

作成日 2023 年 1 月 4 日  
(最終更新日 2024 年 11 月 21 日)

## 「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2024-1-793-2

### 課題名 : 全ゲノム解析による緑内障の遺伝要因解明

#### 1. 研究の対象

バイオバンク研究や既存オミックス研究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、眼疾患患者とその血縁者を対象とします。

下記の既存研究に参加された方

- ・多施設研究 眼科バイオバンク (2024-1-601)
- ・緑内障病態解明を目指した包括的基礎研究 (2024-1-370)
- ・眼疾患に関連する遺伝子多型の解析 (2021-1-184)

#### 2. 研究期間

研究期間 : 2023 年 1 月 (研究実施許可日) ~ 2027 年 12 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遺伝情報を全ゲノム解析し、臨床情報との関連解析を実施することで緑内障病態における遺伝要因を明らかにする。また、緑内障の発症や進行のリスクを予測する SNP アレイチップ開発のための基盤データ構築を目的とします。

#### 4. 研究方法

東北大学眼科学分野にて保管している本研究の対象疾患患者ゲノム DNA を共同研究先 (株式会社ハプロファーマ) に送付し、全ゲノムシーケンスを依頼します。参照配列として ToMMo の日本人標準配列を用い、緑内障患者ゲノム中に存在するバリエントを同定します。得られた遺伝型情報を用いた全ゲノム Genome-Wide Association Study (GWAS) を実施します。また、既報の緑内障関連遺伝子や下流解析結果情報を参照し、着目したバリエントならびにポリジェニックリスクスコアと下記の基本情報ならびに臨床検査データとの関連性を統計学的に検証します。

#### 【本研究で扱われる既存研究】

- ・多施設研究 眼科バイオバンク (2024-1-601)  
ゲノム研究を含んだ包括的同意を取得している。

・緑内障病態解明を目指した包括的基礎研究(2024-1-370)

ゲノム研究を除く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。

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

【試料】既存研究で、二次利用について同意取得済みの残余血液等

【基本情報】

試料取得時の年齢、性別、インフォームド・コンセントを受けた研究

【臨床情報】

問診情報：病歴、既往歴、家族歴、治療歴、処方歴等

眼科検査情報：視力、視野、色覚、中心フリッカー値、眼位、眼球運動、眼圧、角膜厚、角膜ヒステレーシス、屈折、眼軸、細隙灯顕微鏡、隅角鏡、眼底鏡、眼底自発蛍光、光干渉断層撮影、光干渉断層血管撮影、蛍光眼底造影、レーザースペックルフローグラフィ、レーザーフレア、波面センサー、網膜電図、眼球電図、視覚誘発電位、シルマー試験、PCR 検査、超音波断層撮影等

全身検査情報：血液検査（血球、生化学、血糖、凝固、免疫学、酸化ストレス等）、尿検査、画像検査（X線写真、CT、MRI等）心電図、超音波検査等

また、既存研究「緑内障病態解明を目指した包括的基礎研究（2022-1-475）」により得られた血中、尿中、前房水中の代謝物やタンパク質の測定データとの関連性も統計学的に検証します。

全ゲノム解析が行われた眼疾患患者について、可能な範囲で臨床情報を後ろ向きに収集する。東北大学病院においては診療録を参照し収集、試料が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。臨床情報の項目としては上記が想定され、通常の診療で得られるものです。

## 6. 外部への試料・情報の提供

試料は個人が特定できないよう匿名化し 直接手渡しにより共同研究機関である株式会社ハプロファーマへ提供します。

対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

【提供する試料・情報の項目】

試料：抽出済みゲノム DNA

情報：GWAS 計算に必要な共変量となる性別、疾患発症時年齢

## 7. 研究組織

共同研究機関:あり

- ・機関名:株式会社ハプロファーマ
- ・研究責任者等の氏名:井原 茂雄

## 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、本研究は運営費交付金、寄附金、JST 等を使用します。また、共同研究先である株式会社ハプロファーマは共同研究費を提供しないが受託解析費用の一部を負担します。

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：

東北大学医学系研究科眼科学分野 講師 横山 悠

東北大学病院 眼科

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町1-1

TEL 022-717-7294 FAX 022-717-7298

研究代表者：

東北大学医学系研究科眼科学分野 講師 横山 悠

## ◆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