

## 「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2023-1-917

### 課題名 : マルチオミックスと臨床データを利用したてんかんの病態や治療の予測モデルの開発

#### 1. 研究の対象

東北メディカルメガバンクの地域住民コホート調査及び三世代コホート調査に参加している方のうち約 150,000 名

#### 2. 研究期間

西暦2023年12月～ 西暦2028年11月

#### 3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

本学で試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。

利用開始予定日 : 2023 年 12 月 31 日

#### 4. 研究目的

約 15 万人を含む東北メディカルメガバンクのデータを用いて、遺伝情報と臨床情報を人工知能で統合して、てんかん発症、合併症、妊婦における抗てんかん発作薬の有害事象のリスクを予測する個別化医療モデルを作成する。

#### 5. 研究方法

##### 【てんかん発症のリスク評価】

東北メディカルメガバンクの約 15 万人が対象で、てんかん患者と残りの非てんかん患者に分類する。てんかんの診断は、診断と内服歴によるフェノタイプングを行う。説明変数として、一塩基多型、てんかんのポリジェニックリスクスコア、メタボローム、臨床情報(周産期、家族歴、頭部外傷、中枢感染症、熱性けいれん等)を用いる。てんかん発症の有無の 2 群に分けて、上記の説明変数を Cox regression analysis, Random forest, XGboost 等を用いて解析し、てんかん発症リスク予測モデルを作成する。同コホート内で、予測モデルの妥当性評価を行う。

##### 【てんかん患者の合併症のリスク評価】

東北メディカルメガバンクの約 15 万人の患者のうち、約 1500 人のてんかん患者を対象とする。てんかんの診断は、診断と内服歴によるフェノタイプングを行う。説明変数として、一塩基多型、てんかんや合併症のポリジェニックリスクスコア、メタボローム、臨床情報を用いる。うつ病や心疾患等の合併症の有無の 2 群に分けて、上記の説明変数を Cox regression analysis, Random forest, XGboost 等を用いて解析し、てんかん発症リスク予測モデルを作成する。同コホート内で、予測モデルの妥当性評価を行う。

##### 【妊婦における抗てんかん発作薬の有害事象のリスク評価】

東北メディカルメガバンクに含まれる 3 世代出生コホートの約 2 万人の妊婦のうち、抗てんかん発作薬を内服している約 200 人を対象とする。アウトカムとして、(1) 児の流産、

(2)児の奇形合併、(3)児の成長発達を設定する。まず、(1)～(3)有無の2群に分けて、一塩基多型、メタボローム、臨床情報(家族歴、既往歴、周産期、抗てんかん発作薬の種類や量等)の差を検出する。さらに、(1)～(3)有無の2群に分けて、上記の説明変数をCox regression analysis, Random forest, XGboost等で解析して、妊婦における抗てんかん発作薬の有害事象のリスク予測モデルを作成する。別のコホートを利用して、予測モデルの妥当性評価を行う。

## 6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：調査票情報、産科・新生児カルテ情報、医療情報、生理・生化学(血液・尿)検査情報、SNPアレイ情報、シーケンス情報、メタボローム情報等

## 7. 外部への試料・情報の提供

該当なし

## 8. 研究組織

本学単独研究

## 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。

使用する研究費はてんかん学分野の間接経費です。

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：

当院の研究責任者：

中里信和

東北大学大学院医学系研究科てんかん学分野 教授

東北大学大学院医学系研究科 てんかんスマート医療共同研究講座(兼)

東北大学病院 てんかん科(兼)

〒980-8575 仙台市青葉区星陵町2-1

TEL：022-717-7343 FAX：022-717-7346

E-mail：nkst@med.tohoku.ac.jp

◆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