

「情報公開文書」

受付番号：2022-4-098

課題名：日本人集団における古代遺伝子バリエーションの医学的影響の検討

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

東北メディカル・メガバンク計画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、「脳とこころの健康調査」に参加された参加者

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2022年11月（研究実施許可後）～西暦2027年10月

【研究目的】

約40,000～60,000年前、現在絶滅している、いわゆる絶滅した古代人類とされるネアンデルタール人とデニソワ人が、アジアとヨーロッパの現代人の祖先と混ざり合っているとされています。それらは現代人の遺伝子多型に寄与し、そのいくつかは現在において医学的影響をもたらしていると考えられます。例えば、妊娠初期の流産のリスク、痛みに対する感受性、および炎症性疾患に遺伝子多型が影響することが示されています。ただし、今までの研究は、主にヨーロッパ祖先のイギリスのコホートで行われており、ユーラシア人口での遺伝子多型の影響は良くわかっておりません。

本研究は、絶滅した古代人類（ネアンデルタール人、及びデニソワ人）から現生人類としての日本人集団へどのように遺伝子が伝わってきたかを探索し、日本人における古代人類起源遺伝子多型を特定し、その遺伝子多型が現代人の生理機能と病気への感受性がどのように形成されてきたかについて医学的影響を解明することを目的とします。

なお、共同研究者であるスバンテ・ペーボ博士（沖縄科学技術大学院大学客員教授）によって、発掘されたネアンデルタール人など絶滅した古代人類の化石から、遺伝子に当たるDNAを抽出して解析する方法が確立され、古代人類のゲノム情報が解読されております。それにより、現在人とネアンデルタール人が共存中に交配しており、欧州系とアジア系の現代人の遺伝子は、それぞれ約1～4%がネアンデルタール人由来であることも判明しております。

【研究方法】

東北メディカル・メガバンク計画の地域住民コホート、三世代コホートに参加され「脳と

こころの健康調査」に参加された方に関して、DNA シークエンサーもしくはDNA マイクロアレイを使用して決定されたゲノム配列情報と基本情報、調査票情報、センター型生理検査情報、MRI 検査情報を用いて、関連解析を実施します。1) 古代人類に由来することが示され、脳の大きさと機能に影響を与える可能性がある 3つの遺伝子 (*RAB18* 遺伝子、*SLITRK1* 遺伝子、*DLK1* 遺伝子) の遺伝子多型に着目し、脳画像情報等と関連しているか解析します。2) 古代人類が日本人集団にもたらした新しい単一の染色体上の DNA 配列 (ハプロタイプ) を特定します。

研究に使用する情報は、既に地域住民コホート、三世代コホート、および「脳とこころの健康調査」で収集されたデータのみを用います。

解析、管理に当たっては、生体認証された場所において厳重管理されている東北メディカル・メガバンク機構内に設置してあるスーパーコンピュータシステムを使用します。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

ゲノム情報 (全ゲノム、アレイ) MRI 情報、認知機能検査結果、血液・尿データ、センター型生理機能検査、背景因子情報 (調査票情報) : 年齢、性別、既往歴、生活習慣
また、この研究には、試料は用いません。

4. 外部への試料・情報の提供

解析は、高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータ内で、承認を受けた特定の研究者 (共同研究者含む) のみがアクセスし実施します。また、提供する情報 (既往歴、健康調査の結果など) については、個人が特定されないよう個人情報 は削除して提供されるため、誰の試料を解析しているのか分かりません。

5. 関係研究組織

沖縄科学技術大学院大学 : OIST

ヒト進化ゲノミクスユニット

Svante Pääbo 教授

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