

【公開日】 2025 年 12 月 4 日

「情報公開文書」

受付番号：2025-4-132

課題名：自閉傾向の遺伝的特徴を解明するための GWAS 研究及び GWAS サマリーデータを用いた国際共同研究

研究責任者：災害科学国際研究所・教授・栗山進一

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及び地域住民コホート調査に参加されている成人の方

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2019 年 11 月（倫理委員会承認後）～2027 年 3 月

【研究目的】

東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査及び地域住民コホート調査のデータから自閉症的形質に関する遺伝的特徴を明らかにすることが本研究の目的です。さらに諸外国のコホート・バイオバンクのデータから得られた結果と比較したり、結果を合わせて解析することでより確度の高い自閉スペクトラム症及び自閉症的形質の遺伝的特徴を検証するとともに、日本人特有の遺伝的特徴を明らかにすることも目的としております。

【研究方法】

本研究では、東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査及び地域住民コホート調査に参加し、地域支援センターで詳細調査を受けた成人の方を対象として、既存のコホート調査で収集済みの情報から年齢・性別等の基本情報や調査票調査の情報、遺伝情報の違い（SNPs）を用いた解析をいたします。情報の取得・解析は東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で実施いたします。対象者の方全員のデータを集約して、遺伝情報の違いが起こる程度と自閉症的形質を測る調査票（AQ）の回答内容（スコア）との関連を解析（GWAS 解析）いたします。GWAS 解析により得られた自閉的形質と関連のある遺伝情報の違いや遺伝情報を調べた方法、解析の方法 AQ スコアの平均・標準偏差、男女それぞれの人数、年齢の平均・標準偏差をケンブリッジ大学で収集している諸外国の GWAS 解析の結果とともに統合して解析いたします。

得られた解析結果は、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

年齢、性別、調査票情報、続柄情報、全ゲノム解析及びアレイ解析によって情報化されているゲノム配列情報

4. 外部への試料・情報の提供

ケンブリッジ大学にて、本研究で得られた GWAS 解析の結果を諸外国の GWAS 解析結果とともに統合して解析を実施するため、GWAS 解析で得られる下記の情報と付随する情報を提供いたします。なお、個人が特定される情報は含まれません。

- ・ GWAS 解析により得られた自閉的形質と関連のある遺伝情報の違いや遺伝情報を調べた方法
- ・ 解析の方法
- ・ AQ スコアの平均・標準偏差
- ・ 男女それぞれの人数
- ・ 年齢の平均・標準偏差

5. 関係研究組織

<University of Cambridge>

Simon Barcon-Cohen, Professor

Varun Warriar, Research Associate

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：2024-4-077

課題名：自閉傾向の遺伝的特徴を解明するための GWAS 研究及び GWAS サマリーデータを用いた国際共同研究

研究責任者：災害科学国際研究所・教授・栗山進一

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及び地域住民コホート調査に参加されている成人の方

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2019 年 11 月（倫理委員会承認後）～2026 年 3 月

【研究目的】

東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査及び地域住民コホート調査のデータから自閉症的形質に関する遺伝的特徴を明らかにすることが本研究の目的です。さらに諸外国のコホート・バイオバンクのデータから得られた結果と比較したり、結果を合わせて解析することでより確度の高い自閉スペクトラム症及び自閉症的形質の遺伝的特徴を検証するとともに、日本人特有の遺伝的特徴を明らかにすることも目的としております。

【研究方法】

本研究では、東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査及び地域住民コホート調査に参加し、地域支援センターで詳細調査を受けた成人の方を対象として、既存のコホート調査で収集済みの情報から年齢・性別等の基本情報や調査票調査の情報、遺伝情報の違い（SNPs）を用いた解析をいたします。情報の取得・解析は東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で実施いたします。

