

「情報公開文書」

受付番号：2024-4-008

課題名：眼形質と関連する遺伝子多型の網羅的探索

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、各地域センターで健康調査を受診された方

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2022年11月（倫理委員会承認後）～西暦2027年10月

【研究目的】

現在日本人の失明原因としては、緑内障、糖尿病網膜症、黄斑変性、高度近視等が挙げられますが、その根底にある眼科的な形質（体質に相当する眼の状態）と関連する遺伝子多型の解析はまだまだ発展途上です。眼形質と関連する遺伝子多型を見出し、眼形質、眼疾患表現型と遺伝子多型の関連を解明することは大きな課題となっています。

今回、眼科的な形質として次の3つに着目し、ゲノムワイド関連解析（GWAS解析）を行います。

1) 屈折、角膜、近視関連因子：近視は、眼軸の延長と角膜、水晶体の屈折力の変化により網膜への結像が障害される眼疾患です。近視は遺伝要因（疾患感受性遺伝子）と環境要因とが複合的に関与して発症・進行する多因子疾患と考えられており、これまでに遺伝子解析研究が多数実施されていますが、まだ同定されていない疾患感受性遺伝子が依然として多く存在することが示されています。

2) 緑内障関連因子：我が国における緑内障有病率（40歳以上）は約5%とされ、緑内障の潜在患者数は約360万人にもものぼると推定されます。緑内障発症に関連する因子としては、中心角膜厚、眼圧、神経線維層厚、視神経乳頭陥凹比が重要です。

3) 網膜関連因子：糖尿病網膜症、加齢黄斑変性などの網膜疾患は、先進国において成人の視力低下、失明の主原因となっており、国内では失明原因のそれぞれ2位、4位を占めています。網膜のパラメータ（網膜厚）が重要です。

【研究方法】

東北メディカル・メガバンク計画、地域住民コホート調査、三世代コホート調査に参加されセンター型健康調査を受けられた方に関して、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、眼科検査情報、MRI 検査情報を用い GWAS 解析を実施します。眼形質、眼疾患表現型と遺伝子多型の関連を統計学的に解析します。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

対象者（地域支援センター受診者）の基本情報、ゲノム配列情報、調査票情報、センター型生理検査情報、MRI 検査情報（受診者）、眼科検査情報

4. 外部への試料・情報の提供

本研究は、東北大学において、あなたとゲノム配列情報、基本情報、調査票・検査情報とを結びつける情報（加工方法等情報）を作成、対応表は東北大学の個人情報管理者が厳重に管理します。こうすることによって、あなたの遺伝子の解析を行う者（東北大学）には符号しか分からず、誰の試料を解析しているのかわかりません。また全ゲノムデータを用いた関連解析の結果に関して、個人特定性のない統計値（サマリーデータ）を東北大学医学系研究科「研究成果展開事業 共創の場形成支援プログラム 他機関等との連携強化による拠点ビジョン実現の加速・充実化支援」（COI-NEXT*）との協同研究に用います。また、今回は試料を使用しません。

今回は、近視発症（特に小児）のメカニズム解明のため、近視発症に関連する遺伝子座、効果量の情報から特定疾患の発症リスクを高めるすべての遺伝子多型をスコア化し、多遺伝子リスクスコア（ポリジェニックリスクスコア Polygenic risk score: PRS）解析を行います。近視の発症や進展を予測する手法を開発します。

* COI-NEXT：国立研究開発法人科学技術振興機構 共創の場形成支援プログラム

大学等が中心となって未来のありたい社会像（拠点ビジョン）を策定し、その実現に向けた研究開発を推進するとともに、プロジェクト終了後も、持続的に成果を創出する自立した産学官共創拠点の形成を目指す産学連携プログラムです。

* 他機関等との連携強化による拠点ビジョン実現の加速・充実化支援事業

COI-NEXT プログラムの共創分野・地域共創分野の本格型拠点を対象に、各拠点で進めているイノベーションに資する研究開発と産学官共創システムの構築への取組の加速・充実化を目指す事業です。

拠点名称：「みえる」からはじまる、人のつながりと自己実現を支えるエンパワーメ

ント社会共創拠点

プロジェクトリーダー：東北大学大学院医学系研究科 中澤 徹 教授

5. 関係研究組織

ありません

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