# 「情報公開文書」

受付番号: 2024-4-9014

課題名:脳血管のゲノム解析と血流解析の統合による 脳血管障害発症に至る

軌跡の解明と診療応用を目指す研究

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・メガバンク計画の健康調査においてMRIの撮像を行った参加者の方

# 2. 研究目的•方法

脳梗塞、脳動脈瘤などの脳血管障害は日本人の第四位の死因で遺伝因子が関与していることが知られています。脳梗塞発症後、あるいは脳動脈瘤破裂後の治療は現在の脳血管障害診療の中心ですが、後遺症が残ることも多い疾患です。疾患発症を回避するための有効な予防的精密医療の確立は、日本人の健康増進並びに健康寿命の延長に直結すると考えられています。これまで脳卒中に関して89、脳動脈瘤に関して17等の疾患感関連遺伝子座が報告されていますが、さらなる大規模生体データ統合解析を行うことで、真に医療に有用な研究の実施が望まれている状況です。脳血管障害に関連して医療現場では、脳血管画像(MRA)があり、研究レベルではそのデータ解析に数値流体力学解析がよく用いられます。しかし医療における有用性はまだ確立しておらず、また計算には数日から1週間の時間がかかるため大規模な解析に適していません。

そこで本共同研究では、東北メディカル・メガバンク計画に参加された方から取得した約1.2万人のMRA画像を含む2万以上の画像を用いた大規模な脳血管の形状と血行動態の自動解析を実施可能な新たな高速な解析手法を開発します。そして、それを用いて算出した脳血管の形状と血行動態の解析結果とゲノム解析を組み合わせることで、遺伝情報に始まり脳血管形態の形成や血行動態力学の変化を通じて脳血管障害発症に至るまでの軌跡を解明し、脳血管の静的または動的な因子の病的意義の解明とより精密な発症予測スコアの構築、ゲノム創薬解析、並びに創薬ターゲットの導出を目指したAI解析を行うことを目指します。

【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 5 月 (研究実施許可日) ~ 2026 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

# 3. 研究に用いる試料・情報の種類

年齢, 性別, 脳 MRI 画像, 脳動脈瘤・脳梗塞罹患の有無, ゲノム情報

# 4. 外部への試料・情報の提供

MRA画像と付属するデータの解析については、東北メディカル・メガバンク機構に設置されているスーパーコンピュータの中で解析を行います。他の研究結果と合わせて解析するために必要な解析結果は共同研究機関と共有することで統合的な解析を実施しますが、提供される解析結果は統計情報であり、個人が特定出来る情報は含まれません。

## 【試料・情報の提供を行う機関】

機関名称:東北大学東北メディカル・メガバンク機構

機関長名:山本 雅之 機構長

### 【提供を行う試料・情報】

試料 :無し

情報 :解析結果

# 5. 関係研究組織

東京大学新領域創成科学研究科 鎌谷洋一郎 (研究代表者)

東京大学情報学環 大島まり

東京大学情報理工学系研究科 鄭銀強

東京大学医学系研究科 難波 真一

東北大学流体科学研究所 太田信

九州大学医学研究院 二宮利治

京都大学医学研究科 松田文彦

国立循環器病研究センター 猪原匡史

理化学研究所脳科学研究センター 中冨浩文

日本医科大学医学部 下山隆

株式会社カイ 小林匡治

株式会社 Preferred Networks 小林啓之

# 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: 022-274-6040 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。

- く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】

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

# 私たちは、国循バイオバンクご協力者からいただきました 生体試料・診療情報等を使って、下記の研究課題を実施しています

この研究課題の詳細についてお知りになりたい方は、下記の問合せ先の担当者まで直接お問合せください。この研究ではご提供いただいた生体試料等を用いて解析し、データとしてまとめるものであり、ご本人またはご家族の健康に関する新たな結果が得られるものではありません。なお、この研究課題の研究対象者に該当すると思われる方の中で、ご自身が国立循環器病研究センター(国循)バイオバンクに提供された生体試料・診療情報等を「この研究課題に対しては利用してほしくない」と思われた場合には、国循バイオバンク事務局(末尾)にてそのお申し出を受け付けておりますので、ご参加時にお渡ししました協力意思(同意)の撤回書を国循バイオバンク事務局までご提出いただくか、もしくは国循バイオバンク事務局までその旨ご連絡ください。

【対象となる方】以下のすべてを満たす方が対象となります。①国立循環器病研究センターバイオバンクに同意・登録された方、②頭部 MRI 検査を受けられた方、③研究目的に SNP アレイ、全ゲノム解析を含む遺伝子検査を受けられた方(他研究でこれらの検査を行うことが記載されている場合は対象となる可能性があります)

