

## 「情報公開文書」

受付番号： 2025-4-165

課題名：日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルの作成

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・教授・田宮 元

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方

### 2. 研究期間

2021 年 6 月（倫理委員会承認後）～2028 年 3 月

### 3. 研究目的

東北メディカル・メガバンク事業では、これまでに 8,000 名規模のコホート参加者の全ゲノム解析を実施し、次世代以降へ継承されるバリアント（継承性バリアント）をカタログ化した「日本人全ゲノム参照パネル」を構築・公開してきました。これは日本人を対象としたゲノム医学研究の情報基盤としてさまざまな研究で利用されています。一方、全ゲノム解析から得られたデータを元に、前世代から継承されたもの以外に、その人の体内で独自に生じたバリアント（体細胞性バリアント）の解析をすることも可能です。体細胞性バリアントは加齢とともに蓄積し、様々な疾患の原因となるため重要ですが、特にアジア系集団において、どのような体細胞性バリアントがどのくらいの頻度で観察されるかを解析した例は極めて少ないのが現状です。本研究では、特に解析が比較的容易で医学的重要性も高いミトコンドリア DNA 上に着目して継承性・体細胞性バリアント、および新生突然変異の解析を行います。ミトコンドリアは細胞内に多数存在しエネルギー産生などに関わる小器官です。ミトコンドリアは核ゲノム DNA とは別の DNA を持っています。この細胞内のミトコンドリアが生殖細胞や体細胞で生じた突然変異によって多様性を持つ状態をヘテロプラスミーと呼びます。

本研究ではヘテロプラスミーの解析を行い「日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネル」を構築することを目的とします。これはミトコンドリア病、糖尿病、精神神経疾患等の研究において重要な情報基盤となります。また本参照パネルを利用・解釈する上で重要な、年齢の分布、性別の割合、及びミトコンドリア異常と関連のある表現型（血

液・尿生化学検査情報、生理機能検査情報、精神障害の既往、うつ傾向等）の統計情報も合わせて解析し公開することを目的とします。

#### **4. 研究方法**

すでに得られている全ゲノム解析データに対し、ミトコンドリア DNA 上のバリアントを検出する解析ソフトウェアを適用し、バリアントの位置、個体内のバリアントの割合、集団におけるバリアントを有する個体の頻度情報を解析します。ゲノムから推定された血縁情報も利用して解析結果のエラー等を除き、他の研究者にとって利用しやすい形式に整形し、公開いたします。

#### **5. 研究に用いる試料・情報の種類**

情報：生年月、性別、ゲノム情報、質問表（病歴、うつ傾向、ストレスの強さ）、血液検査、尿検査、聴力測定、眼科検診データ

#### **6. 外部への試料・情報の提供**

参照パネルの作成を共同研究機関と協力して行います。共同研究先にはバリアントの位置や集団における頻度・品質情報、年齢、性別や表現型等の分布や割合等の統計情報を電子メール等を用いて共有し、解析ソフトウェアの開発・品質評価等を協力して行います。

本研究の成果であるミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルやそれに付随する表現型等の統計情報については、我が国の情報基盤構築の一環として、外部の研究者に公開いたします。情報の解析および保存はスーパーコンピュータ内で完結するため、東北メディカル・メガバンク機構が保管・管理し、共同研究先が保管することはありません。

#### **7. 研究組織**

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者：教授・田宮 元

共同研究機関：順天堂大学医学部（精神医学講座）

研究責任者：教授・加藤 忠史

#### **8. 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でき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 : 022-717-6018

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：「8. 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： 2023-4-164

