

## 「情報公開文書」

受付番号：2022-4-033

課題名：加齢黄斑変性の原因遺伝子の解明

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月に東北大学病院眼科外来にて、「加齢黄斑変性の原因遺伝子の解明」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】

加齢黄斑変性は、欧米を始めとした先進国において成人の失明や視力低下の主原因となっています。以前、その発症は稀なものでしたが、我が国における加齢黄斑変性の疫学研究の結果から、近年の加齢黄斑変性の発症率は欧米とほぼ同等であり、我が国でも加齢黄斑変性が増加傾向にあることが明らかとなりました。加齢黄斑変性は、欧米を始めとした先進国において成人の失明や視力低下の主原因となっている疾患で、遺伝因子と環境因子の双方の影響を受けていると考えられます。2005年をはじめとして、加齢黄斑変性の疫学研究は、遺伝子の多型である一塩基多型を用いたゲノムワイドな解析が盛んに行われており、現在まで、補体 H (Complement Factor H) 遺伝子、HTRA1 遺伝子プロモーター、ARMS2 遺伝子の SNP が、加齢黄斑変性の発症に大きな役割を果たしていることが報告されております。今回、加齢黄斑変性に関連する一塩基多型を明らかにします。これらの加齢黄斑変性の解析を、今後の診断、予後予測、及び治療に繋げることを目的とします。

#### 【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目的とする遺伝子領域（上記遺伝子関連領域）を中心に塩基配列解析を行います。また採血の一部は、血漿中の代謝物（低分子化合物）を、核磁気共鳴（NMR）法を用いて網羅的に検出・定量し、今回のターゲットとなる遺伝子関連タンパクに関し、オミックス解析（メタボローム解析）を行い、その関連を調べます。

対象者の遺伝子解析結果については、希望に応じて対象者だけ（場合により代理人）にお知らせすることができます。ただし、研究期間を過ぎてからお申し出があった場合は、希望に添えないことがあります。

### 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

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：022-273-6210

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