

# 「情報公開文書」

受付番号：2020-4-063

課題名：臍帯血 DNA のメチル化およびゲノム解析による小児多因子疾患の遺伝・環境要因の統合的病因解析

## 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク機構三世代コホートの追跡調査や詳細二次調査（「アトピー性皮膚炎に関する皮膚の健康調査：お肌チェック」および「子どもの発達に関する健康調査」を含む）により、アトピー性皮膚炎（150組）、自閉スペクトラム症（100組）、川崎病（150組）、先天異常（100組）の診断を受けたことが確認された参加者とその家族、対照としてこれらの診断を受けていない参加者とその家族（150組）。

## 2. 研究期間

2020年10月（倫理委員会承認後）～2025年3月

## 3. 研究目的

多因子疾患の発症には、遺伝要因と環境要因の両者が関わっています。環境要因には、出生後の環境要因と出生前の子宮内環境要因とがあり、子宮内環境の小児疾患発症への関与が注目されています。本研究では、アトピー性皮膚炎、自閉スペクトラム症、川崎病、先天異常などの病因が良く分かっていない小児多因子疾患を子宮内環境要因と遺伝要因の両面から解析し、その病因や病態を解明することを目的としています。

臍帯血 DNA のメチル化状態は子宮内環境を反映します。本研究では、臍帯血 DNA の網羅的メチル化解析を行い、子宮内環境を反映するデータとして利用します。遺伝要因を表現するデータとして、東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)で分析済の網羅的一塩基多型 (SNP) 解析の結果を用います。対象疾患を持つ小児由来の臍帯血 DNA と対象疾患を持たない小児由来の臍帯血 DNA についてメチル化データと SNP データを比較し、病因解析を行います。

## 4. 研究方法

研究の対象となる疾患を持つ小児由来の臍帯血 から抽出した DNA を用い、東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)、および共同研究機関である岩手医科大学いわて東北メデ

イカル・メガバンク機構 (IMM) にて DNA メチル化解析を行います。得られた DNA メチル化データは、対象疾患を持たない小児由来の臍帯血 DNA のメチル化解析データと比較し、疾患発症に特異的な DNA メチル化状態を特定します。更に、ToMMo で解析済みのジャポニカアレイによる SNP 解析データと合わせ、メチル化データと SNP データの両者を人工知能技術である機械学習により、子宮内環境要因と遺伝要因の両面から病因を検索します。

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：三世代コホートにおいて収集された臍帯血 DNA

情報：三世代コホート研究によって収集された母体及び新生児に関する調査票情報、一塩基多型 (SNP) 情報、カルテ転記情報、健診結果、検査結果、母子健康手帳情報、メタボローム解析結果 (母体)

## 6. 外部への試料・情報の提供

臍帯血 DNA は、ToMMo および IMM にて DNA メチル化解析を行います。個人情報 は、ToMMo 内のスーパーコンピュータ内に保管され、匿名化されたデータとして DNA メチル化データや SNP 解析データ、の関連解析が行われます。また、ToMMo 内に保管された解析情報は、共同研究や分譲の審査を経て、研究者が利活用する場合があります。

## 7. 研究組織

東北大学東北メディカル・メガバンク機構、および岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構との共同研究

研究責任者：

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構副機構長・コホート総事業部長

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野・教授

呉 繁夫

## 8. 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。

照会先：

呉 繁夫

東北大学東北メディカルメガバンク機構・コホート総事業部長

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野・教授

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1-1 TEL: 022-717-7284

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、その方の試料・情報は解析しませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

連絡先：

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：「8. 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。

1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

2) 1)以外の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