

「情報公開文書」

受付番号：2022-4-052

課題名：もやもや病感受性遺伝子 RNF213 と頭部MRI 所見との関連解析

研究責任者：東北大学大学院医学系研究科・教授・田宮 元

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方で、詳細調査として東北メディカル・メガバンクでMRI検査を受けた方。

2. 研究目的・方法

【研究期間】

平成30年10月（倫理委員会承認後）～令和6年3月

【研究目的】

もやもや病発症と関連している RNF213 遺伝子の中に一塩基多型（rs112735431）が存在し、G型遺伝子とA型遺伝子の2種類が存在します。日本人では、98.5%が2本のG型遺伝子を持つ人（GGタイプ）で、1.5%がA型遺伝子とG型遺伝子を1本ずつ持つ人（AGタイプ）です。一方、もやもや病の患者さんでは、GGタイプの方は約10%、AGタイプの方は約90%で、AGタイプの方がもやもや病になり易いことが分かっています。AGタイプの方がすべてもやもや病に罹るわけではなく、AGタイプの方のなかでもやもや病になるのは、100～200人に1人です。この研究では、AGタイプの方の頭部MRI所見とGGタイプの方の頭部MRI所見とを比較します。またrs112735431以外にも複数存在するRNF213遺伝子の多型の効果を集約した解析も行い、MRI所見に見られるRNF213遺伝子の機能解明に挑みます。この研究により得られる知見は、もやもや病の病態理解や早期診断に役立つことが期待されます。

【研究方法】

東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査に参加された方のなかで、詳細調査としてMRI検査を受けた方を対象とします。このなかで、もやもや病疾患感受性遺伝子RNF213の遺伝型情報を有する人を抽出し、頭部MRI画像から得られた血管走行、脳体積などの特徴を比較して、RNF213遺伝子のタイプによる人の頭部MRIの特徴を明らかにしていきます。また、RNF213遺伝子との関連が報告されている血圧や脂質などの検査データ、既往歴などの影響を調整した解析も行い、RNF213遺伝子と頭部MRI所見との関連を詳細に検討します。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

次の1)～3)の情報を使用します。

- 1) 年齢、性別、血圧、BMI、腎機能・肝機能・代謝系検査データ、既往歴
- 2) MRI画像データ
- 3) RNF213遺伝子の遺伝型

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。

連絡先：

鈴木智尚

東北大学病院小児科

住所 〒980-8574 仙台市青葉区星陵町1-1

電話 022-717-7289 FAX 022-717-7290

また、東北メディカル・メガバンク事業に参加された方で、本研究に限って試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡ください。

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：022-717-8078

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

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート担当

〒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：「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