

## 「情報公開文書」

受付番号：2018-4-038

課題名：日本人における骨系統疾患関連遺伝子バリエーションの頻度および疾患頻度の調査

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・教授・菅原 準一

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業の地域住民コホート調査および三世代コホート調査に参加された方

### 2. 研究目的・方法

#### 【研究期間】

2018年8月1日（倫理委員会承認後）～2021年3月31日

#### 【研究目的】

骨系統疾患とは、全身の骨や軟骨の発生や発達の過程に問題が生じ、骨格の形態や構造に異常をきたす疾患の総称です。疾患頻度は5,000分産に1例に発症するといわれていますが、疾患数が436疾患と多いため、それぞれの疾患頻度は非常に低いと予測されます。そのため診断が非常に難しいうえ、子宮内や出生後早期に亡くなってしまうような予後不良な疾患も含まれているため、正確な診断を行うことが非常に重要です。

そこで本研究は、東北メディカル・メガバンク機構の全ゲノム参照パネルおよび疫学情報を使用して、日本人における骨系統疾患に関連する遺伝子変化を網羅的に解析します。その中で1990年から日本整形外科学会小児整形外科委員会により登録されている骨系統疾患登録症例数の上位100疾患中で、常染色体劣性遺伝形式を示す疾患（30疾患）でこれまで報告のある疾患に関連する遺伝子変化の日本人一般集団における頻度を明らかにし、さらにそこから疾患の頻度を推定することを目的とします。

上記のことを検証することで、予後不良な疾患がふくまれる骨系統疾患において、将来的な遺伝子診断や予後推定、また難病指定の参考資料等に貢献することを目指します。

#### 【研究方法】

東北メディカル・メガバンク事業の地域住民コホート調査および三世代コホート調査に参加した方にご提供いただいた血液より作成された遺伝子情報から、骨系統疾患の原因となる、疾患関連遺伝子の変化を検索します。さらに調査票情報から身長や体重、骨・内分泌系疾患の合併症や既往歴などを調査し、遺伝子の変化とどのような関係性があるかを明らかにします。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

調査票情報：身体情報（身長や体重）、骨・内分泌系疾患の合併症や既往歴などの病歴等

### 4. 外部への試料・情報の提供

該当なし

### 5. 関係研究組織

本学単独研究

### 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。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患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。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先：

〒980-3126

住所 宮城県仙台市青葉区落合 4 丁目 3 番 17 号

TEL 022(391)5111

担当者 宮城県立こども病院 産科 永岡晋一

※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

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート室

〒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