

「情報公開文書」

受付番号：2024-4-054

課題名：先天性血栓性素因に関する研究

研究責任者：東北大学東北メディカル・メガバンク機構・教授・大根田絹子

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画（TMM 計画）における三世代コホートならびに地域住民コホートに参加された方

2. 研究目的・方法

【研究期間及び試料・情報の利用又は提供を開始する日】

研究期間：（研究実施許可日）～2029 年 3 月

試料・情報の利用又は提供を開始する日：研究実施許可日

【研究目的】

本研究では、東北メディカル・メガバンク計画において、すでに取得済みの全ゲノム解析データおよび血漿検体などを用いて、先天性血栓性素因に関連する遺伝子群の多型および変異を解析する。これらの多型および変異を有する症例について、これらの遺伝子の働きに関するマーカー（活性、抗原量など）を測定し、個々の多型および変異がその遺伝子の機能に与える影響を解明する。本研究により遺伝子変異を機能異常の関連について理解が進み、将来的には、血栓症のリスクが大きい変異の保有者には、抗血栓薬の予防的投与や血管の定期的検査など、ゲノム情報に基づいて、個人毎に血栓症のリスク対策ができるようになると期待される。

【研究方法】

全ゲノム解析データを解析し、先天性血栓性素因に関連する遺伝子群の多型および変異の種類や頻度を算出する。多型および変異を有する症例（および健常人）由来の血漿検体および既往歴などの情報を用いて、これらの遺伝子の機能を解析することで、個々の多型および変異の臨床的意義を解明する。

日本人における先天性血栓性素因の遺伝学的解析はこれまでほとんど行われてこなかったため、遺伝子の多型および変異が機能に与える影響についてはよくわかっていない。本研究で得られた結果は、患者さんのデータ等で確認する必要がある。よって、本研究の変異保有者への遺伝情報回付は行わない。

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、全ゲノム解析情報、検体検査情報、生理機能検査情報、オミックス情報

試料：血漿

4. 外部への試料・情報の提供

血漿の測定業務について、外部委託する可能性がある。業務委託先が決定した際には、改めて情報公開を行う。

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 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：022-274-5990

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出す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