

【公開日】 2025 年 2 月 14 日

情報公開文書雛形 ver2. 2_20240208

作成日 2024 年 12 月 18 日

(最終更新日 2025 年 1 月 31 日)

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2024-4-169

課題名 : 加齢により mtDNA に生じるバリエントとミトコンドリア機能の相関解析

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方

2. 研究期間

2025 年 2 月 (研究実施許可日) ~2028 年 3 月

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。

利用開始予定日 : 2025 年 2 月 15 日

提供開始予定日 : 該当なし

4. 研究目的

ミトコンドリア DNA は、細胞内に数百コピー以上存在しています。この DNA に変化 (バリエント) が生じると、異なる種類の DNA が同時に存在する「ヘテロプラスミー」と呼ばれる状態になることがあります。ミトコンドリアの機能が低下することで発症する「ミトコンドリア病」の患者さんの多くは、このヘテロプラスミーに有害な変異が関係していることが知られています。一方で、健康な方にもヘテロプラスミーが見られることがあり、これは体内で自然に起こる変化 (体細胞変異) によって生じ、年齢を重ねるにつれて蓄積されると考えられています。そのため、年齢とともに増えるヘテロプラスミーがミトコンドリアの働きに影響を与え、加齢に伴う様々な症状の発現に関わっている可能性が指摘されています。そこで本研究では、東北メディカル・メガバンク計画のコホートデータを用いて、一般の方のミトコンドリア DNA におけるバリエントやヘテロプラスミーの蓄積状況を調査します。そして、これらの変化がミトコンドリアの働きにどのような影響を及ぼすかを明らかにすることを目的としています。

5. 研究方法

東北メディカル・メガバンク計画で実施した約 54,000 人分の全ゲノム解析 (WGS) の結果から、ミトコンドリア DNA 領域を詳しく分析します。この分析では、ハプログループ (遺伝的な系統)、DNA の変化 (バリエント)、そしてヘテロプラスミーの蓄積状況を調査します。さらに、これらのデータをもとに、年齢やゲノム解析で明らかになったミトコンドリア DNA 上のバリエント、その他の要因との関連性を解析します。その結果として、活性酸素によるダメージで生じたと考えられるバリエントや、老化に関係していると推定されるバリエントを特定することを目指します。また、研究で構築した約 54,000 人分の

mtDNA ヘテロプラスミーに関するデータパネルを、個人情報に含まれない形で公開し、幅広い研究に役立ててもらえるようにします。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：生年月、性別、ゲノム情報、血液検査、尿検査

7. 外部への試料・情報の提供

本研究の成果であるミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルやそれに付随する表現型等の統計情報については、我が国の情報基盤構築の一環として、外部の研究者に公開いたします。情報の解析および保存は東北メディカル・メガバンク機構が保管・管理するスーパーコンピュータ内で完結するため、外部へ提供することはありません。

8. 研究組織

本学単独研究

9. 利益相反（企業等との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

使用する研究費は国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の医療研究開発推進事業費補助金および大学運営費交付金です。

外部との経済的な利害関係等によって、研究で必要とされる公正かつ適正な判断が損なわれる、または損なわれるのではないかと第三者から懸念が表明されかねない事態を「利益相反」と言います。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究の利害関係については、現在のところありません。今後生じた場合には、所属機関において利益相反の管理を受けたうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係について公正性を保ちます。

この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。

10. 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ください。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ください。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて研究参加者もしくは研究参加者の代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも研究参加者に不利益が生じることはありません。

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：022-717-6018

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