

【公開日】 2026 年 1 月 7 日

## 「情報公開文書」

受付番号： 2025-4-156

課題名：日本人トランスクリプトーム参照パネルの作製

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・機構長・山本雅之

### 1. 研究の対象

2013 年度に各地域支援センター/サテライト又は協力医療機関でご参加頂いた方の一部の方を対象としています。

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2020 年 9 月（倫理委員会承認後）～2027 年 3 月

#### 【研究目的】

当機構では、コホート参加者の方々のご協力のもと、日本人一般集団のゲノム配列情報を解析し、日本人を対象とした難病等の医学研究に役立てています。しかし、ある人が他人と違うゲノム配列（バリエント）をもっていたとしても、その配列がどのような影響があるのか分からない場合があります。

ゲノムの一部（一般に遺伝子）は RNA として転写（発現）され、この転写産物（トランスクリプト）である RNA の情報を基にタンパク質合成等が行われます。この研究では、RNA の発現情報を解析することで、RNA の発現量や、そこから推定される血球細胞の割合を推定し、ゲノム配列情報、代謝物などの各種データと比較検討することで、機能の分からないバリエントの意味づけを行っていきます。この RNA の発現解析情報を、個人が特定できない形で「日本人の包括的な転写物（トランスクリプトーム）参照パネル」として公開し、疾患研究での RNA の解析の比較対象として役立てていきます。

#### 【研究の方法】

RNA を安定化させる採血管で採取した全血より RNA を抽出します。次世代シーケンスのためのライブラリ調整を行い、RNA シーケンスを行います。情報解析により、遺伝子発現（RNA の発現）の定量、RNA の成熟（スプライシング）、血球組成の推定を行います。これら情報とゲノム多型との相関を解析し、バリエントの機能解釈を

行います。また代謝物定量値などの各種オミックスデータとの相関解析、各種疾患や加齢変化との相関解析を実施します。

個人識別情報は、高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータに保管した上で解析します。また、個人が特定できない形で「日本人の包括的なトランスクリプトーム参照パネル」として公開します。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：調査時に頂いた血液サンプルより抽出精製した RNA

情報：基本情報(年齢：生年月や性別)、質問票(生活、食事、既往歴、生存情報)、健診情報(身長、体重、血圧、聴力検査を含む生理学的検査情報)、血液および尿検査、ゲノム情報(全ゲノムシーケンスデータ、アレイジェノタイプ情報)、代謝物の解析データおよび数値化データ

### 4. 外部への試料・情報の提供

該当なし

### 5. 関係組織

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：022-717-8078

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

### ◆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

#### ◆結果の開示について

本研究の解析で得られる、みなさまの遺伝情報については、ご参加されている東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査によって構築されたバイオバンクに統合されます。みなさまがご希望される場合には、「遺伝情報等回付検討委員会」の審査を経たうえで、回付を行うこともあります。

しかし、遺伝情報は、その人の健康状態を評価するための情報としての精度や確実性が十分でない場合があり、また、その情報を回付することによって、みなさまや血縁者に精神的負担を与えたり、誤解を招く可能性がある場合は、回付をしない場合もあります。

#### 7. 利益相反（企業との利害関係）について

(本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、同意説明文書等において企業等との利害関係の開示を行っています。)

本研究では、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の医療研究開発推進事業費補助金（文部科学省の次世代医療研究開発拠点形成事業費補助金（東日本大震災復興特別会計及び一般会計）から移管）を使用します。

本研究は、東北大学の研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係については、東北大学利益相反マネジメント委員会の審査を受け承認を得ています。今後、研究責任者等は、本研究における企業等との利害関係に追加・変更が生じた場合、その都度、東北大学利益相反マネジメント委員会へ申告し審査を受けることにより、本研究の企業等との利害関係についての公正性を保ちます。

以下、過去に掲載を行っていた文書

【公開日】 2025 年 2 月 14 日

## 「情報公開文書」

受付番号： 2024-4-168

課題名：日本人トランスクリプトーム参照パネルの作製

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・機構長・山本雅之

### 1. 研究の対象

2013 年度に各地域支援センター/サテライト又は協力医療機関でご参加頂いた方の一部の方を対象としています。

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2020 年 9 月（倫理委員会承認後）～2026 年 3 月

#### 【研究目的】

当機構では、コホート参加者の方々のご協力のもと、日本人一般集団のゲノム配列情報を解析し、日本人を対象とした難病等の医学研究に役立てています。しかし、ある人が他人と違うゲノム配列（バリエント）をもっていたとしても、その配列がどのような影響があるのか分からない場合があります。

ゲノムの一部（一般に遺伝子）は RNA として転写（発現）され、この転写産物（トランスクリプト）である RNA の情報を基にタンパク質合成等が行われます。この研究では、RNA の発現情報を解析することで、RNA の発現量や、そこから推定される血球細胞の割合を推定し、ゲノム配列情報、代謝物などの各種データと比較検討することで、機能の分からないバリエントの意味づけを行っていきます。この RNA の発現解析情報を、個人が特定できない形で「日本人の包括的な転写物（トランスクリプトーム）参照パネル」として公開し、疾患研究での RNA の解析の比較対象として役立てていきます。

#### 【研究の方法】

RNA を安定化させる採血管で採取した全血より RNA を抽出します。次世代シーケンスのためのライブラリ調整を行い、RNA シーケンスを行います。情報解析により、遺伝子発現（RNA の発現）の定量、RNA の成熟（スプライシング）、血球組成の推定を行います。これら情報とゲノム多型との相関を解析し、バリエントの機能解釈を行い

