

【公開日】 2025 年 7 月 7 日

作成日 2024 年 6 月 24 日  
(最終更新日 2025 年 5 月 21 日)

## 「情報公開文書」

受付番号：2025-4-050

課題名：日本人における強度近視の遺伝的探索

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構 教授  
布施 昇男

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画の地域住民コホート調査および三世代コホート調査に参加し、各地域センターで健康調査を受診された方

### 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：2023 年 7 月（研究実施許可日）～西暦 2027 年 6 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】

強度近視は緑内障や網膜剥離など様々な疾患のリスクを大幅に高めることが知られています。これまで近視に関しては世界的に大規模なゲノムワイド関連解析が行われ、多数の疾患感受性遺伝子が同定されています。しかし、近年の知見・エビデンスからは、強度近視の発生機序は通常的近視の延長上にはない可能性が指摘されており、滋賀県の長浜スタディでは、近視有病率は世代を経る毎に増加するのに対して、最強度近視の有病率は世代を問わず概ね一定であることや、近視の遺伝的リスクスコアは正常眼と最強度近視眼の間に有意差がないことが報告されています。このように、強度近視は通常的近視とは遺伝的に異なることから、失明に至るような強度近視を理解する上では、強度近視のゲノム解析を行う必要があります。

本研究計画では次のプロジェクトを予定しております。

地域住民コホート調査および三世代コホート調査に参加し、センター型健康調査を受診した参加者（地域住民約 22,000 人、三世代成人約 11,000 人）総数 33,000 人に関して、ゲノムワイド関連解析（GWAS）を行い強度近視疾患に関連した感受性候補遺伝子座を探索いたします。その結果得られたサマリーデータ（統計値）を統合解析のために提供いたします（ToMMo での解析の結果得られたサマリーデータ（統計値）のみを京都大学に提供し、長浜スタディ（京都大学）、横浜市立大学、久山町スタディ（九州大学）、東北大学病院で解析されたサマリーデータ（統計値）と統合解析）。

遺伝的リスクスコアの評価や、人体の機能を司る様々な物質を、一つひとつではなくすべて一括して分析する手法であるマルチオミクス解析を通じて、強度近視と通常の近視遺伝的背景が異なる可能性について詳しく調べ、明らかにすることを目的とします。

#### 【研究方法】

東北メディカル・メガバンク計画、地域住民コホート調査、三世代コホート調査に参加されセンター型健康調査を受けられた方に関して、DNA マイクロアレイを使用して決定されたゲノム配列情報と基本情報、調査票情報、センター型生理検査情報、眼科検査情報を用いゲノムワイド関連解析を実施します。眼形質、眼疾患表現型と遺伝子多型の関連を統計学的に解析します。また、眼底写真から脈絡膜（網膜下の血管層）厚を予測する AI モデルを用いて、脈絡膜厚、近視の度数を予測します。その予測値ゲノムワイド関連解析の結果と実測値ゲノムワイド関連解析との比較を行います。研究に使用する情報は、既に地域住民コホート、三世代コホートで収取されたデータのみを用います。

解析、管理に当たっては、生体認証された場所において厳重管理されている東北メディカル・メガバンク機構内に設置してあるスーパーコンピュータシステムを使用します。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

対象者（地域支援センター受診者）の基本情報、ゲノム配列情報、調査票情報、センター型生理検査情報、眼科検査情報

### 4. 外部への試料・情報の提供

本研究は、東北大学において、あなたとこの符号とを結びつける情報（加工方法等情報）を作成、対応表は東北大学の個人情報管理者が厳重に管理します。こうすることによって、あなたの遺伝子の解析を行う者（東北大学）には符号しか分からず、誰の試料を解析しているのか分かりません。また、今回の研究では、解析の結果得られたサマリーデータ（統計値）のみ京都大学へ提供し、メタ解析（統合解析）を実施いたします。また、今回は試料を使用しません。

### 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

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1

TEL : 022-273-6210

研究責任者 布施 昇男

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

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：2023-4-063

課題名：日本人における強度近視の遺伝的探索

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構 教授  
布施 昇男

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画の地域住民コホート調査および三世代コホート調査に参加し、各地域センターで健康調査を受診された方

### 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：2023 年 7 月（研究実施許可日）～西暦 2027 年 6 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】

強度近視は緑内障や網膜剥離など様々な疾患のリスクを大幅に高めることが知られています。これまで近視に関しては世界的に大規模なゲノムワイド関連解析が行われ、多数の疾患感受性遺伝子が同定されています。しかし、近年の知見・エビデンスからは、強度近視の発生機序は通常の近視の延長上にはない可能性が指摘されており、滋賀県の長浜スタディでは、近視有病率は世代を経る毎に増加するのに対して、最強度近視の有病率は世代を問わず概ね一定であることや、近視の遺伝的リスクスコアは正常眼と最強度近視眼の間で有意差がないことが報告されています。このように、強度近視は通常の近視とは遺伝的に異なることから、失明に至るような強度近視を理解する上では、強度近視のゲノム解析を行う必要があります。

本研究計画では次のプロジェクトを予定しております。

地域住民コホート調査および三世代コホート調査に参加し、センター型健康調査を受診した参加者（地域住民約 22,000 人、三世代成人約 11,000 人）総数 33,000 人に関して、ゲノムワイド相関解析（GWAS）を行い強度近視疾患に関連した感受性候補遺伝子座を探索いたします。その結果得られたサマリーデータ（統計値）を統合解析のために提供いたします（ToMMo での解析の結果得られたサマリーデータ（統計値）のみを京都大学に提供し、長浜スタディ（京都大学）、横浜市立大学、久山町スタディ（九州大学）、東北大学病院で解析されたサマリーデータ（統計値）と統合解析）。

遺伝的リスクスコアの評価や、人体の機能を司る様々な物質を、一つひとつではなくすべて一括して分析する手法であるマルチオミクス解析を通じて、強度近視と通常

の近視遺伝的背景が異なる可能性について詳しく調べ、明らかにすることを目的とします。

#### 【研究方法】

東北メディカル・メガバンク計画、地域住民コホート調査、三世代コホート調査に参加されセンター型健康調査を受けられた方に関して、DNA マイクロアレイを使用して決定されたゲノム配列情報と基本情報、調査票情報、センター型生理検査情報、眼科検査情報を用いゲノムワイド関連解析を実施します。眼形質、眼疾患表現型と遺伝子多型の関連を統計学的に解析します。研究に使用する情報は、既に地域住民コホート、三世代コホートで収取されたデータのみを用います。

解析、管理に当たっては、生体認証された場所において厳重管理されている東北メディカル・メガバンク機構内に設置してあるスーパーコンピュータシステムを使用します。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

対象者（地域支援センター受診者）の基本情報、ゲノム配列情報、調査票情報、センター型生理検査情報、眼科検査情報

### 4. 外部への試料・情報の提供

本研究は、東北大学において、あなたとこの符号とを結びつける情報（加工方法等情報）を作成、対応表は東北大学の個人情報管理者が厳重に管理します。こうすることによって、あなたの遺伝子の解析を行う者（東北大学）には符号しか分からず、誰の試料を解析しているのか分かりません。また、今回の研究では、解析の結果得られたサマリーデータ（統計値）のみ京都大学へ提供し、メタ解析（統合解析）を実施いたします。また、今回は試料を使用しません。

### 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

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1

TEL : 022-273-6210

研究責任者 布施 昇男

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