

【公開日】 2026 年 3 月 9 日

作成日 2022 年 4 月 28 日
(最終更新日 2026 年 2 月 20 日)

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2025-4-239

課題名 : 家系情報を利用した家族性高コレステロール血症のフェノタイピングおよび新規関連 SNP の探索

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に参加された方

2. 研究期間

2022 年 5 月 (研究実施許可日) ~2029 年 3 月 31 日

3. 研究目的

家族性高コレステロール血症 (FH) は、遺伝性の脂質異常症であり日本には 25 万人以上の患者さんがいると推定されています。未治療の男性で 30~50 歳、女性で 50~70 歳の間に心筋梗塞、狭心症などの冠動脈疾患を発症することが多く、若年死の予防のためには早期の診断と治療開始が重要とされていますが、診断率が高くないのが現状です。また FH の原因遺伝子もいくつか確認されていますが、依然として原因遺伝子変異が不明の症例も多数存在しています。本研究では、家系情報を利用した FH の病型分類 (フェノタイピング) を行うことで、より正確なケース群を定義し、さらに FH に関連する新規の SNP を探索します。また、2025 年に日本動脈硬化学会より公開された成人家族性高コレステロール血症診療ガイドライン フォーカスアップデート 2025・小児家族性高コレステロール血症診療ガイドライン フォーカスアップデート 2025 に基づき、家系情報に基づくフェノタイピングの精度向上に取り組み、第 2・第 3 段階の追跡情報を統合して縦断的に病態遷移を解析します。従来の SNP アレイ情報に加え、新たに全ゲノム情報を用いることで遺伝要因の探索の深度を深め、遺伝要因と臨床像の関連について新たな知見を得ます。

4. 研究方法

本研究は診療ではなくすべて研究として実施します。

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) と岡山大学との共同研究契約に基づき、三世代コホート調査により過去に収集された既存情報を使用します。これらの情報は ToMMo のスーパーコンピューター内に保管されており、これを岡山大学病院に設置されている遠隔セキュリティ・エリアより VPN (仮想プライベート・ネットワーク) を介して使用します。

本研究は下記の3段階に分けて実施します。

- ① 家系情報、検体検査値、治療歴、罹患歴情報を利用してケース群（FH患者）とコントロール群（FH患者ではない人）の分類を行います。いくつかの基準を用いることで、複数のケース群とコントロール群を定義します。
- ② ケース群とコントロール群それぞれにおいて、既知のFHと関連しているSNPの頻度を集計し、その特徴を調査します。
- ③ 既知のSNPの頻度がコントロール群と比較してケース群でより高くなっている定義を使用してGWASを実施し、新規のFH関連SNPを探索します。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

試料は使用しません。

情報は、三世代コホート調査により収集された調査票情報・検体検査情報・カルテ転記情報（第3段階までの追跡情報含む）、全ゲノム情報・SNPアレイ情報を使用します。

6. 外部への試料・情報の提供

情報は個人が特定できないよう加工し、東北大学東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）のスーパーコンピュータから岡山大学病院内に設置された遠隔セキュリティ・エリアを介して、岡山大学へ提供します。なお当該データは、許可された研究者のみがアクセス可能とします。また、加工方法等情報は、当機構の研究責任者が保管・管理します。

7. 研究組織

東北大学東北メディカル・メガバンク機構：

ゲノム医科学情報学 教授 荻島 創一

岡山大学：

学術研究院ヘルスシステム統合科学学域 教授 森田 瑞樹

8. 利益相反（企業等との利害関係）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、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、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、現在のところありません。今後生じた場合には、東北大学利益相反マネジメント委員会の承認を得たうえで研究を継続し、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。また、研究者等の利益相反は各所属機関が管理します。

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。

また、情報が当該研究に用いられることについて対象者さんもしくは対象者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも対象者さんに不利益が生じることはありません。

研究事務局連絡先：

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム医科学情報学

荻島 創一

宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1

Tel: 022-274-6038 (平日昼間)

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。

東北メディカル・メガバンク機構 試料・情報分譲担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1

TEL : 022-272-6955

◆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：「9. 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20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へ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。

<人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20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

【公開日】 2025 年 3 月 10 日

作成日 2022 年 4 月 28 日
(最終更新日 2025 年 2 月 5 日)

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号： 2024-4-179

課題名：家系情報を利用した家族性高コレステロール血症のフェノタイピングおよび新規関連 SNP の探索

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に参加された方

2. 研究期間

2022 年 5 月 (研究実施許可日) ~2026 年 3 月 31 日

3. 研究目的

家族性高コレステロール血症 (FH) は、遺伝性の脂質異常症であり日本には 25 万人以上の患者さんがいると推定されています。未治療の男性で 30~50 歳、女性で 50~70 歳の間に心筋梗塞、狭心症などの冠動脈疾患を発症することが多く、若年死の予防のためには早期の診断と治療開始が重要とされていますが、診断率が高くないのが現状です。また FH の原因遺伝子もいくつか確認されていますが、依然として原因遺伝子変異が不明の症例も多数存在しています。本研究では、家系情報を利用した FH の病型分類 (フェノタイピング) を行うことで、より正確なケース群を定義し、さらに FH に関連する新規の SNP を探索します。

4. 研究方法

本研究は診療ではなくすべて研究として実施します。

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) と岡山大学との共同研究契約に基づき、三世代コホート調査により過去に収集された既存情報を使用します。これらの情報は ToMMo のスーパーコンピューター内に保管されており、これを岡山大学病院に設置されている遠隔セキュリティ・エリアより VPN (仮想プライベート・ネットワーク) を介して使用します。

