

【公開日】 2025 年 1 月 15 日

作成日 2023 年 7 月 10 日  
(最終更新日 2025 年 11 月 25 日)

## 「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2025-4-168

課題名 : 体細胞遺伝子変異・染色体異常における疾患リスクの探索

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 8 月 (研究実施許可日) ~ 2027 年 3 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

### 3. 研究目的

体細胞遺伝子変異とは、出生後に全身の細胞に生じる遺伝子変異であり、がんなどの疾患リスクを高める原因となります。特に、細胞増殖を促進する変異が起きた特定の細胞の割合が増加する前がん病変が発生することが知られており、悪性腫瘍・心血管疾患などの疾患リスクを高める予後不良因子となります。また、遺伝情報を持つ「DNA の束」である染色体の端にあるテロメアは、加齢に伴って短くなっていき、テロメアが短くなることでも悪性腫瘍・心血管疾患リスクが高まることが知られています。さらに、風邪などのウイルス感染も体の一部のゲノム情報に影響を与えこれが何らかの疾患リスクになる可能性が指摘され始めています。これまで、体細胞変異やテロメアの長さ(テロメア長)、感染症によるゲノム影響を調べるのが技術的に難しかったため、大規模な調査による病態解明が十分に進んでいませんでした。しかし、近年、本機構でも実施されている大規模なゲノム解析手法からでも体細胞変異や前がん病変を見つけることができるようになり、病態解明が期待されています。

本研究は、体細胞変異で病的リスクが上昇した人々の情報から、それらの変異がどのように疾患リスクを高め、予後を悪化させるのかという病態の解明を目指しています。また、体細胞変異蓄積の中には染色体喪失という現象が起こることが知られ、同様の病態である染色体異常とも比較することで病態の解明を進めていきます。なお本研究で得られる結果と健康状態への因果関係は未だ確立したものではないため結果の回付は行いません。

### 4. 研究方法

本研究では、まず東北メディカル・メガバンクコホート参加者のゲノムデータから体細胞

変異検出ツールを使用して、前がん病変や染色体異常やテロメア長の変化を探します。次に、変異を持っている本人や家族の病歴、生年・死亡年のデータから、健康状態がどう変化したかを調べます。さらに、血液検査結果から造血異常の進行状況を評価します。喫煙・飲酒習慣や肥満の有無、生活習慣病の治療状況、疾患と関係のある検査結果などを調べることで、前がん病変による疾患メカニズムを探ることができます。また、発見した疾患メカニズムに対して実験的証明が可能であると判断した場合は、高リスクな変異のある方の試料を理化学研究所に送り、遺伝子発現の変化や機能を調べます。本研究における検体の解析の一部においては KOTAI バイオテクノロジー株式会社 に委託して行います(委託契約元：理化学研究所)。その際は試料及び研究用 ID のみ送付し、委託先にはサンプル情報は提供・保管されません。解析情報は理化学研究所にて更に解析を行った後、ToMMo スーパーコンピュータ内にて保管・管理されます。また解析後の試料は全て廃棄され、委託業務の実施状況等は、委託契約書に基づいて監督されます。

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：生年月、性別、身長、体重、ゲノム情報、質問票（罹患・治療歴、家族歴、飲酒、喫煙）、血液検査

試料：単核球、EBV 不死化細胞、増殖 T 細胞

## 6. 外部への試料・情報の提供

共同研究機関への試料・情報の提供は個人が特定できないように匿名化し、試料を郵送等によって共有します。情報の解析および保存は東北大学内のスーパーコンピュータ内で完結し、東北メディカル・メガバンク機構が保管・管理します。本研究の成果である体細胞変異や染色体異常と表現型との間の関連を示す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、jMorp 等の適切なプラットフォームにて外部の研究者に公開いたします。

### 【試料・情報の提供を行う機関】

機関名称：東北大学東北メディカル・メガバンク機構

機関長名：山本 雅之 機構長

### 【提供を行う試料・情報】

試料：単核球、EBV 不死化細胞、増殖 T 細胞

情報：ゲノム情報

## 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：理化学研究所 生命医科学研究センター システム遺伝学チーム  
研究責任者：チームリーダー・岡田 随象

## 8. 利益相反（企業等との利害関係）について

本研究において特記すべき利益相反はありません。

## 9. 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：022-717-6018

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

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

作成日 2023 年 7 月 10 日  
(最終更新日 2024 年 10 月 4 日)

## 「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2024-4-086

課題名 : 体細胞遺伝子変異・染色体異常における疾患リスクの探索

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 8 月 (研究実施許可日) ~ 2026 年 3 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

### 3. 研究目的

体細胞遺伝子変異とは、出生後に全身の細胞に生じる遺伝子変異であり、がんなどの疾患リスクを高める原因となります。特に、細胞増殖を促進する変異が起きた特定の細胞の割合が増加する前がん病変が発生することが知られており、悪性腫瘍・心血管疾患などの疾患リスクを高める予後不良因子となります。また、遺伝情報を持つ「DNA の束」である染色体の端にあるテロメアは、加齢に伴って短くなっていき、テロメアが短くなることでも悪性腫瘍・心血管疾患リスクが高まることが知られています。これまで、体細胞変異やテロメアの長さを調べるのが技術的に難しかったため、大規模な調査による病態解明が十分に進んでいませんでした。しかし、近年、本機構でも実施されている大規模なゲノム解析手法からでも体細胞変異や前がん病変を見つけることができるようになり、病態解明が期待されています。

