

研究名：疾患発症における後天性性染色体変化の意義の解明

1. 研究の目的

本研究の目的は、性染色体（X 染色体と Y 染色体を指します）の変化と疾患の関連を調べることです。近年、一般人の性染色体の数や構造に多様性があり、特に Y 染色体は加齢とともに大きく変化しうることが明らかになりました。一部の疾患はこの性染色体の変化と関連していることが示されてきましたが、未だ限られた知見しかありません。本研究では心不全、肺がん、認知症などさまざまな疾患にかかっている方々の性染色体変化について調べ、これらの変化が健康に及ぼす影響を明らかにすることを目指しています。この成果は将来、疾患の予防法開発につながる可能性があります。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：下記の 6 つの研究実施機関（ナショナルセンター）バイオバンクに登録された方の中で、下記の疾患にかかっている患者さん、および、患者さんと同じ年代で対照群となる方

研究実施機関	対象疾患
国立がん研究センター	肺がん
	乳がん
	卵巣がん
国立循環器病研究センター	心不全・心筋症
国立国際医療研究センター	HIV患者
	脳梗塞(血管性)
国立長寿医療研究センター	認知症(パーキンソン病などを含む)
	健康な高齢者
国立精神・神経医療研究センター	気分障害
	アルツハイマー
	パーキンソン病

- ② 研究期間：研究機関の長の実施許可日～2029 年 9 月 30 日
- ③ 研究方法：各研究実施機関で検体(血液や組織)から DNA という物質を取り出し、国立成育医療研究センター分子内分泌研究部に送付して染色体解析をします。またすでに各バイオバンクで DNA から遺伝情報を読み取る「シーケンス解析」が実施されている検体は、そのデータを国立成育医療研究センター分子内分泌研究部に送付して情報を取り出します。また、染色体変化と疾患との関係調べるために、患者さんの診療記録に記載された下記の情報を調査いたします。
- ④ 検体と情報を解析する者の範囲：各バイオバンクおよび国立成育医療研究センター分子内分泌研究部に所属する研究者がこの検体と情報を扱います。研究で必要な場合は、外部

の企業に解析業務を委託する場合があります。委託先は、長期の実績があり、確実な情報管理がなされ、かつ国内で解析を行う国内企業・機関に限定します。診療記録の情報を企業や他の施設に提供することはありません。

3. 研究に用いる情報の種類

本研究では、患者さんの特性(性別、年齢、既往歴、喫煙歴、飲酒歴、家族歴)、臨床情報(診断名、診断時期、治療内容、服薬情報、血液検査や画像検査の結果など)、遺伝学的解析(全ゲノムシーケンス、ジェノタイピングアレイ解析、遺伝子発現解析等)の結果を調査します。氏名や住所などの情報は取り扱いません。

研究実施機関のバイオバンクにおいて、検体やデータから氏名などの個人識別情報を外し、かわりに研究番号を付けます。研究番号をつけた状態で国立成育医療研究センター分子内分泌研究部に送付します。

情報の利用開始日：2025 年 5 月 30 日

4. 情報の公表

本研究の結果は学会発表や学術論文の形で公表します。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター、国立がん研究センター、国立循環器病研究センター、国立精神・神経医療研究センター、国立国際医療研究センター、国立長寿医療研究センター

6. お問い合わせ先

検体や情報が本研究に用いられることについて患者さん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。

また、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、知的財産の保護等に支障がない範囲内で研究計画書を閲覧することが出来ます。

○機関長、研究責任者および分担研究者：

機関長：国立健康危機管理研究機構 理事長 國土 典宏

研究責任者：国立国際医療センター 脳神経外科 井上 雅人

分担研究者：国立国際医療センター エイズ治療・研究開発センター 土屋亮人

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立国際医療センター エイズ治療・研究開発センター 土屋 亮人

電話：03-3202-7181（代表）（応対可能時間：平日 9 時～17 時）

○研究代表者：

国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部 深見真紀

E-mail: molendo@ncchd.go.jp

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：4920）

7. 語句の説明

① 遺伝子と染色体

「親の体質が子に伝わること」を「遺伝」といいます。ここでいう「体質」の中には、顔かたち・体つきのほか、性格や病気のかかりやすさなども含まれます。「遺伝子」は、「遺伝の情報を担う主要な部分」です。ヒトの遺伝子は 46 本の染色体（常染色体と性染色体）の上に散らばって存在しています。

② DNA と遺伝学的解析

染色体を構成しているのは DNA（デオキシリボ核酸）と呼ばれる物質です。この DNA の配列を読み取る検査がシーケンス解析やジェノタイピングアレイ解析です。