

【公開日】 2025年10月6日

## 「情報公開文書」

受付番号：2025-4-091

課題名：ノンコーディング領域を考慮した大規模ゲノムワイドコピー数変異による精神疾患発症リスク予測モデルの開発

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・准教授・小原拓

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク機構で全ゲノム解析済み参加者約 9,295 人のうち、岩手県および宮城県の参加者の方

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2020 年 3 月（倫理委員会承認後）～2026 年 10 月

#### 【研究目的】

自閉スペクトラム症（ASD）、統合失調症（SCZ）、双極性障害（BP）は、それぞれ有病率が 1%以上の疾患ですが、その診断は臨床症状が用いられ、客観的な診断法、治療法、発症予測法の開発が遅れております。これらの疾患は遺伝要因と環境要因の両方が発症に影響すると言われており、近年では遺伝子領域における要因の特定が進められております。本研究では、遺伝子領域以外のゲノムの領域に着目し、特に領域の重複や欠失などの多型（CNV）を含むゲノムデータと脳組織公開データベースを活用した統合的な解析によって精神疾患の更なる病態解明を進めます。また、精神疾患発症リスク予測モデルを開発いたします。

東北メディカル・メガバンク機構では、東北メディカル・メガバンク機構で全ゲノム解析済み参加者の方の情報をを用いて、開発されたリスク予測が一般的な方々にどの程度活用することができるかを検討いたします。

#### 【研究方法】

本研究全体では、名古屋大学が実施主体となって、精神疾患発症リスク予測モデル開発を目指します。最初に遺伝子以外の領域を含む全ゲノムの情報をを用いて、精神疾患に関連する CNV を同定します。次に機械学習を用いて、同定した CNV に現在公開されている脳組織のマルチオミクスデータベースの情報を加味して、精神疾患予測モデルを構築します。さらに、構築した予測モデルは、他の人々を対象とした集団でも当てはめることができるかを検証いたします。

東北メディカル・メガバンク機構では、全ゲノム解析済みの方々の情報を用いて、この検証を行います。なお、ゲノム情報を測定するための方法の種類によって特定されるゲノム情報（変異）に違いがあるかを確認するため、既に収集させていただいた DNA を名古屋大学に提供して一致性を検討します。

得られた解析結果は、東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査や地域住民コホート調査の参加者の方々へのニュースレター等で報告させていただいたり、学会や論文等で報告する予定です。

### **3. 研究に用いる試料・情報の種類**

精神疾患（自閉スペクトラム症（ASD）、統合失調症（SCZ）、双極性障害（BP）、それ以外の精神疾患）の有無、年齢、性別、9295 人の WGS に基づく CNV データ、および DNA

### **4. 外部への試料・情報の提供**

本研究は、名古屋大学との共同研究により実施されます。本研究の実施主体は名古屋大学です。

遺伝情報を含む個人を特定する可能性のある情報は東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で管理します。名古屋大学は東北メディカル・メガバンク機構スーパーコンピュータにアクセスして解析します。

また、ゲノム情報を測定するための方法の種類によって特定されるゲノム情報（変異）に違いがあるかを確認するため、既に収集させていただいた DNA を名古屋大学に提供いたします。

### **5. 関係研究組織**

名古屋大学

中柄 昌弘 准教授

### **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。

また、東北大学東北メディカル・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についても、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 研究事務局

〒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に関する問い合わせ先**

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。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、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利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆個人情報の開示等に関する手続

本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、本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。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)＞

- ①研究対象者等又は第三者の生命、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研究機関の研究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：2023-4-151

課題名：ノンコーディング領域を考慮した大規模ゲノムワイドコピー数変異による精神疾患発症リスク予測モデルの開発

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・准教授・小原拓

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク機構で全ゲノム解析済み参加者約 9,295 人のうち、岩手県および宮城県の参加者の方

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2020 年 3 月（倫理委員会承認後）～2025 年 10 月

#### 【研究目的】

自閉スペクトラム症（ASD）、統合失調症（SCZ）、双極性障害（BP）は、それぞれ有病率が 1%以上の疾患ですが、その診断は臨床症状が用いられ、客観的な診断法、治療法、発症予測法の開発が遅れております。これらの疾患は遺伝要因と環境要因の両方が発症に影響すると言われており、近年では遺伝子領域における要因の特定が進められております。本研究では、遺伝子領域以外のゲノムの領域に着目し、特に領域の重複や欠失などの多型（CNV）を含むゲノムデータと脳組織公開データベースを活用した統合的な解析によって精神疾患の更なる病態解明を進めます。また、精神疾患発症リスク予測モデルを開発いたします。

