

## 「情報公開文書」

受付番号： 2022-4-073

課題名：全ゲノム情報を活用した表現型ワイド相関研究及びその結果に基づいた表現型の多様性に関する研究

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構 教授 山本雅之

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画のコホート参加者約 10 万人

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2022 年 2 月～2026 年 3 月

#### 【研究目的】

本研究では、10 万人規模の全ゲノムシーケンスを対象とし、得られたゲノム DNA 変異に対してこれまで東北メディカル・メガバンク計画で収集したもしくは収集予定の表現型および統合解析コンソーシアム下で収集される表現型との関連を解析し、遺伝型-表現型関連の基盤データを作成します。これら関連結果を、新たな研究デザインの立案や新規治療仮説の生成に役立てます。また、この基盤データの 10 万人規模の全ゲノムシーケンスに基づく統計値閲覧システムへの活用も目指します。関連解析から探索された特徴的な表現型や遺伝型を示す集団に対し家系情報も利用し、深層学習を含む機械学習の手法も用いながら表現型や遺伝型の多様性を解析します。さらに、表現型の多様性解析の過程で必要性が生じた健康状態や疾患に関連する表現型の取得や生体試料のバイオマーカーを測定およびアドオン調査により得たデータから、生体レベルおよび分子レベルで健康状態の推移や維持を理解することも目的とします。これら取得したデータを基に遺伝型-表現型関連解析を繰り返し、基盤データを充実させます。

#### 【研究方法】

- 1) 約 10 万人のゲノム変異情報(一塩基変異、挿入欠失変異、構造変異を含む)と表現型を用いて遺伝型-表現型の関連を解析します。
- 2) 大規模な遺伝型-表現型の関連を基盤データ化し、10 万人規模の全ゲノムシーケンスに基づく統計値閲覧システムへも活用します。
- 3) 本解析から得られた特徴的な表現型や遺伝型をもつ参加者とその対照群となりうる参加者の生体試料を用いてバイオマーカーを測定します。

- 4) より深く表現型や遺伝型の多様性を理解するために、健康状態に関する表現型のさらなる取得（診断情報、症状、イベント、投薬、臨床スコア、測定値や聴力を含む）や、アドオン調査（睡眠調査を含む）を行います。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：基本情報、質問票、健診情報 および生理学的検査測定値・血液および尿検査結果、認知機能テスト(第二期調査も含む)、心理テスト（第二期調査も含む）、画像測定データ（第二期調査も含む）、ゲノム解析データ（全ゲノムシーケンスデータ、アレージェノタイプ情報）

試料：血液、尿

### 4. 外部への試料・情報の提供

血液および尿を武田薬品工業に提供します。武田薬品工業は Olink Holding AB 社（スウェーデン）、タカラバイオ株式会社（日本）、Metabolon GmbH 社（ドイツ）に分析を業務委託するため、生体試料を提供します。これら生体試料の提供に当たりましては、どの生体試料がどなたのものかわからないようにして提供します。また、分析によって個人が特定される可能性は低いですのでご安心ください。契約によって個人を特定することは禁じられています。

研究方法に記載した遠隔セキュリティーームの端末を介して情報解析が行われ、情報は常にスーパーコンピューター内に保存されます。解析の結果得られる統計情報などは、この限りではありません。

### 5. 関係研究組織

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 機構長 山本雅之  
武田薬品工業株式会社 リサーチ 主席研究員 安藤達哉

### 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：022-718-5162

東北大学の東北メディカル・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科学・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

#### ◆研究資金と利益相反（企業等との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、武田薬品工業株式会社との共同研究契約に基づき受け入れた研究費を財源として実施します。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係に追加・変更が生じた場合はその都度、所属機関において利益相反の管理を受けることにより、本研究の企業等と利害関係についての公正性を保ちます。