

作成日 2023 年 2 月 17 日
(最終更新日 2024 年 11 月 8 日)

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2024-1-691

課題名 : 遺伝解析による緑内障発症予測モデルの開発

1. 研究の対象

「眼疾患に関連する遺伝子多型の解析」、「多施設共同研究 眼科バイオバンク」ならびに「日本眼科学会が主導する多施設共同眼科疾患ゲノム解析研究」の計画書においてオミックス解析を想定したインフォームドコンセントを受けた、緑内障患者ならびに白内障・黄斑上膜患者を対象とします。

また、東北大学メディカルメガバンク機構により収集された一般住民コホート集団の検体のうち、年齢性別を考慮され選別された検体を対照とします。また、日本人の遺伝的多様性を代表する目的で、AMED の提案に基づき、がん・難病を除いて出身地が 47 都道府県から均等になるようサンプリングした 6000 名であって、できる限り現在通院中で臨床情報を追加収集可能なバイオバンクジャパン (BBJ) 参加者を対象とします。

※本研究では、既に解析されている結果のみを受領し、追加の臨床情報を受領することはありません。

2. 研究期間

2023 年 3 月 (倫理委員会承認後) ~2028 年 2 月

3. 研究目的

バイオバンク研究や既存オミックス研究によって得られた緑内障患者のゲノムサンプルを SNP アレイならびにエクソーム解析し、ポリジェニックリスクスコア (PRS) とレアバリエントの情報を組み合わせることで、より精度の高い緑内障の遺伝的リスクを推定するアルゴリズムを構築することを目的としています。

4. 研究方法

本研究の対象疾患患者ゲノム DNA をジェノプラン社ならびに東北大学メディカルメガバンク機構 (ToMMo) にて SNP アレイによる一塩基多型の遺伝子型を決定とエクソームシーケンスによるレアバリエントの探索を実施します。得られた遺伝型情報を九州大学眼科の秋山雅人 (眼病態イメージング講座 講師) に提供し PRS とレアバリエントを活用したリスクスコアモデルについて検証します。

また、既に倫理申請承認済みの研究計画「眼疾患に関連する遺伝子多型の解析 (2021-1-184)」においてジェノタイピングされた緑内障ならびに一般住民コホート集団の検体情報を利用した PRS の算出をおこないます。

加えて、東京大学はバイオバンクジャパン (BBJ) から 6000 人全ゲノムシーケンス解析結果を imputation reference panel として受領し、BBJ の緑内障データセットに対して全ゲノム推定を実施し、ゲノムワイド関連解析を実施し緑内障に関連するレアバリエーションを検索します。また、関連する変異を用いたリスクスコア構築方法を考案し、実データで有用性について検証します。

分担研究者の田宮元 (東北大学大学院医学系研究科 教授) および共同研究施設である九州大学の秋山雅人に imputation reference panel を提供し、LD 計算や annotation 解析を実施します。LD 計算や annotation 解析を実施するためには、6000 例の解析結果が必要となるため、東京大学から解析結果を受領します。

測定された遺伝型は日本医療研究開発機構が策定した「ゲノム医療実現のためのデータシェアリングポリシー」に基づき公的データベース (公的機関・大学等が運用するデータベースや、法律に基づく許可・認定等を受けたデータベース) へ登録します。また、データの利用を希望する研究機関、医療機関、企業等に対してはデータ利活用審査委員会による審査の上、審査により適正な利用を行うと認められた場合にのみデータの利用が許可されます。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報： 試料取得時の年齢、性別、家族歴、病歴、病型等

試料： なし (他機関で得られていた場合は必要に応じて匿名化された情報の提供を受ける)

【本研究で扱われる既存研究試料】

・多施設研究 眼科バイオバンク (2022-1-732)

ゲノム研究を含んだ包括的同意を取得している。

・日本眼科学会が主導する多施設共同眼科疾患ゲノム解析研究 (G1313-2)

ゲノム研究を含んだ包括的同意を取得している。

・眼疾患に関連する遺伝子多型の解析 (2021-1-184)

試料の解析、他の研究機関への提供はゲノム研究を目的としたものに限られる。

6. 外部への試料・情報の提供

得られた遺伝型情報を九州大学眼科の秋山雅人 (眼病態イメージング講座講師) に提供します。

この場合、対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

7. 研究組織

研究責任者：東北大学病院・眼科

横山 悠

共同研究機関：九州大学大学院医学研究院・眼病態イメージング講座

秋山 雅人

共同研究機関：東京大学医科学研究所 シークエンス技術開発分野

特任教授 松田 浩一

共同研究機関：東京大学医科学研究所新領域創成科学研究科複雑形質ゲノム解析分野

教授 鎌谷 洋一郎

共同研究機関：京都大学医学部附属病院眼科

特定講師 三宅 正裕

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、AMED - GRIFIN ゲノム医療実現バイオバンク活用プログラム「失明回避を目指す解放隅角緑内障の遺伝的リスク予測に関する研究開発」（代表：秋山雅人・九州大学）のほか、運営交付金や寄附金、等を使用します。

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。

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、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。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

研究責任者： 東北大学病院・眼科 横山 悠

宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1

022-717-7294

◆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：「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。

- 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。

- 1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

- 2) 1)以外の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。

- 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