東北メディカル・メガバンク機構では、東北メディカル・メガバンク機構で全ゲノム解析済み参加者の方の情報をを用いて、開発されたリスク予測が一般的な方々にどの程度活用することができるかを検討いたします。

#### 【研究方法】

本研究全体では、名古屋大学が実施主体となって、精神疾患発症リスク予測モデル開発を目指します。最初に遺伝子以外の領域を含む全ゲノムの情報をを用いて、精神疾患に関連する CNV を同定します。次に機械学習を用いて、同定した CNV に現在公開されている脳組織のマルチオミクスデータベースの情報を加味して、精神疾患予測モデルを構築します。さらに、構築した予測モデルは、他の人々を対象とした集団でも当てはめることができるかを検証いたします。

東北メディカル・メガバンク機構では、全ゲノム解析済みの方々の情報を用いて、この検証を行います。なお、ゲノム情報を測定するための方法の種類によって特定されるゲノム情報（変異）に違いがあるかを確認するため、既に収集させていただいた DNA を名古屋大学に提供して一致性を検討します。

得られた解析結果は、東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査や地域住民コホート調査の参加者の方々へのニュースレター等で報告させていただいたり、学会や論文等で報告する予定です。

### **3. 研究に用いる試料・情報の種類**

精神疾患（自閉スペクトラム症（ASD）、統合失調症（SCZ）、双極性障害（BP）、それ以外の精神疾患）の有無、年齢、性別、9295 人の WGS に基づく CNV データ、および DNA

### **4. 外部への試料・情報の提供**

本研究は、名古屋大学との共同研究により実施されます。本研究の実施主体は名古屋大学です。

遺伝情報を含む個人を特定する可能性のある情報は東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で管理します。名古屋大学は東北メディカル・メガバンク機構スーパーコンピュータにアクセスして解析します。

また、ゲノム情報を測定するための方法の種類によって特定されるゲノム情報（変異）に違いがあるかを確認するため、既に収集させていただいた DNA を名古屋大学に提供いたします。

### **5. 関係研究組織**

名古屋大学

中柄 昌弘 准教授

### **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。

また、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、本研究に限り試料・情報の利用を希望されない方についても、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 研究事務局

〒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に関する問い合わせ先**

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。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、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利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆個人情報の開示等に関する手続

本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、本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。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)＞

- ①研究対象者等又は第三者の生命、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研究機関の研究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法令に違反することとなる場合

## 「情報公開文書」

受付番号：2022-4-062

課題名：ノンコーディング領域を考慮した大規模ゲノムワイドコピー数変異による精神疾患発症リスク予測モデルの開発

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・准教授・小原拓

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク機構で全ゲノム解析済み参加者約 9,295 人のうち、岩手県および宮城県の参加者の方

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2020 年 3 月（倫理委員会承認後）～2024 年 3 月

#### 【研究目的】

自閉スペクトラム症（ASD）、統合失調症（SCZ）、双極性障害（BP）は、それぞれ有病率が 1%以上の疾患ですが、その診断は臨床症状が用いられ、客観的な診断法、治療法、発症予測法の開発が遅れております。これらの疾患は遺伝要因と環境要因の両方が発症に影響すると言われており、近年では遺伝子領域における要因の特定が進められております。本研究では、遺伝子領域以外のゲノムの領域に着目し、特に領域の重複や欠失などの多型（CNV）を含むゲノムデータと脳組織公開データベースを活用した統合的な解析によって精神疾患の更なる病態解明を進めます。また、精神疾患発症リスク予測モデルを開発いたします。

東北メディカル・メガバンク機構では、東北メディカル・メガバンク機構で全ゲノム解析済み参加者の方の情報を用いて、開発されたリスク予測が一般的な方々にどの程度活用することができるかを検討いたします。

#### 【研究方法】

本研究全体では、名古屋大学が実施主体となって、精神疾患発症リスク予測モデル開発を目指します。最初に遺伝子以外の領域を含む全ゲノムの情報を用いて、精神疾患に関連する CNV を同定します。次に機械学習を用いて、同定した CNV に現在公開されている脳組織のマルチオミクスデータベースの情報を加味して、精神疾患予測モデルを構築します。さらに、構築した予測モデルは、他の人々を対象とした集団でも当てはめることができるかを検証いたします。



東北メディカル・メガバンク機構では、全ゲノム解析済みの方々の情報を用いて、この検証を行います。なお、ゲノム情報を測定するための方法の種類によって特定されるゲノム情報（変異）に違いがあるかを確認するため、既に収集させていただいた DNA を名古屋大学に提供して一致性を検討します。

得られた解析結果は、東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査や地域住民コホート調査の参加者の方々へのニュースレター等で報告させていただいたり、学会や論文等で報告する予定です。