ます。また代謝物定量値などの各種オミックスデータとの相関解析、各種疾患や加齢変化との相関解析を実施します。

個人識別情報は、高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータに保管した上で解析します。また、個人が特定できない形で「日本人の包括的なトランスクリプトーム参照パネル」として公開します。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：調査時に頂いた血液サンプルより抽出精製した RNA

情報：基本情報(年齢：生年月や性別)、質問票(生活、食事、既往歴、生存情報)、健診情報(身長、体重、血圧、聴力検査を含む生理学的検査情報)、血液および尿検査、ゲノム情報(全ゲノムシーケンスデータ、アレイジェノタイプ情報)、代謝物の解析データおよび数値化データ

### 4. 外部への試料・情報の提供

該当なし

### 5. 関係組織

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：022-717-8078

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

### ◆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

#### ◆結果の開示について

本研究の解析で得られる、みなさまの遺伝情報については、ご参加されている東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査によって構築されたバイオバンクに統合されます。みなさまがご希望される場合には、「遺伝情報等回付検討委員会」の審査を経たうえで、回付を行うこともあります。

しかし、遺伝情報は、その人の健康状態を評価するための情報としての精度や確実性が十分でない場合があり、また、その情報を回付することによって、みなさまや血縁者に精神的負担を与えたり、誤解を招く可能性がある場合は、回付をしない場合もあります。

#### 7. 利益相反（企業との利害関係）について

(本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、同意説明文書等において企業等との利害関係の開示を行っています。)



本研究では、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の医療研究開発推進事業費補助金（文部科学省の次世代医療研究開発拠点形成事業費補助金（東日本大震災復興特別会計及び一般会計）から移管）を使用します。

本研究は、東北大学の研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係については、東北大学利益相反マネジメント委員会の審査を受け承認を得ています。今後、研究責任者等は、本研究における企業等との利害関係に追加・変更が生じた場合、その都度、東北大学利益相反マネジメント委員会へ申告し審査を受けることにより、本研究の企業等との利害関係についての公正性を保ちます。

## 「情報公開文書」

受付番号：2020-4-090

課題名：日本人トランスクリプトーム参照パネルの作製

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・機構長・山本雅之

### 1. 研究の対象

2013 年度に各地域支援センター/サテライト又は協力医療機関でご参加頂いた方の一部の方を対象としています。

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2020 年 9 月（倫理委員会承認後）～2023 年 4 月

#### 【研究目的】

当機構では、コホート参加者の方々のご協力のもと、日本人一般集団のゲノム配列情報を解析し、日本人を対象とした難病等の医学研究に役立てています。しかし、ある人が他人と違うゲノム配列（バリエーション）をもっていたとしても、その配列がどのような影響があるのか分からない場合があります。

ゲノムの一部（一般に遺伝子）は RNA として転写（発現）され、この転写産物（トランスクリプト）である RNA の情報を基にタンパク質合成等が行われます。この研究では、RNA の発現情報を解析することで、RNA の発現量や、そこから推定される血球細胞の割合を推定し、ゲノム配列情報、代謝物などの各種データと比較検討することで、機能の分からないバリエーションの意味づけを行っていきます。この RNA の発現解析情報を、個人が特定できない形で「日本人の包括的な転写物（トランスクリプトーム）参照パネル」として公開し、疾患研究での RNA の解析の比較対象として役立てていきます。

#### 【研究の方法】

RNA を安定化させる採血管で採取した全血より RNA を抽出します。次世代シーケンスのためのライブラリ調整を行い、RNA シーケンスを行います。情報解析により、遺伝子発現（RNA の発現）の定量、RNA の成熟（スプライシング）、血球組成の推定を行います。これら情報とゲノム多型との相関を解析し、バリエーションの機能解釈を行

う。また代謝物定量値などの各種オミックスデータとの相関解析、各種疾患や加齢変化との相関解析を実施します。

個人識別情報は、高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータに保管した上で解析します。また、個人が特定できない形で「日本人の包括的なトランスクリプトーム参照パネル」として公開します。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：調査時に頂いた血液サンプルより抽出精製した RNA

情報：基本情報(年齢: 生年月や性別)、質問票(生活、食事、既往歴、生存情報)、健診情報(身長、体重、血圧、聴力検査を含む生理学的検査情報)、血液および尿検査、ゲノム情報(全ゲノムシーケンスデータ、アレイジェノタイプ情報)、代謝物の解析データおよび数値化データ

### 4. 外部への試料・情報の提供

該当なし

### 5. 関係組織

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 : 022-717-8078

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

### ◆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

#### ◆結果の開示について

本研究の解析で得られる、みなさまの遺伝情報については、ご参加されている東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査によって構築されたバイオバンクに統合されます。みなさまがご希望される場合には、「遺伝情報等回付検討委員会」の審査を経たうえで、回付を行うこともあります。

しかし、遺伝情報は、その人の健康状態を評価するための情報としての精度や確実性が十分でない場合があります。また、その情報を回付することによって、みなさまや血縁者に精神的負担を与えたり、誤解を招く可能性がある場合は、回付をしない場合もあります。

#### 7. 利益相反（企業との利害関係）について

(本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、同意説明文書等において企業等との利害関係の開示を行っています。)

本研究では、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の医療研究開発推進事業費補助金（文部科学省の次世代医療研究開発拠点形成事業費補助金（東日本大震災復興特別会計及び一般会計）から移管）を使用します。

本研究は、東北大学の研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係については、東北大学利益相反マネジメント委員会の審査を受け承認を得ています。今後、研究責任者等は、本研究における企業等との利害関係に追加・変更が生じた場合、その都度、東北大学利益相反マネジメント委員会へ申告し審査を受けることにより、本研究の企業等との利害関係についての公正性を保ちます。