

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号： 2025-1-615

課題名：祖先組換えグラフの有用性の検証

1. 研究の対象

研究課題「Stevens-Johnson 症候群に対する遺伝子多型解析」に参加された方

2. 研究期間

2025 年 10 月 (研究実施許可日) ~2030 年 3 月

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

利用開始予定日：2025 年 11 月 15 日

提供開始予定日：2025 年 11 月 15 日

4. 研究目的

病気のなりやすさなど、私たちの体質は遺伝子と深く関係しています。そのため、病気の原因となる遺伝子を見つけ出す研究が世界中で行われています。この研究では、たくさんの人々の遺伝情報を比較しますが、その際に注意しなければならない点があります。それは、人々が持つ遺伝的な特徴は、その人の祖先がどの地域にいたかによって少しずつ異なるということです。この「遺伝的なルーツの違い」をきちんと考慮せずに分析すると、本当は病気と関係ない遺伝子を、原因であると間違えてしまうことがあります。これまでの分析方法では、この「遺伝的なルーツの違い」による影響を完全に排除することは困難でした。そこで本研究では、「祖先組換えグラフ」という、いわば「遺伝子の壮大な家系図」のような新しい技術を活用します。この遺伝子家系図は、人類が世界中に広まっていった歴史をこれまで以上に詳しく表すことができます。

この新しい家系図を用いて、「遺伝的なルーツの違い」による影響をより正確に補正するための、新しい計算方法を開発することが、この研究の目的です。この研究により、病気と遺伝子の関係をより正しく解明し、将来の医療の発展に貢献することが期待されます。

5. 研究方法

この研究は、以下の流れで進められます。

1) 試料・情報の収集

京都府立医科大学から、研究へのご同意が得られた方の DNA 試料や、すでに解析済みの遺伝情報、年齢や性別といった基本的な情報を提供していただきます。

2) 遺伝情報の詳しい解析

提供された DNA 試料から次世代シーケンサーという装置で、個人のすべての遺伝情報を詳しく読み取ります。そして、読み取った情報をもとに、一人ひとりが持つ遺伝子の個人差 (バリエーション) を見つけ出し、その特徴を調べます。

3) 「遺伝子の家系図」の作成

解析した遺伝情報を使って、DNAの祖先のつながりをより詳しく表す「祖先組換えグラフ」を作成します。

4) 新しい分析方法の開発と性能の確認

作成した「遺伝子の家系図」の情報をもとに、遺伝子の個人差がどの祖先に由来するのかを推定する新しい計算方法を開発します。そして、開発した方法が、実際にどのくらい正確に分析できるのかを、実際のデータを使って確かめます。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

- ・ 情報：ゲノム情報、年齢、性別、出身国、病歴 等
- ・ 試料：DNA 等

7. 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氏名等を削除し、記録媒体、郵送、電子的配信等により共同研究機関へ提供します。

対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

8. 研究組織

共同研究機関

理化学研究所革新知能統合研究センター 成田 暁
京都府立医科大学 上田 真由美

9. 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。

使用する研究費は大学運営費交付金です。

外部との経済的な利害関係等によって、研究で必要とされる公正かつ適正な判断が損なわれる、または損なわれるのではないかと第三者から懸念が表明されかねない事態を「利益相反」と言います。

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。

この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。

10. 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ください。

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ください。

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。

当院における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

担当者の所属・氏名：東北大学大学院医学系研究科 高山 順
住所：宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1
連絡先：022-728-3071

当機関の研究責任者：東北大学大学院医学系研究科 田宮 元

研究代表者：東北大学大学院医学系研究科 田宮 元

◆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。

- 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