

《研究課題名》

ゲノム情報追加による難病バンク保管済み試料の情報高度化を目指した研究

《研究対象者》

「多系統萎縮症患者レジストリー」の研究にご協力いただいた方

研究協力をお願い

医薬基盤・健康・栄養研究所および共同研究機関において上記研究課題名の研究を行います。この研究は、対象となる方の疾患関連情報を用いて行う研究であり、研究目的や研究方法は以下の通りです。情報の使用について、直接ご説明して同意はいただきず、このお知らせをもって説明に代えさせていただきます。対象となる方におかれましては、研究の主旨・方法をご理解いただきますようお願い申し上げます。

なお、本研究への情報の提供を希望されない場合、あるいは、本研究に関するご質問は下記（7）の問い合わせ先へご連絡ください。

（1）研究の概要について

《研究課題名》

ゲノム情報追加による難病バンク保管済み試料の情報高度化を目指した研究

《研究期間》2024年8月29日～2028年3月31日

《研究代表者・責任者》

医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究センター 難病研究資源バンク 山本拓也

《共同研究機関の研究責任者》

国際医療福祉大学ゲノム医学研究所 辻省次

東京大学大学院医学系研究科 戸田達史

東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター健康医療インテリジェンス分野 井元清哉

東京医科歯科大学 M&D データ科学センター統合解析分野 宮野悟

《意義》

近年のゲノム解析技術や AI（人工知能）を用いたデータ解析技術の進歩により、臨床情報やゲノム解析情報を用いて同一疾患とされる患者さんの個々人をさらに細分化・層別化することができるようになりました。また、本研究で行うロングリードシーケンス解析（従来の技術よりも、長い DNA 断片の配列を読み取る技術）を実施することにより、ゲノムの繰り返し領域や複雑な構造異常、さらに、挿入、削除、転座、および逆位などの構造変異を正確に検出し、網羅的な解析が実現できます。これらにより、疾患原因となるゲノム異常を同定し、疾患研究・創薬研究の基礎とすることができるようになります。

《目的》

国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難病資源研究バンク（以下、難病バンクという）が保有している試料を活用することでより多くのデータを取得し、疾患研究・創薬研究に有用な情報を

更に増強するため、臨床情報と紐づけられた DNA 検体を用いてロングリードシーケンス解析を行います。具体的には多系統萎縮症 (multiple system atrophy, MSA) において、構造多型や繰り返し配列といった多型がどのように病態と関連しているのかを明らかにします。これにより見出されたゲノムの特徴を用いた患者さんの層別化、及び創薬標的探索を行います。

(2) 研究の方法について

《研究の内容》

難病バンク試料の情報高度化を目指して、

- ・臨床情報は、難病バンクに保有している臨床情報を活用するほか、さらに東京大学大学院医学系研究科より、難病バンクに保有している試料と紐づけられた臨床情報を、難病バンクに提供いただきます。

- ・試料は、難病バンクに保有している MSA の DNA をロングリードシーケンス解析し、血漿は ELISA によりサイトカインを測定し、臨床情報と紐づけて解析します。

- ・本研究で見出された疾患関連と関連するゲノム構造多型の重要性を検証するために、コントロールとしての MSA を有しない方については、公開されている NBDC ヒトデータベース (<https://humandbs.dbcls.jp/>) などのデータベースのゲノム情報を活用します。

- ・ロングリードシーケンスによるゲノム構造多型の解析、および臨床情報と紐付けられる多型の検出などのデータ解析、これらの結果解釈は医薬基盤・健康・栄養研究所及び共同研究機関で行います。

本研究は多機関共同研究なので、機関間で情報 (臨床情報) および解析データ (ゲノム解析情報) などの授受を研究責任者の管理の元で行います。現時点では国内機関のみですが、将来的には海外機関が参画する可能性があります。

《利用し、又は提供する試料・情報の項目》

下記に示す項目を中心に、患者さんの背景や疾患の進行に係る情報を網羅的に利用し提供します。

患者背景、身体所見、臨床検査

《利用又は提供を開始する予定日》 2024 年 8 月 29 日

① 《提供する試料・情報の取得の方法》

東京大学大学院医学系研究科において「多系統萎縮症患者レジストリー」により収集した MSA 患者さんの疾患関連情報の提供を受けます。

② 《試料・情報の提供方法》

セキュリティに配慮し、記録媒体に入れ郵送、電子的送信、またはクラウドの利用により研究機関と共有します。

③ 《試料・情報の「提供元機関・提供先機関・利用機関」の機関名と研究責任者等》、
《試料・情報を利用する者の範囲》※委託機関を除く

研究機関の名称	研究責任者 (研究代表者 には◎)	提供する機関の 長の氏名	提供を行う (提供元)	提供を受ける (提供先)	利用する
			該当する項目に○		
医薬基盤・健康・栄養研究所	◎山本拓也	中村祐輔	該当無	○	○
国際医療福祉大学ゲノム医学研究所	辻省次	辻省次	該当無	○	○
東京大学大学院医学系研究科	戸田達史	南學正臣	○	○	○
東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター	井元清哉	中西真	該当無	○	○
東京医科歯科大学 M&D データ科学センター	宮野悟	宮野悟	該当無	○	○

④ 《試料・情報を利用する者の範囲》※委託機関のみ

難病バンクが保有している試料よりオミックスデータを含む分子レベルの実験データ取得を業務委託します。試料は、氏名等の個人情報进行削り ID を付与し送ります。業務終了後は、余剰分は返却または委託先において廃棄いただく場合もあります。現時点では委託先が未定のため、決定次第、記載します。

《試料・情報の管理について責任を有する者》

医薬基盤・健康・栄養研究所
国際医療福祉大学ゲノム医学研究所
東京大学大学院医学系研究科
東京大学医科学研究所
東京医科歯科大学 M&D データ科学センター

《本研究に用いた試料・情報の二次利用について》

この研究の目的以外に、今回ご提供いただいた試料・情報を用いて新たな研究で使用する際は改めて倫理審査委員会において承認を得てから行います。また、当研究所のホームページ (<https://www.nibiohn.go.jp/disclosure/ethics-disclosure.html>) でその旨についての情報を公開いたします。

(3) 個人情報等の取扱いについて

本研究を実施する際には、あなたの試料・情報から、あなたを特定できる情報(氏名、生年月日、住所等)を除き、代わりに本研究用の ID を付けることで、その試料・情報が誰のものであるか分からない状態にします。ただし、必要な場合に特定の個人を識別できるように、あなたと ID を結び付けることができるような加工をした情報を残します。なお、加工された情報は、施錠できる場所で担当者によって厳重に管理されます。

(4) 研究成果の公表について

本研究の成果は学会発表、学術雑誌およびデータベースなどで公表します。公表の際には個人が特定されることがないよう、十分配慮いたします。

(5) 研究計画書等の入手又は閲覧

本研究の対象となる方又はその代理人の方は、希望される場合には、他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で本研究に関する研究計画書等の資料を入手・閲覧することができます。ご希望の場合には、下記(7)の問い合わせ先へご連絡ください。

(6) 利用又は提供の停止

本研究の対象となる方又はその代理人の求めに応じて、対象者の方の試料・情報を本研究に利用(又は他の研究に提供)することについて停止することができます。停止を求められる場合には、下記(7)にご連絡ください。

(7) 本研究に関する問い合わせ先

担当者： 医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究センター

プレシジョン免疫プロジェクト 山本拓也

住所： 大阪府茨木市彩都あさぎ7丁目6-8

電話番号： 072-641-9811 (代表)