

「情報公開文書」

受付番号：2024-4-063

課題名：バリエーションの重篤度推定による重篤バリエーションの世代間変動に関する研究

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・教授・木下賢吾

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調査参加者（地域住民コホート及び三世代コホート）のうち、全ゲノムシーケンス解析対象者

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：2024 年 8 月（研究実施許可日）～2027 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】

今後発展が期待されているゲノム医療において、世代・集団による遺伝的な背景に差があるのかどうかを知ることは、非常に重要である。通常どの個人もある程度の数のゲノムバリエーションを保有しているが、そのゲノムバリエーションのうち、なかでも生命維持にとって基本となるタンパク質の機能の変化や喪失に関わるようなバリエーション（重篤バリエーション）がどれであるかを予測する研究が進展している。そこで本研究では、最近の予測方法を用いて、日本人集団における重篤バリエーションの保有状況についての解析を行い、世代や民族における保有状況の違いを調査することで、遺伝的リスクの評価や個別化医療の実現に向けた新たな知見を得ることを目的とする。

【研究方法】

全ゲノム解析データから得られる、主としてアミノ酸の変化をもたらすバリエーション情報を対象とする。これらのバリエーションについて最近提案された重篤度を推定する手法を適用し、個人ごとの遺伝的リスクとしてのスコアを算出、世代単位で遺伝的リスクを統計解析し、世代による変化を検証する。さらにこのスコアを他国バイオバンクの情報解析を行っているイルミナ社の研究協力者と共有し、世代や集団による遺伝的リスクの違いを検証する。今後発展が期待されているゲノム医療戦略において、世代・集団による遺伝的な背景情報の差異は重要であり、本研究によって得られる知見は有用であると考えられる。なお前提となるバリエーションの重篤度情報自体が予測であることもあり、現時点では確実性が十分でないため、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）、全ゲノム解析情報

試料：なし

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

ゲノムプラットフォーム連携センター 木下賢吾

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-273-6040

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へ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】

<https://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