

## 「情報公開文書」

受付番号：2021-4-008

課題名：糖鎖関連遺伝子変異に由来するヒト表現型の抽出と解析

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構 ・ 教授 ・ 木下 賢吾

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク機構のコホート参加者

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2019年9月（倫理委員会承認後）～2023年3月

#### 【研究目的】

私たちの体を構成する細胞やタンパク質には、様々な糖（ブドウ糖や果糖など多くの種類がある）から出来ている「糖鎖」と呼ばれる分子が結合し、糖鎖の種類に応じた働きを担っています。たとえば、輸血の際に重要となる血液型は赤血球という細胞の表面にある糖鎖の違いで決まっていることが知られています。このように糖鎖は、さまざまな細胞の働きや疾病の発症に関わっていますが、糖鎖を作るのに関連する遺伝子（糖鎖関連遺伝子）の働きによって合成される種類が決まっています。

この研究では東北メディカル・メガバンク計画の参加者が持つ糖鎖関連遺伝子の変異を調べ、これらの変異によって糖鎖の作り方がどのように変わるか、またそれによって個人の体質や疾病へのかかりやすさがどのように変わるかを調べることを目的とします。

#### 【研究方法】

コホート参加者のうち全ゲノム解析を行った約 8300 人の解析結果のデータから糖鎖関連遺伝子の機能に影響を与えると推定される変異を抽出します。これらの変異によって糖鎖関連遺伝子のタンパク質が糖鎖を作る機能が変わるかどうかを、合成したタンパク質での実験（分子レベル解析）や、これらの変異を持った細胞の振る舞いがどのように変わるかの実験（細胞レベル解析）を行い検証します。さらに、これらの変異を持った人について健康状態、ストレスやうつ状態、自閉症に関するスコア、認知機能、生活習慣、血液検査や尿検査の検査値、体内の化合物の情報（メタボローム情報）について特徴があるかどうかを、アンケート結果や血液検査結果等と比較することで解明します。変異の解析は高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータで行います。分子レベル・細胞レベルの解析は共同研究機関で行います。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：血液検査、尿検査、アンケートのうち、ストレス・家族構成及び健康状態について、うつについて、飲酒・喫煙・睡眠時間について、既往歴、自閉症に関する調査票の5種類の質問項目とタブレット調査票の50種類の質問項目、認知機能検査情報、特定健康診査情報、全ゲノム情報、化合物情報、基本情報

試料：血液、尿、細胞試料

### 4. 外部への試料・情報の提供

外部研究機関には情報として糖鎖関連遺伝子に関する変異の有無、およびその組み合わせパターンを提供します。また、血液検査や尿検査の結果、アンケートのうち、ストレス・家族構成及び健康状態について、うつについて、飲酒・喫煙・睡眠時間について、既往歴、自閉症に関する調査票の5種類の質問項目とタブレット調査票の50種類の質問項目、認知機能検査情報、化合物情報を提供します。変異を持ったコホート参加者の血清・尿・細胞を提供することも予定しています。

### 5. 関係研究組織

創価大学理工学部 西原祥子

東北医科薬科大学薬学部 井ノ口仁一

神戸薬科大学学生化学研究室 北川裕之

### 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。

照会先：

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者：木下賢吾

〒980-8573

宮城県仙台市青葉区星陵町2-1

電話番号：022-274-6040

URL：<http://www.megabank.tohoku.ac.jp>

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 地域住民コホート担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町2-1 TEL：022-718-5161

#### ◆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