課題名：日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルの作成

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・教授・田宮 元

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方

### 2. 研究期間

2021年6月（倫理委員会承認後）～2026年3月

### 3. 研究目的

東北メディカル・メガバンク事業では、これまでに8,000名規模のコホート参加者の全ゲノム解析を実施し、次世代以降へ継承されるバリアント（継承性バリアント）をカタログ化した「日本人全ゲノム参照パネル」を構築・公開してきました。これは日本人を対象としたゲノム医学研究の情報基盤としてさまざまな研究で利用されています。一方、全ゲノム解析から得られたデータを元に、前世代から継承されたもの以外に、その人の体内で独自に生じたバリアント（体細胞性バリアント）の解析をすることも可能です。体細胞性バリアントは加齢とともに蓄積し、様々な疾患の原因となるため重要ですが、特にアジア系集団において、どのような体細胞性バリアントがどのくらいの頻度で観察されるかを解析した例は極めて少ないのが現状です。本研究では、特に解析が比較的容易で医学的重要性も高いミトコンドリアDNA上に着目して継承性・体細胞性バリアント、および新生突然変異の解析を行います。ミトコンドリアは細胞内に多数存在しエネルギー産生などに関わる小器官です。ミトコンドリアは核ゲノムDNAとは別のDNAを持っています。この細胞内のミトコンドリアが生殖細胞や体細胞で生じた突然変異によって多様性を持つ状態をヘテロプラスミーと呼びます。

本研究ではヘテロプラスミーの解析を行い「日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネル」を構築することを目的とします。これはミトコンドリア病、糖尿病、精神神経疾患等の研究において重要な情報基盤となります。また本参照パネルを利用・解釈する上で重要な、年齢の分布、性別の割合、及びミトコンドリア異常と関連のある表現型（血液・

尿生化学検査情報、生理機能検査情報、精神障害の既往、うつ傾向等）の統計情報も合わせて解析し公開することを目的とします。

#### **4. 研究方法**

すでに得られている全ゲノム解析データに対し、ミトコンドリア DNA 上のバリアントを検出する解析ソフトウェアを適用し、バリアントの位置、個体内のバリアントの割合、集団におけるバリアントを有する個体の頻度情報を解析します。ゲノムから推定された血縁情報も利用して解析結果のエラー等を除き、他の研究者にとって利用しやすい形式に整形し、公開いたします。

#### **5. 研究に用いる試料・情報の種類**

情報：生年月、性別、ゲノム情報、質問表（病歴、うつ傾向、ストレスの強さ）、血液検査、尿検査、聴力測定、眼科検診データ

#### **6. 外部への試料・情報の提供**

参照パネルの作成を共同研究機関と協力して行います。共同研究先にはバリアントの位置や集団における頻度・品質情報、年齢、性別や表現型等の分布や割合等の統計情報を電子メール等を用いて共有し、解析ソフトウェアの開発・品質評価等を協力して行います。

本研究の成果であるミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルやそれに付随する表現型等の統計情報については、我が国の情報基盤構築の一環として、外部の研究者に公開いたします。情報の解析および保存はスーパーコンピュータ内で完結するため、東北メディカル・メガバンク機構が保管・管理し、共同研究先が保管することはありません。

#### **7. 研究組織**

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者：教授・田宮 元

共同研究機関：順天堂大学医学部（精神医学講座）

研究責任者：教授・加藤 忠史

#### **8. 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でき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 : 022-717-6018

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：「8. 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： 2022-4-066

課題名：日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルの作成

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・教授・田宮 元

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方

### 2. 研究期間

2021年6月（倫理委員会承認後）～2024年3月

### 3. 研究目的

東北メディカル・メガバンク事業では、これまでに8,000名規模のコホート参加者の全ゲノム解析を実施し、次世代以降へ継承されるバリアント（継承性バリアント）をカタログ化した「日本人全ゲノム参照パネル」を構築・公開してきました。これは日本人を対象としたゲノム医学研究の情報基盤としてさまざまな研究で利用されています。一方、全ゲノム解析から得られたデータを元に、前世代から継承されたもの以外に、その人の体内で独自に生じたバリアント（体細胞性バリアント）の解析をすることも可能です。体細胞性バリアントは加齢とともに蓄積し、様々な疾患の原因となるため重要ですが、特にアジア系集団において、どのような体細胞性バリアントがどのくらいの頻度で観察されるかを解析した例は極めて少ないのが現状です。本研究では、特に解析が比較的容易で医学的重要性も高いミトコンドリアDNA上に着目して継承性・体細胞性バリアント、および新生突然変異の解析を行います。ミトコンドリアは細胞内に多数存在しエネルギー産生などに関わる小器官です。ミトコンドリアは核ゲノムDNAとは別のDNAを持っています。この細胞内のミトコンドリアが生殖細胞や体細胞で生じた突然変異によって多様性を持つ状態をヘテロプラスミーと呼びます。

本研究ではヘテロプラスミーの解析を行い「日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネル」を構築することを目的とします。これはミトコンドリア病、糖尿病、精神神経疾患等の研究において重要な情報基盤となります。また本参照パネルを利用・解釈する上で重要な、年齢の分布、性別の割合、及びミトコンドリア異常と関連のある表現型（血液・

