

「情報公開文書」

受付番号：2024-4-055

課題名：両親のジェノタイプを考慮したゲノム解析による各種表現型に関する
網羅的 GWAS：国際共同研究

研究責任者：東北大学東北メディカル・メガバンク機構・准教授・小原拓

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査に参加されている方

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： 2024 年 7 月（研究実施許可日）～2029 年 6 月

試料・情報の利用を開始する日： 研究実施許可日

【研究目的】

各種疾患や身長・体重などの一人一人の特徴（表現型）に関連する遺伝子の解析手法として、ゲノムワイド関連解析（GWAS）などが普及しています。GWAS は血縁関係のない一般集団を対象として用いられることが多いですが、近年、一般集団を対象とした研究から特定された疾患・表現型の関連遺伝子が、必ずしも次の世代に伝わる遺伝子であるとは限らないという報告や、家族内ではその関連遺伝子の効果量が半減されるという報告があります。特に、環境要因の影響も考慮されるような疾患・表現型（例えば過体重や肥満、血圧など）については、遺伝要因と環境要因の相互作用も明らかにする必要があると言われてしています。そのためには、一般集団のみならず、家族内でどの程度遺伝が関連するのか、あるいは家族内で共有されている環境要因がどの程度影響するかについても詳細に検討する必要があります。そこで、本研究では東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査のデータを活用して、コンソーシアムに参画し、各種表現型（別紙のうち評価可能な表現型）を規定する SNPs について両親のジェノタイプを考慮した検討を行います。過体重や肥満は様々な疾患発症に関連していることが明らかとなっており、本研究で遺伝・環境要因それぞれの影響をより精緻に示すことができれば、将来的に過体重や肥満という観点での個別化予防・医療に具体的な対策を講じられることも可能となると考えております。

【研究方法】

本研究は、東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査に参加している方の収集済みの基本情報・ジェノタイプデータ、調査票データ、生理学的検査データを用いて実施いたします。情報の取得・解析は東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で実施いたします。さらに、解析により得られた結果をブリストル大学で収集している諸外国の解析結果とともに統合して解析いたします。

なお、本研究の成果は、三世代コホート調査の対象者の方々へのニュースレター等で報告させていただいたり、学会や論文等で報告する予定です。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

三世代コホート調査で既に収集された下記の情報

年齢、性別、続柄情報、調査票情報、生理学的検査の情報、全ゲノム解析及びアレイ解析によって情報化されているゲノム配列情報

4. 外部への試料・情報の提供

ブリストル大学にて本研究で得られた解析の結果を諸外国の解析結果とともに統合して解析を実施するため、解析で得られる下記の情報と付随する情報を提供いたします。

なお、個人が特定される情報は含まれません。

- ・ 解析の方法や遺伝情報を調べた方法
- ・ 各種表現型と関連のある遺伝情報の違いや影響の度合いの指標
- ・ 年齢、性別、続柄、各種表現型の要約統計量
- ・ 対象人数

5. 関係研究組織

＜ブリストル大学＞

シニアリサーチフェロー ネイル・デイビス

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（分子疫学分野）

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-717-8104

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 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

表現型のリスト

身体的特徴:

1. 身長
2. BMI
3. 身体活動
4. 睡眠時間
5. 初潮年齢(女性)
6. 出生体重
7. 出生身長

心理的特徴:

8. ネガティブ感情気質スコア
9. 神経質性パーソナリティ特性スコア
10. 外向性パーソナリティ特性スコア
11. 協調性パーソナリティ特性スコア
12. 誠実性パーソナリティ特性スコア
13. 開放性パーソナリティ特性スコア

感情および行動の特徴:

14. 感情(内向性)問題(下記 a,b,c の合計)
 - a. 不安症状スコア
 - b. 抑うつ症状スコア
 - c. 身体症状スコア
15. 破壊的(外向性)行動問題スコア(下記 a,b,c の合計)
 - a. 攻撃的行動スコア
 - b. 反抗挑発性行動スコア
 - c. 行為障害スコア
16. 注意欠陥多動性障害(ADHD)スクリーニングスコア(下記 a,b の合計)
 - a. 不注意スコア
 - b. 多動性-衝動性スコア
17. 自閉症スペクトラム障害(ASD)スクリーニングスコア(下記 a,b の合計)
 - a. 社会的コミュニケーション困難スコア
 - b. 反復行動スコア
18. 向社会的行動

生活習慣の特徴:

19. 睡眠問題スコア
20. 喫煙

- a. 喫煙歴
 - b. 喫煙の量
 - c. 喫煙開始年齢
21. アルコール消費量(1 週間あたりの単位数)

ネガティブコントロール:

22. 性別

その他の表現型:

23. 収縮期血圧
24. BMI 調整後のウエストヒップ比
26. 実子の数
27. 初産年齢
28. CRP
29. HbA1c
30. 総コレステロール
31. LDL コレステロール
32. HDL コレステロール
33. 中性脂肪
34. 冠動脈疾患
35. 2 型糖尿病
36. 骨密度
37. 脳卒中
38. 収入
39. 肺機能
40. 閉経年齢(女性)