

「情報公開文書」

受付番号：2022-4-032

課題名：全ゲノム配列解析による新規緑内障遺伝子の探索

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構 教授
布施 昇男

1. 研究の対象

2012年7月～2022年3月に、「全ゲノム配列解析による新規緑内障遺伝子の探索」に同意された方

2. 研究目的・方法

【研究期間】

研究実施許可日～西暦2027年6月30日

【研究目的】

現在我が国における緑内障有病率（40歳以上）は約5%とされ、人口から概算して緑内障の潜在患者数は約400万人にもものぼります。有病率は、40歳代では2%ですが70歳代になると10%を越え年齢とともに上昇します。病型別に見てみると閉塞隅角緑内障に比べ原発開放隅角緑内障の比率が高く、なおかつ本邦においては正常眼圧緑内障が高い頻度で存在します。人種間でも罹患率に差があり、本邦で正常眼圧緑内障というタイプが多いことが示されています。また、閉塞隅角緑内障、発達緑内障も重要な病型です。以前より緑内障には家族歴が関係するとされており、緑内障原因遺伝子が存在することが示唆されます。今回は、家族歴を有する緑内障の方で、研究の主旨を説明し本研究参加の同意が得られた方にご参加いただきます。また、家族歴がなかったり、または不明の症例が緑内障の9割を占めます。これらに合致する方の解析結果も緑内障原因遺伝子の探索には有用であると考えられますので、同意が得られた方にご参加いただきます。今回、全ゲノムを網羅的に調べ、緑内障に関連する新規遺伝子を明らかにすることを目的とします。これらの緑内障遺伝子の解析は、今後のテーラーメイド医療に向けての診断、予後予測、及び治療に基盤となることが期待されます。

【研究方法】

研究の主旨を説明し、本研究参加の同意が得られた方の末梢血10mLの検体から採取されたDNAを抽出し、このDNAを用いて次世代シーケンサーによりゲノム解析データ取得を行います。特に、今まで緑内障原因遺伝子として知られているMyocilin

(MYOC)遺伝子、Optineurin (OPTN)遺伝子、WD40-repeat 36 (WDR36)遺伝子、CYP1B1 遺伝子を中心に調べます。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：生年月日、カルテ番号、病歴、治療歴、眼科検査情報（視力、眼圧、眼底情報）

試料：血液

4. 外部への試料・情報の提供

本研究は、関係研究組織において、あなたとこの符号とを結びつける情報（加工方法等情報）を作成、対応表は関係研究組織の個人情報管理者が厳重に管理します。こうすることによって、あなたの遺伝子の解析を行う者（東北大学）には符号しか分からず、誰の試料を解析しているのかわかりません。この状態で、データの提供を、関係研究組織へ特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。

5. 関係研究組織

東北大学（布施 昇男）、神戸大学（中村 誠）、島根大学（谷戸 正樹）、琉球大学（酒井 寛）、石田眼科（上越市）（石田 誠夫）、原眼科（宇都宮市）（原 岳）、京都府立医大（森 和彦）、日本赤十字医療センター（濱中 輝彦）

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：022-273-6210

研究責任者 布施 昇男

◆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：「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。

<人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20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。

＜人を対象とする生命・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20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