### **3. 研究に用いる試料・情報の種類**

精神疾患（自閉スペクトラム症（ASD）、統合失調症（SCZ）、双極性障害（BP）、それ以外の精神疾患）の有無、年齢、性別、9295 人の WGS に基づく CNV データ、および DNA

### **4. 外部への試料・情報の提供**

本研究は、名古屋大学との共同研究により実施されます。本研究の実施主体は名古屋大学です。

遺伝情報を含む個人を特定する可能性のある情報は東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で管理します。名古屋大学は東北メディカル・メガバンク機構スーパーコンピュータにアクセスして解析します。

また、ゲノム情報を測定するための方法の種類によって特定されるゲノム情報（変異）に違いがあるかを確認するため、既に収集させていただいた DNA を名古屋大学に提供いたします。

### **5. 関係研究組織**

名古屋大学

中柄 昌弘 准教授

### **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。

また、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についても、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 研究事務局

〒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に関する問い合わせ先**

保有個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先：「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。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、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利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

#### ◆個人情報の開示等に関する手続

本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、本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。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)＞

- ①研究対象者等又は第三者の生命、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研究機関の研究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法令に違反することとなる場合

## 「情報公開文書」

受付番号：2019-4-132

課題名：ノンコーディング領域を考慮した大規模ゲノムワイドコピー数変異による精神疾患発症リスク予測モデルの開発

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・准教授・小原 拓

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク機構で構築した全ゲノムリファレンスパネル（3.5KJPNv2）のうち、岩手県および宮城県の対象者の方

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2020 年 3 月（倫理委員会承認後）～2024 年 3 月

#### 【研究目的】

自閉スペクトラム症（ASD）、統合失調症（SCZ）、双極性障害（BP）は、それぞれ有病率が 1%以上の疾患ですが、その診断は臨床症状が用いられ、客観的な診断法、治療法、発症予測法の開発が遅れております。これらの疾患は遺伝要因と環境要因の両方が発症に影響すると言われており、近年では遺伝子領域における要因の特定が進められております。本研究では、遺伝子領域以外のゲノムの領域に着目し、特に領域の重複や欠失などの多型（CNV）を含むゲノムデータと脳組織公開データベースを活用した統合的な解析によって精神疾患の更なる病態解明を進めます。また、精神疾患発症リスク予測モデルを開発いたします。

東北メディカル・メガバンク機構では、東北メディカル・メガバンク機構で構築した全ゲノムリファレンスパネル（3.5KJPNv2）の対象者の方の情報をを用いて、開発されたリスク予測が一般的な方々にどの程度活用することができるかを検討いたします。

#### 【研究方法】

本研究全体では、名古屋大学が実施主体となって、精神疾患発症リスク予測モデル開発を目指します。最初に遺伝子以外の領域を含む全ゲノムの情報をを用いて、精神疾患に関連する CNV を同定します。次に機械学習を用いて、同定した CNV に現在公開されている脳組織のマルチオミクスデータベースの情報を加味して、精神疾患予測モデルを構築します。さらに、構築した予測モデルは、他の人々を対象とした集団でも当てはめることができるかを検証いたします。

東北メディカル・メガバンク機構では、3.5KJPNv2の対象の方々の情報を用いて、この検証を行います。なお、ゲノム情報を測定するための方法の種類によって特定されるゲノム情報（変異）に違いがあるかを確認するため、既に収集させていただいたDNAを名古屋大学に提供して一致性を検討します。

得られた解析結果は、東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査や地域住民コホート調査の対象者の方々へのニュースレター等で報告させていただいたり、学会や論文等で報告する予定です。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

精神疾患（自閉スペクトラム症（ASD）、統合失調症（SCZ）、双極性障害（BP）、それ以外の精神疾患）の有無、年齢、性別、3500人のWGSに基づくCNVデータ、およびDNA

### 4. 外部への試料・情報の提供

本研究は、名古屋大学との共同研究により実施されます。本研究の実施主体は名古屋大学です。

遺伝情報を含む個人を特定する可能性のある情報は東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で管理します。名古屋大学は東北メディカル・メガバンク機構スーパーコンピュータにアクセスして解析します。

また、ゲノム情報を測定するための方法の種類によって特定されるゲノム情報（変異）に違いがあるかを確認するため、既に収集させていただいたDNAを名古屋大学に提供いたします。

### 5. 関係研究組織

名古屋大学 中柄 昌弘 准教授

### 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 研究事務局

〒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に関する問い合わせ先

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。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、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利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

#### ◆個人情報の開示等に関する手続

本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、本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。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)＞

- ①研究対象者等又は第三者の生命、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研究機関の研究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法令に違反することとなる場合