

【公開日】 2025 年 3 月 25 日

作成日 2024 年 11 月 28 日
(最終更新日 年 月 日)

「情報公開文書」

受付番号：2024-4-9027

課題名： 遺伝的リスクに着目した疾患発症メカニズムの解明に関する研究

研究責任者：理化学研究所 生命医化学研究センター チームリーダー
桃沢 幸秀

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画に参加され、ゲノム解析に同意された方

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】

理化学研究では、これまで多くの疾患について、疾患発症の原因となる遺伝子の同定を行ってまいりました。今回、その成果に基づき東北メディカル・メガバンク機構の大規模なゲノム情報をもとに、各疾患の遺伝的リスクが高い人・低い人を同定し、ご提供いただいている末梢血単核細胞などの細胞を元に iPS 細胞を作製し、目的の細胞へ分化させ、疾患発症メカニズムの解明や創薬の候補となる物質の同定を行います。

この研究により、疾患発症メカニズムの解明や創薬に貢献し、個人に合わせた治療に繋がることが期待されます

【研究方法】

ゲノム情報を元に各疾患の遺伝的リスクが高い人・低い人を同定し、その個体の iPS 細胞を作製後、疾患の原因細胞へ分化させ、細胞レベルの発現量、メチレーション^{*1} のパターン、タンパク質の細胞内の所在、細胞内外の構造などのマルチオミクス^{*2} な解析を実施し、疾患発症メカニズムの解明を行います。また、その細胞を用いて、化合物スクリーニングを実施し、創薬の候補となる物質を同定します。

^{*1} メチレーション（メチル化）：DNA メチル化は遺伝子の発現制御などの生命現象に関係しています。また、がんや免疫疾患においては DNA メチル化の異常が認められる場合があります。従って、DNA メチル化やその制御機構を明らかにすることは、それらの生命現象や疾患の理解につながると考えられます。

*2 マルチオミクス解析：個別のオミクス解析を統合した解析手法。解析対象を網羅的に検出・解析する手法として「オミクス解析」があり、解析対象に応じて異なる分析技術や計測機器が用いられている。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：解析済の全ゲノム解析・SNP アレイ解析によるゲノム情報、診療情報

試料：DNA、末梢血単核細胞など iPS 細胞作製可能な細胞

4. 外部への試料・情報の提供

【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：DNA 試料、末梢血単核細胞など iPS 細胞構築可能な細胞

情報：ゲノムデータ、診療情報、それ以外の東北メディカル・メガバンク機構で測定済

5. 関係研究組織

国立研究開発法人 理化学研究所 生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム

桃沢 幸秀

国立大学法人 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

木下 賢吾

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：022-717-8078

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