尿生化学検査情報、生理機能検査情報、精神障害の既往、うつ傾向等）の統計情報も合わせて解析し公開することを目的とします。

#### **4. 研究方法**

すでに得られている全ゲノム解析データに対し、ミトコンドリアDNA上のバリアントを検出する解析ソフトウェアを適用し、バリアントの位置、個体内のバリアントの割合、集団におけるバリアントを有する個体の頻度情報を解析します。ゲノムから推定された血縁情報も利用して解析結果のエラー等を除き、他の研究者にとって利用しやすい形式に整形し、公開いたします。

#### **5. 研究に用いる試料・情報の種類**

情報：生年月、性別、ゲノム情報、質問表（病歴、うつ傾向、ストレスの強さ）、血液検査、尿検査、聴力測定、眼科検診データ

#### **6. 外部への試料・情報の提供**

参照パネルの作成を共同研究機関と協力して行います。共同研究先にはバリアントの位置や集団における頻度・品質情報、年齢、性別や表現型等の分布や割合等の統計情報を電子メール等を用いて共有し、解析ソフトウェアの開発・品質評価等を協力して行います。

本研究の成果であるミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルやそれに付随する表現型等の統計情報については、我が国の情報基盤構築の一環として、外部の研究者に公開いたします。情報の解析および保存はスーパーコンピュータ内で完結するため、東北メディカル・メガバンク機構が保管・管理し、共同研究先が保管することはありません。

#### **7. 研究組織**

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者：教授・田宮 元

共同研究機関：順天堂大学医学部（精神医学講座）

研究責任者：教授・加藤 忠史

#### **8. 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でき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 : 022-717-6018

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：「8. 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：2021-4-130

課題名：日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルの作成

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・教授・田宮 元

## 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方

## 2. 研究期間

2021年6月（倫理委員会承認後）～2024年3月

## 3. 研究目的

東北メディカル・メガバンク事業では、これまでに8,000名規模のコホート参加者の全ゲノム解析を実施し、次世代以降へ継承されるバリアント（継承性バリアント）をカタログ化した「日本人全ゲノム参照パネル」を構築・公開してきました。これは日本人を対象としたゲノム医学研究の情報基盤としてさまざまな研究で利用されています。一方、全ゲノム解析から得られたデータを元に、前世代から継承されたもの以外に、その人の体内で独自に生じたバリアント（体細胞性バリアント）の解析をすることも可能です。体細胞性バリアントは加齢とともに蓄積し、様々な疾患の原因となるため重要ですが、特にアジア系集団において、どのような体細胞性バリアントがどのくらいの頻度で観察されるかを解析した例は極めて少ないのが現状です。本研究では、特に解析が比較的容易で医学的重要性も高いミトコンドリアDNA上に着目して継承性および体細胞性バリアントの解析を行います。ミトコンドリアは細胞内に多数存在しエネルギー産生などに関わる小器官です。ミトコンドリアは核ゲノムDNAとは別のDNAを持っています。この細胞内のミトコンドリアが生殖細胞や体細胞で生じた突然変異によって多様性を持つ状態をヘテロプラスミーと呼びます。

本研究ではヘテロプラスミーの解析を行い「日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネル」を構築することを目的とします。これはミトコンドリア病、糖尿病、精神神経疾患等の研究において重要な情報基盤となります。また本参照パネルを利用・解釈する上で重要な、年齢の分布、性別の割合、及びミトコンドリア異常と関連のある表現型（血液・尿生化学検査情報、生理機能検査情報、精神障害の既往、うつ傾向等）の統計情報も合わせて解析し公開することを目的とします。

#### **4. 研究方法**

すでに得られている全ゲノム解析データに対し、ミトコンドリア DNA 上のバリアントを検出する解析ソフトウェアを適用し、バリアントの位置、個体内のバリアントの割合、集団におけるバリアントを有する個体の頻度情報を解析します。解析結果のエラー等を除き、他の研究者にとって利用しやすい形式に整形し、公開いたします。

