

## 試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2021-1018-1	利用 形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象: 三世代コホート調査参加者で体外受精(1000例)、顕微授精(800例)、自然妊娠(1000例)の出生児とその家族(トリオ(夫婦・児)、クアッド(夫婦児・同胞)およびヘプタ(夫婦児・両祖父母)ファミリー) 試料: DNA試料(約10名:1人当たり0.5 µg) 情報: 調査票情報、ゲノム情報(全ゲノム情報又はSNPアレイ情報)、カルテ転記情報
主たる研究機関	東北メディカル・メガバンク機構			分担 研究機関	東北大学病院
研究題目	三世代コホート調査を用いた生殖補助技術(ART: Assisted Reproductive Technology)に関連するゲノム変化の探索的研究			研究期間	2021年12月～2026年11月
実施責任者	田宮 元	所属	東北メディカル・メガバンク機構		職位 教授
研究目的と意義	<p>生殖補助技術(ART: Assisted reproductive technology)とは、体外受精(IVF: In vitro fertilization)と顕微授精(ICSI: Intracytoplasmic sperm injection)などの不妊治療における高度生殖医療を指します。1978年に世界初のIVFによる出生児の報告以降、世界においてARTによる出生児の累加は800万人を超えるとされていますが、自然妊娠とART妊娠などの妊娠成立様式の違いがゲノムに与える影響については不明です。</p> <p>本研究では、東北メディカル・メガバンク事業における三世代コホート調査で得られた調査票情報、カルテ転記情報、および遺伝学的情報を元に、妊娠成立様式に関連して生じるゲノム変化の有無を探索するものです。</p>				
研究計画概要	<p>本研究では、妊娠成立様式(自然妊娠、体外受精(IVF)、顕微授精(ICSI)など)の異なる出生児と家族においてゲノム異常や再編成について探索的な解析を行います。解析対象は対象出生児と関連するTRIO(夫婦・児)、QUAD(夫婦児・同胞)およびHEPTA(夫婦児・両祖父母)ファミリーとし、ゲノム異常や再編成(染色体異数性、構造異常、ヘテロ接合性消失や片親性ダイソミーなど)の有無や微小なゲノム変異(微小な欠失、挿入)の有無などのゲノム変化を探索します。認められたゲノム変化については遺伝性の有無について解析します。さらには、それらのゲノムの変化と妊娠成立様式との関連性を解析し、妊娠成立様式の違いがゲノムに及ぼす変化の頻度や傾向、染色体上の好発部位を明らかにします。</p>				
期待される成果	<p>本研究で得られた知見により、今後不妊治療を行うカップルに対してより適切な情報提供による、主体的な治療選択に資することを目的とします。</p>				
これまでの倫理 審査等の経過	2025年4月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認				
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	<p>人を対象とする生命科学・医学系研究倫理指針、ToMMoが定めるセキュリティポリシーに沿って研究を遂行します。試料・情報は、ToMMoスーパーコンピュータ内で利用します。</p> <p>本研究は探索的研究です。ゲノム変化がない、もしくは差がない場合にはARTの安全性が担保される一方、ゲノム変化を認めた場合でも、様々な要因が関与する受精や妊娠の過程において得られた結果と受精様式の違いとの因果関係を直接結びつけることは困難です。そのため、結果の研究協力者個人への回付はおこないません。</p>				
その他特記事項	厚生労働科学研究費				
(事務局使用欄)	*公開日 2025年6月27日				