

「情報公開文書」

受付番号：2023-4-047

課題名：配偶子のクロマチン構造と疾患との関連解析

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・准教授・元池育子

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画地域住民コホート・三世代コホートに参加され、かつゲノム解析対象者

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2023 年 7 月（研究実施許可日）～ 2025 年 3 月

【研究目的】

哺乳類の配偶子である精子は、通常の細胞とは異なり、DNA が密に凝集した非常に特殊な構造をとります。この構造形成は、父親の DNA を外部の損傷要因から保護し、繁殖力を獲得するための重要なステップです。精子のクロマチン構造（DNA とヒストン¹等のタンパク質で構成される立体構造）は妊孕性の有無と直結し、さらには次世代への影響も示唆されることもあり、本研究では、配偶子の構造に関わる遺伝子のバリエーションと疾患との関連について検証することを目的としています。

【研究方法】

精子形成時における先体の生合成と細胞骨格の変化を伴うヒストン¹ - プロタミン²置換は、核伸長に関連する重要な仕組みであり、この過程には PRM1, PRM2 など複数の遺伝子が関与することが知られています。

本研究ではプロタミン凝集異常と妊孕性を含む疾患との関連を検証するため、先体形成・プロタミン凝集に関わる遺伝子のゲノム情報と、調査票における罹患歴・子どもの人数・検査情報との関連解析を行います。精子形成に関わる既知の遺伝子やバリエーションと ToMMo データにおける表現型との関連、および妊孕性に関わる表現型とゲノムとの網羅的関連解析による新規バリエーションの有無を確認します。そして関連の見出されたバリエーションや、逆に本研究では関連が見出されなかった既知のバリエーションがあった場合において、周辺の配列を用いた種間比較も行います。なお、解析で得られた遺伝子・バリエア

ント情報及び関連の見出された表現型の頻度等の統計量については東京大学の研究協力者と共有し、結果の解釈を行い、マウスを用いた検証実験につなげることを想定しています。

¹ DNA を巻き付けてコンパクトにまとめ、遺伝子へのアクセスと発現を調節するタンパク質

² 精子の DNA を非常にコンパクトにまとめ、外部のダメージから保護し、受精時の急速な脱凝縮にかかわるタンパク質

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：基本情報（性別・年齢）、調査票情報、家族役割、生理学検査情報、検体検査情報、ゲノム解析情報

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 ゲノム解析部門 元池育子
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-274-6040

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

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

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18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第21条の4＞

- ①利用目的を本人に通知し、又は公表することにより本人又は第三者の生命、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利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該個人情報取扱事業者の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合
- ③国の機関又は地方公共団体が法令の定める事務を遂行することに対して協力する必要がある場合であって、利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該事務の遂行に支障を及ぼすおそれがあるとき。
- ④取得の状況からみて利用目的が明らかであると認められる場合

◆個人情報の開示等に関する手続

東北大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、東北大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。詳しくは当機構HPよりプライバシーポリシーを確認の上、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。）

【東北大学東北メディカル・メガバンク機構プライバシーポリシー】

<https://www.megabank.tohoku.ac.jp/contact/privacypolicy>

【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18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第33条の2＞

- ①本人又は第三者の生命、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個人情報取扱事業者の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他の法令に違反することとなる場合