

【公開日】 2026年5月14日

作成日 2026年3月3日
(最終更新日 2026年5月7日)

「情報公開文書」

受付番号：2026-4-018

課題名：脂質関連希少変異に関するゲノム研究

研究責任者：ゲノム解析部門 助教 黒澤亮

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画地域住民コホート及び三世代コホートに参加された方

2. 研究目的・方法

【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：2026年5月（研究実施許可日）～2030年3月

試料・情報の利用又は提供を開始する日：2026年5月

【研究目的】

脂質異常症は血液中のLDL（低密度リポタンパク質）コレステロールや中性脂肪が高値、またはHDL（高密度リポタンパク質）コレステロールが低値となる代謝性疾患です。その中で家族性高コレステロール血症は頻度の低い変異（希少変異、レアバリエント）等の遺伝的要因を原因とする遺伝性疾患ですが、欧米人での解析が主であり東アジア人で解析された人数は限られています。そこで本研究では、血中脂質濃度値とレアバリエントの関連を解析し、脂質異常症の新規関連遺伝子を同定することで、東アジア人特異的な遺伝的基盤の解明を目指します。さらに、ゲノム情報からの脂質異常症発症リスクを予想し、予防医療、個別化医療を推進することを目指します。また、海外コホートの結果との統合解析により、祖先集団間で共通する遺伝的基盤と集団特異的な遺伝的基盤を明らかにします。

【研究方法】

地域住民コホート及び三世代コホートに参加した一般住民において、全ゲノム情報を解析された100,000人の検体検査やメタボローム解析結果を用い、血中脂質濃度、脂質サブタイプ濃度に対するレアバリエント関連解析を行います。さらに、解析結果に基づき作成した遺伝スコアを用いて脂質濃度の予測を行うとともに、脂質濃度が関与する循環器疾患の発症リスクとの関連を解析します。海外コホートの結果との統合解析に際しては、米国マサチューセッツ総合病院の研究協力者に対し、本研究集団の要約統計量のみを提供し、統合解析を依頼します。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：基本情報（性別・年齢）、調査票情報、検体検査情報、生理学検査情報、全ゲノム解析情報、メタボローム解析情報、循環器疾患発症調査情報

試料：なし

4. 外部への試料・情報の提供

脂質レアバリエント解析結果について、個人が特定できないよう集団の統計値のみ、電子的配信等により米国マサチューセッツ総合病院の研究協力者へ提供します。

東北大学東北メディカル・メガバンク機構において個人情報加工された試料・情報のみを用いるため、提供する試料・情報には、個人が特定できる情報は含まれません。

【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：張替 秀郎 機構長

【提供を行う試料・情報】

試料：なし

情報：脂質レアバリエント解析の統計値

5. 関係研究組織

Massachusetts General Hospital 小山 智史（外部研究協力者）

6. 利益相反（企業等との利害関係）について

本研究は、運営費交付金を使用します。

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、所属機関において利益相反の管理を受け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公正性を保ちます。

7. 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（ゲノム解析部門）

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-273-6214

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 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 : 022-718-6955

◆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：「7. 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