本研究は下記の 3 段階に分けて実施します。

- ① 家系情報、検体検査値、治療歴、罹患歴情報を利用してケース群 (FH 患者) とコントロール群 (FH 患者ではない人) の分類を行います。いくつかの基準を用いることで、複数のケース群とコントロール群を定義します。

- ② ケース群とコントロール群それぞれにおいて、既知の FH と関連している SNP の頻度を集計し、その特徴を調査します。
- ③ 既知の SNP の頻度がコントロール群と比較してケース群でより高くなっている定義を使用して GWAS を実施し、新規の FH 関連 SNP を探索します。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

試料は使用しません。

情報は、三世代コホート調査により収集された調査票情報、検体検査情報、カルテ転記情報、SNP アレイ情報を使用します。

6. 外部への試料・情報の提供

情報は個人が特定できないよう加工し、東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) のスーパーコンピューターから岡山大学病院内に設置された遠隔セキュリティ・エリアを介して、岡山大学へ提供します。なお当該データは、許可された研究者のみがアクセス可能とします。また、加工方法等情報は、当機構の研究責任者が保管・管理します。

7. 研究組織

東北大学東北メディカル・メガバンク機構：

ゲノム医科学情報学 教授 荻島 創一

岡山大学：

学術研究院ヘルスシステム統合科学学域 教授 森田 瑞樹

8. 利益相反（企業等との利害関係）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、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、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、現在のところありません。今後生じた場合には、東北大学利益相反マネジメント委員会の承認を得たうえで研究を継続し、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。また、研究者等の利益相反は各所属機関が管理します。

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。

また、情報が当該研究に用いられることについて対象者さんもしくは対象者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも対象者さんに不利益が生じることはありません。

研究事務局連絡先：

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム医科学情報学
荻島 創一
宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1
Tel: 022-274-6038 (平日昼間)

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。

東北メディカル・メガバンク機構 試料・情報分譲担当
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1
TEL : 022-272-6955

◆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：「9. 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20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へ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。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20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

作成日 2022 年 4 月 28 日
(最終更新日 2022 年 5 月 31 日)

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2022-4-030

課題名 : 家系情報を利用した家族性高コレステロール血症のフェノタイプングおよび新規関連 SNP の探索

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に参加された方

2. 研究期間

2022 年 5 月 (研究実施許可日) ~2025 年 3 月 31 日

3. 研究目的

家族性高コレステロール血症 (FH) は、遺伝性の脂質異常症であり日本には 25 万人以上の患者さんがいると推定されています。未治療の男性で 30~50 歳、女性で 50~70 歳の間心筋梗塞、狭心症などの冠動脈疾患を発症することが多く、若年死の予防のためには早期の診断と治療開始が重要とされていますが、診断率が高くないのが現状です。また FH の原因遺伝子もいくつか確認されていますが、依然として原因遺伝子変異が不明の症例も多数存在しています。本研究では、家系情報を利用した FH の病型分類 (フェノタイプング) を行うことで、より正確なケース群を定義し、さらに FH に関連する新規の SNP を探索します。

4. 研究方法

本研究は診療ではなくすべて研究として実施します。

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) と岡山大学との共同研究契約に基づき、三世代コホート調査により過去に収集された既存情報を使用します。これらの情報は ToMMo のスーパーコンピューター内に保管されており、これを岡山大学病院に設置されている遠隔セキュリティ・エリアより VPN (仮想プライベート・ネットワーク) を介して使用します。

本研究は下記の 3 段階に分けて実施します。

- ① 家系情報、検体検査値、治療歴、罹患歴情報を利用してケース群 (FH 患者) とコントロール群 (FH 患者ではない人) の分類を行います。いくつかの基準を用いることで、複数のケース群とコントロール群を定義します。

- ② ケース群とコントロール群それぞれにおいて、既知の FH と関連している SNP の頻度を集計し、その特徴を調査します。
- ③ 既知の SNP の頻度がコントロール群と比較してケース群でより高くなっている定義を使用して GWAS を実施し、新規の FH 関連 SNP を探索します。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

試料は使用しません。

情報は、三世代コホート調査により収集された調査票情報、検体検査情報、カルテ転記情報、SNP アレイ情報を使用します。

6. 外部への試料・情報の提供

情報は個人が特定できないよう加工し、東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) のスーパーコンピューターから岡山大学病院内に設置された遠隔セキュリティ・エリアを介して、岡山大学へ提供します。なお当該データは、許可された研究者のみがアクセス可能とします。また、加工方法等情報は、当機構の研究責任者が保管・管理します。

7. 研究組織

東北大学東北メディカル・メガバンク機構：

ゲノム医科学情報学 教授 荻島 創一

岡山大学：

学術研究院ヘルスシステム統合科学学域 教授 森田 瑞樹

8. 利益相反（企業等との利害関係）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、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、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、現在のところありません。今後生じた場合には、東北大学利益相反マネジメント委員会の承認を得たうえで研究を継続し、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。また、研究者等の利益相反は各所属機関が管理します。

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。

また、情報が当該研究に用いられることについて対象者さんもしくは対象者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも対象者さんに不利益が生じることはありません。

研究事務局連絡先：

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム医科学情報学
荻島 創一
宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1
Tel: 022-274-6038 (平日昼間)

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。

東北メディカル・メガバンク機構 試料・情報分譲担当
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1
TEL : 022-272-6955

◆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：「9. 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20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へ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。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20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