【研究課題名】脳血管のゲノム解析と血流解析の統合による脳血管障害発症に至る軌跡の 解明と診療応用を目指す研究

## 【研究責任者】

東京大学 大学院新領域創成科学研究科/医科学研究所 教授/特任教授 鎌谷 洋一郎

# 【研究の目的・意義】

脳梗塞や脳出血、脳動脈瘤をふくむ脳血管障害は日本人の死因の第四位の重要な疾患であり、これまで高血圧や糖尿病、喫煙などの環境因子の関連が示されてきましたが、最近では遺伝因子が関与していることが注目されています。脳梗塞や脳出血、あるいは脳動脈瘤破裂によるくも膜下出血に対する治療法の進歩にかかわらず、いまだに後遺症が残ることも多く、寝たきりの主要因となっています。このため、脳血管障害の発症を回避するための有効な予防的精密医療の確立は、日本人の健康増進並びに健康寿命の延長に直結すると考えられています。これまで、脳卒中に関して89、脳動脈瘤に関して17等の疾患感関連遺伝子座が報告されていますが、さらなる大規模生体データ統合解析を行うことで、真に医療に有用な研究の実施が望まれている状況です。脳血管障害に関連する重要な検査法として、頭部MRIにおける脳血管画像(MRA)がありますが、研究レベルではそのデータ解析として数値流体力学解析がよく用いられ、血行動態の評価の有用性が期待されてい

ます。しかし、実臨床における有用性はまだ確立しておらず、また計算には数日から 1 週間の時間がかかるため大規模な解析に適していません。そこで本共同研究では、国立循環器病研究センターバイオバンクに登録された方から取得した MRA 画像を用い、脳血管の形状と血行動態の自動解析を実施可能な新たな高速な解析手法を開発します。そして、それを用いて算出した脳血管の形状と血行動態の解析結果と、SNP アレイや全ゲノムデータを用いたゲノム解析を組み合わせることで、遺伝情報に始まり脳血管形態の形成や血行動態力学の変化を通じて脳血管障害発症に至るまでの軌跡を解明し、脳血管の静的または動的な因子の病的意義の解明と、より精密な発症予測スコアの構築、ゲノム創薬解析、ならびに創薬ターゲットの導出を目指した AI 解析を行うことを目指します。

## 【利用する生体試料・診療情報】

生体試料:なし

診療情報:臨床データ(年齢、性別、喫煙、既往歴[高血圧症、糖尿病、脂質異常症、心血管疾患]など)、脳 MRI 画像データ、脳血管障害(脳動脈瘤・脳梗塞・脳出血など)罹患の有無、ゲノム情報(SNP アレイ、全ゲノム)

# 【生体試料・情報の管理責任者】

東京大学医科学研究所 所長 中西 真

## 【研究の実施体制】

この研究の実施体制は以下のとおりです。

# 研究代表者

東京大学 大学院新領域創成科学研究科/医科学研究所 教授/特任教授 鎌谷 洋一郎 共同研究機関・研究責任者

- 1. 国立循環器病研究センター 脳神経内科 部長 猪原匡史
- 2. 東京大学 大学院情報学環 教授 大島まり
- 3. 東京大学 大学院情報理工学系研究科 教授 鄭銀強
- 4. 東京大学 大学院医学系研究科 助教 難波真一
- 5. 東北大学 大学院情報科学研究科/東北メディカル・メガバンク機構 教授/副機構 長 木下賢吾
- 6. 九州大学 大学院医学研究院 教授 二宮利治
- 7. 京都大学 大学院医学研究科 附属ゲノム医学センター 教授 松田文彦
- 8. 理化学研究所・脳科学研究センター チームリーダー 中富浩文
- 9. 日本医科大学 医学部脳神経内科 講師 下山隆
- 10. 株式会社カイ 研究開発部 取締役 小林匡治

11. 株式会社 Preferred Networks Healthcare & Wellness 部門 Vice President 小林啓之

# 【外部機関への情報等の提供】

情報を、上記の研究機関で共有し、共同で研究を行います。共有する際は、あなたのお 名前等は削除し、個人が直接特定できないようにします。

提供方法:直接手渡し、郵送・宅配、電子的配信

【研究期間】研究許可日より2026年3月31日まで(予定) 情報公開日よりあなたの情報を利用します。

## 【個人情報の取り扱い】

国循バイオバンクでは、お預かりした生体試料や診療情報等に個人を直ちに特定できないよう加工を行い、ご協力者の氏名や住所などが特定できない形にしたうえで、倫理審査委員会の承認を受けた各研究課題に対して払い出しを行っております。

国循バイオバンクでの取扱いの詳細をお知りになりたい方は、下記の国循バイオバンク 事務局までお問合せください。

## 【この研究の結果について】

ご提供いただいた生体試料や情報を使い、将来行われる遺伝子解析を含む医学研究で得られた結果の多くはそのままではすぐに医療に役立つものではありません。そのため協力いただいたご本人へお返しすることは原則ありませんが、ご本人と血縁者の健康にとって重要な情報と判断された時は、ご本人の希望があれば研究責任者と主治医の連携のもとで連絡をさしあげる場合があります。

# 【問合せ先】

東京大学 大学院新領域創成科学研究科 複雑形質ゲノム解析分野

電話: 03-5449-5280

Eメール: kamatani.yoichiro@edu.k.u-tokyo.ac.jp