本研究は、体細胞変異で病的リスクが上昇した人々の情報から、それらの変異がどのように疾患リスクを高め、予後を悪化させるのかという病態の解明を目指しています。また、体細胞変異蓄積の中には染色体喪失という現象が起こることが知られ、同様の病態である染色体異常とも比較することで病態の解明を進めていきます。なお本研究で得られる結果と健康状態への因果関係は未だ確立したものではありません。

### 4. 研究方法

本研究では、まず東北メディカル・メガバンクコホート参加者のゲノムデータから体細胞変異検出ツールを使用して、前がん病変や染色体異常やテロメア長の変化を探します。次に、変異を持っている本人や家族の病歴、生年・死亡年のデータから、健康状態がどう変化した

かを調べます。さらに、血液検査結果から造血異常の進行状況を評価します。喫煙・飲酒習慣や肥満の有無、生活習慣病の治療状況、疾患と関係のある検査結果などを調べることで、前がん病変による疾患メカニズムを探ることができます。また、発見した疾患メカニズムに対して実験的証明が可能であると判断した場合は、高リスクな変異のある方の試料を理化学研究所に送り、遺伝子発現の変化や機能を調べます。

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：生年月、性別、身長、体重、ゲノム情報、質問票（罹患・治療歴、家族歴、飲酒、喫煙）、血液検査

試料：単核球、EBV 不死化細胞、増殖 T 細胞

## 6. 外部への試料・情報の提供

共同研究機関への試料・情報の提供は個人が特定できないように匿名化し、試料を郵送等によって共有します。情報の解析および保存は東北大学内のスーパーコンピュータ内で完結し、東北メディカル・メガバンク機構が保管・管理します。本研究の成果である体細胞変異や染色体異常と表現型との間の関連を示す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、jMorp 等の適切なプラットフォームにて外部の研究者に公開いたします。

### 【試料・情報の提供を行う機関】

機関名称：東北大学東北メディカル・メガバンク機構

機関長名：山本 雅之 機構長

### 【提供を行う試料・情報】

試料：単核球、EBV 不死化細胞、増殖 T 細胞

情報：ゲノム情報

## 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：理化学研究所 生命医科学研究センター システム遺伝学チーム

研究責任者：チームリーダー・岡田 随象

## 8. 利益相反（企業等との利害関係）について

本研究において特記すべき利益相反はありません。

## 9. 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 : 022-717-6018

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

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

作成日 2023 年 7 月 10 日  
(最終更新日 2023 年 7 月 26 日)

## 「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2023-4-065

課題名 : 体細胞遺伝子変異・染色体異常における疾患リスクの探索

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 8 月 (研究実施許可日) ~ 2026 年 3 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

### 3. 研究目的

体細胞遺伝子変異とは、出生後に全身の細胞に生じる遺伝子変異であり、がんなどの疾患リスクを高める原因となります。特に、細胞増殖を促進する変異が起きた特定の細胞の割合が増加する前がん病変が発生することが知られており、悪性腫瘍・心血管疾患などの疾患リスクを高める予後不良因子となります。これまで、体細胞変異を見つけるのが難しかったため、大規模な調査による病態解明が十分に進んでいませんでした。しかし、近年、本機構でも実施されている大規模なゲノム解析手法からでも体細胞変異や前がん病変を見つけることができるようになり、病態解明が期待されています。

本研究は、体細胞変異で病的リスクが上昇した人々の情報から、それらの変異がどのように疾患リスクを高め、予後を悪化させるのかという病態の解明を目指しています。また、体細胞変異蓄積の中には染色体喪失という現象が起こることが知られ、同様の病態である染色体異常とも比較することで病態の解明を進めていきます。なお本研究で得られる結果と健康状態への因果関係は未だ確立したものではないため結果の回付は行いません。

### 4. 研究方法

本研究では、まず東北メディカル・メガバンクコホート参加者のゲノムデータから体細胞変異検出ツールを使用して、前がん病変や染色体異常を探します。次に、変異を持っている本人や家族の病歴、生年・死亡年のデータから、健康状態がどう変化したかを調べます。さらに、血液検査結果から造血異常の進行状況を評価します。喫煙・飲酒習慣や肥満の有無、生活習慣病の治療状況、疾患と関係のある検査結果などを調べることで、前がん病変による疾患メカニズムを探ることができます。また、発見した疾患メカニズムに対して実験的証明

が可能であると判断した場合は、高リスクな変異のある方の試料を理化学研究所に送り、遺伝子発現の変化や機能を調べます。

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：生年月、性別、身長、体重、ゲノム情報、質問票（罹患・治療歴、家族歴、飲酒、喫煙）、血液検査

試料：単核球、EBV 不死化細胞、増殖 T 細胞

## 6. 外部への試料・情報の提供

共同研究機関への試料・情報の提供は個人が特定できないように匿名化し、試料を郵送等によって共有します。情報の解析および保存は東北大学内のスーパーコンピュータ内で完結し、東北メディカル・メガバンク機構が保管・管理します。本研究の成果である体細胞変異や染色体異常と表現型との間の関連を示す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、jMorp 等の適切なプラットフォームにて外部の研究者に公開いたします。

### 【試料・情報の提供を行う機関】

機関名称：東北大学東北メディカル・メガバンク機構

機関長名：山本 雅之 機構長

### 【提供を行う試料・情報】

試料：単核球、EBV 不死化細胞、増殖 T 細胞

情報：ゲノム情報

## 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：理化学研究所 生命医科学研究センター システム遺伝学チーム

研究責任者：チームリーダー・岡田 随象

## 8. 利益相反（企業等との利害関係）について

本研究において特記すべき利益相反はありません。

## 9. 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 : 022-717-6018

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

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】

<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