

受付番号： 2021-4-120

課題名：日本人における性染色体ゲノム変異と性分化関連遺伝子バリエントの頻度および表現型との関連性の解明

## 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調査および三世代コホート調査に参加された方

## 2. 研究期間

2018年4月（倫理委員会承認後）～2024年3月

## 3. 研究目的

性分化疾患は性染色体のゲノム変異と性分化に関連する遺伝子（以下、性分化関連遺伝子）の変異により、性腺機能低下、内外性器奇形、不妊など生殖に関わる様々な表現型やそれ以外の多様な合併症を発症します。性分化疾患の頻度は比較的まれと推定されていますが、日本における真の頻度は不明です。

本研究は東北メディカル・メガバンク事業の一つである、全ゲノム参照パネルおよび疫学情報を使用して、日本人における性染色体および性分化関連遺伝子の変化を網羅的に解析し、以下のことを明らかにすることを目的とします。

- ① 性染色体および性分化関連遺伝子の変化を調査し、日本人一般集団における性分化疾患の頻度を明らかにします。
- ② 性染色体および性分化関連遺伝子の変化が認められた症例に対して調査票情報および血液、尿などを調べて、性分化疾患の症状の程度と遺伝子の変化の関係性を明らかにします。
- ③ 性分化関連遺伝子について今まで報告されていない遺伝子変化を探索します。

上記の項目を検証することで、日本人の性分化疾患の真の疾患頻度や性分化関連遺伝子に変化のある方の頻度を明らかにし、さらに性分化疾患の症状の程度と遺伝子変化の関係性を調べることによって、性分化疾患の今後の治療に貢献することを目指します。

## 4. 研究方法

東北メディカル・メガバンク事業の地域住民コホート調査および三世代コホート調査に参加した方にご提供いただいた血液より作成された遺伝子情報から、性分化疾患の原因となる、性染色体と性分化関連遺伝子の変化を検索します。さらに性染色体と性分化関連遺伝子の変化が認められた症例に対して調査票情報および血液、尿などを調べて、性分化疾患の症状の程度と遺伝子の変化の関係性を明らかにします。

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：身体情報、既往歴、合併症、生殖関連情報（男性は子の有無、不妊治療歴、女性は月経歴

(初経時期、閉経時期、月経異常の有無)、妊娠歴、不妊治療歴)等  
試料:血液、尿、等

## 6. 外部への試料・情報の提供

該当なし

## 7. 研究組織

本学単独研究

## 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のでお申出下さい。

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研究対象としませんので、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。

### 照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

〒980-8574

住所 仙台市青葉区星陵町1番1号

TEL 022(717)7251

担当者 東北大学産婦人科 志賀尚美

### 研究責任者：

菅原準一

東北メディカル・メガバンク機構地域医療支援部門・教授

## ◆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「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