

【公開日】 2025 年 7 月 7 日

「情報公開文書」

受付番号：2024-4-195

課題名：日本人大規模集団におけるタンデムリピート配列解析の高精度化

研究責任者：東北大学東北メディカルメガバンク機構ゲノム解析部門・未来型医療創成センター 教授 勝岡史城

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および地域住民コホート調査対象者

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2023年6月（研究実施許可日）～2027年3月

【研究目的】

ゲノム（生物の持つ遺伝情報の全体）の中のタンパク質のアミノ酸配列中に、一個から数十個の長さの配列が繰り返しているところがある。これをタンデムリピートと呼んでいます。この繰り返し配列はランダムな突然変異に対して不安定で、何らかの安定化の機構、もしくは変異に対して強い淘汰圧があると推測されてきました。この領域における繰り返し回数の異常な増加は、様々なヒト疾患の原因となり、その回数は疾患の発症年齢や臨床症状に影響を及ぼすことが知られています。この背景から、ヒト全ゲノムにおける繰り返し領域の遺伝子座および繰り返し回数を正確に決定することは、これら疾患の診断・病態解明の点で重要であるが、大規模集団における詳細な解析は行われていません。

本研究では、全ゲノム解析データを詳細に解析することで、日本人一般集団における繰り返し領域の多様性を高精度にカタログ化するとともに、各種形質や疾患発症との関連を明らかにします。

【研究方法】

東北メディカルメガバンク機構調査全ゲノム解析情報について繰り返し領域に最適化した情報解析を行い、日本人集団における遺伝子型と繰り返し回数の関係の実際を明らかにする。場合によっては、コピー数および構造多型の検証を加え、各種形質や疾患発症との関連解析を実施します。

また、上記の集団の中から追加で、特に繰り返し回数の異常な増加が認められ、かつ認知機能低下を伴う個人生体試料の解析を行います。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

全ゲノム解析情報
家系情報
調査票情報
検体検査情報
特定健康診査情報
メタボローム解析情報
MRI 解析情報
生体試料情報

4. 外部への試料・情報の提供

該当なし

5. 関係研究組織

該当なし

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 お問い合わせ窓口担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 <tel:022-273-6210>

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

以下、過去に掲載を行っていた文書

「情報公開文書」

受付番号：2023-4-039

課題名：日本人大規模集団におけるタンDEMリピーT配列解析の高精度化

研究責任者：東北大学東北メディカルメガバンク機構ゲノム解析部門・未来型医療創成センター 教授 勝岡史城

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および地域住民コホート調査対象者

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2023年6月（研究実施許可日）～2027年3月

【研究目的】

ゲノム（生物の持つ遺伝情報の全体）の中のタンパク質のアミノ酸配列中に、一個から数十個の長さの配列が繰り返しているところがある。これをタンDEMリピーTと呼んでいる。この繰り返し配列はランダムな突然変異に対して不安定で、何らかの安定化の機構、もしくは変異に対して強い淘汰圧があると推測されてきた。この領域における繰り返し回数の異常な増加は、様々なヒト疾患の原因となり、その回数は疾患の発症年齢や臨床症状に影響を及ぼすことが知られている。この背景から、ヒト全ゲノムにおける繰り返し領域の遺伝子座および繰り返し回数を正確に決定することは、これら疾患の診断・病態解明の点で重要であるが、大規模集団における詳細な解析は行われていない。本研究では、全ゲノム解析データを詳細に解析することで、日本人一般集団における繰り返し領域の多様性を高精度にカタログ化するとともに、各種形質や疾患発症との関連を明らかにする。

【研究方法】

東北メディカルメガバンク機構調査全ゲノム解析情報について繰り返し領域に最適化した情報解析を行い、日本人集団における遺伝子型と繰り返し回数の関係の実際を明らかにする。場合によっては、コピー数および構造多型の検証を加え、各種形質や疾患発症との関連解析を実施する。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

全ゲノム解析情報
家系情報
調査票情報

検体検査情報
特定健康診査情報
メタボローム解析情報
MRI 解析情報

4. 外部への試料・情報の提供

該当なし

5. 関係研究組織

該当なし

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 お問い合わせ窓口担当
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 tel:022-273-6210

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出す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】

<http://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