#### **5. 研究に用いる試料・情報の種類**

情報：生年月、性別、ゲノム情報、質問表（病歴、うつ傾向、ストレスの強さ）、血液検査、尿検査、聴力測定、眼科検診データ

#### **6. 外部への試料・情報の提供**

参照パネルの作成を共同研究機関と協力して行います。共同研究先にはバリアントの位置や集団における頻度・品質情報、年齢、性別や表現型等の分布や割合等の統計情報を電子メール等を用いて共有し、解析ソフトウェアの開発・品質評価等を協力して行います。

本研究の成果であるミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルやそれに付随する表現型等の統計情報については、我が国の情報基盤構築の一環として、外部の研究者に公開いたします。情報の解析および保存はスーパーコンピュータ内で完結するため、東北メディカル・メガバンク機構が保管・管理し、共同研究先が保管することはありません。

#### **7. 研究組織**

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者：教授・田宮 元

共同研究機関：順天堂大学医学部（精神医学講座）

研究責任者：教授・加藤 忠史

#### **8. 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でき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 : 022-717-6018

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：「8. 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： 2021-4-040

課題名：日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルの作成

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・教授・田宮 元

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方

### 2. 研究期間

2021年6月（倫理委員会承認後）～2022年3月

### 3. 研究目的

東北メディカル・メガバンク事業では、これまでに8,000名規模のコホート参加者の全ゲノム解析を実施し、次世代以降へ継承されるバリアント（継承性バリアント）をカタログ化した「日本人全ゲノム参照パネル」を構築・公開してきました。これは日本人を対象としたゲノム医学研究の情報基盤としてさまざまな研究で利用されています。一方、全ゲノム解析から得られたデータを元に、前世代から継承されたもの以外に、その人の体内で独自に生じたバリアント（体細胞性バリアント）の解析をすることも可能です。体細胞性バリアントは加齢とともに蓄積し、様々な疾患の原因となるため重要ですが、特にアジア系集団において、どのような体細胞性バリアントがどのくらいの頻度で観察されるかを解析した例は極めて少ないのが現状です。本研究では、特に解析が比較的容易で医学的重要性も高いミトコンドリアDNA上に着目して継承性および体細胞性バリアントの解析を行います。ミトコンドリアは細胞内に多数存在しエネルギー産生などに関わる小器官です。ミトコンドリアは核ゲノムDNAとは別のDNAを持っていて、この細胞内のミトコンドリアが生殖細胞や体細胞で生じた突然変異によって多様性を持つ状態をヘテロプラスミーと呼びます。

本研究ではヘテロプラスミーの解析を行い「日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネル」を構築することを目的とします。これはミトコンドリア病、糖尿病、精神神経疾患等の研究において重要な情報基盤となります。また本参照パネルを利用・解釈する上で重要な、年齢の分布、性別の割合、及びミトコンドリア異常と関連のある表現型（血液・

尿生化学検査情報、生理機能検査情報、精神障害の既往、うつ傾向等）の統計情報も合わせて解析し公開することを目的とします。

#### **4. 研究方法**

すでに得られている全ゲノム解析データに対し、ミトコンドリア DNA 上のバリアントを検出する解析ソフトウェアを適用し、バリアントの位置、個体内のバリアントの割合、集団におけるバリアントを有する個体の頻度情報を解析します。解析結果のエラー等を除き、他の研究者にとって利用しやすい形式に整形し、公開いたします。

#### **5. 研究に用いる試料・情報の種類**

情報：生年月、性別、ゲノム情報、質問表（病歴、うつ傾向、ストレスの強さ）、血液検査、尿検査、聴力測定、眼科検診データ

#### **6. 外部への試料・情報の提供**

参照パネルの作成を共同研究機関と協力して行います。共同研究先にはバリアントの位置や集団における頻度・品質情報、年齢、性別や表現型等の分布や割合等の統計情報を電子メール等を用いて共有し、解析ソフトウェアの開発・品質評価等を協力して行います。

本研究の成果であるミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルやそれに付随する表現型等の統計情報については、我が国的情報基盤構築の一環として、外部の研究者に公開いたします。情報の解析および保存はスーパーコンピュータ内で完結するため、東北メディカル・メガバンク機構が保管・管理し、共同研究先が保管することはありません。

#### **7. 研究組織**

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者：教授・田宮 元

共同研究機関：順天堂大学医学部（精神医学講座）

研究責任者：教授・加藤 忠史

#### **8. 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でき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 : 022-717-6018

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：「8. 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