人に開示は行いません。

#### ◆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