対象者の方全員のデータを集約して、遺伝情報の違いが起こる程度と自閉症的形質を測る調査票（AQ）の回答内容（スコア）との関連を解析（GWAS 解析）いたします。GWAS 解析により得られた自閉的形質と関連のある遺伝情報の違いや遺伝情報を調べた方法、解析の方法 AQ スコアの平均・標準偏差、男女それぞれの人数、年齢の平均・標準偏差をケンブリッジ大学で収集している諸外国の GWAS 解析の結果とともに統合して解析いたします。

得られた解析結果は、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

年齢、性別、調査票情報、続柄情報、全ゲノム解析及びアレイ解析によって情報化されているゲノム配列情報

4. 外部への試料・情報の提供

ケンブリッジ大学にて、本研究で得られた GWAS 解析の結果を諸外国の GWAS 解析結果とともに統合して解析を実施するため、GWAS 解析で得られる下記の情報と付随する情報を提供いたします。なお、個人が特定される情報は含まれません。

- ・ GWAS 解析により得られた自閉的形質と関連のある遺伝情報の違いや遺伝情報を調べた方法
- ・ 解析の方法
- ・ AQ スコアの平均・標準偏差
- ・ 男女それぞれの人数
- ・ 年齢の平均・標準偏差

5. 関係研究組織

<University of Cambridge>

Simon Barcon-Cohen, Professor

Varun Warriar, Research Associate

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

東北大学東の北メディカル・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

◆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

「情報公開文書」

受付番号：2019-4-069

課題名：自閉傾向の遺伝的特徴を解明するための GWAS 研究及び GWAS サマリーデータを用いた国際共同研究

研究責任者：災害科学国際研究所・教授・栗山進一

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及び地域住民コホート調査に参加されている成人の方

2. 研究目的・方法

【研究期間】

2019 年 11 月（倫理委員会承認後）～2024 年 10 月

【研究目的】

東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査及び地域住民コホート調査のデータから自閉症的形質に関する遺伝的特徴を明らかにすることが本研究の目的です。さらに諸外国のコホート・バイオバンクのデータから得られた結果と比較したり、結果を合わせて解析することでより確度の高い自閉スペクトラム症及び自閉症的形質の遺伝的特徴を検証するとともに、日本人特有の遺伝的特徴を明らかにすることも目的としております。

【研究方法】

本研究では、東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査及び地域住民コホート調査に参加し、地域支援センターで詳細調査を受けた成人の方を対象として、既存のコホート調査で収集済みの情報から年齢・性別等の基本情報や調査票調査の情報、遺伝情報の違い（SNPs）を用いた解析をいたします。情報の取得・解析は東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で実施いたします。

対象者の方全員のデータを集約して、遺伝情報の違いが起こる程度と自閉症的形質を測る調査票（AQ）の回答内容（スコア）との関連を解析（GWAS 解析）いたします。GWAS 解析により得られた自閉的形質と関連のある遺伝情報の違いや遺伝情報を調べた方法、解析の方法、AQ スコアの平均・標準偏差、男女それぞれの人数、年齢の平均・標準偏差をケンブリッジ大学で収集している諸外国の GWAS 解析の結果とともに統合して解析いたします。

得られた解析結果は、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

年齢、性別、調査票情報、続柄情報、全ゲノム解析及びアレイ解析によって情報化されているゲノム配列情報

4. 外部への試料・情報の提供

ケンブリッジ大学にて、本研究で得られた GWAS 解析の結果を諸外国の GWAS 解析結果とともに統合して解析を実施するため、GWAS 解析で得られる下記の情報と付随する情報を提供いたします。なお、個人が特定される情報は含まれません。

- ・ GWAS 解析により得られた自閉的形質と関連のある遺伝情報の違いや遺伝情報を調べた方法
- ・ 解析の方法
- ・ AQ スコアの平均・標準偏差
- ・ 男女それぞれの人数
- ・ 年齢の平均・標準偏差

5. 関係研究組織

<University of Cambridge>

Simon Barcon-Cohen, Professor

Varun Warriar, Research Associate

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 地域住民コホート室

〒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 三世代コホート室

〒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