

8 歳学童期総合健診に参加されたお子さん・保護者の皆さんへ

遺伝子解析研究 実施のお知らせ

研究の題名：エコチル調査 8 歳学童期総合健診の採取検体を用いた遺伝子解析

研究期間：研究機関の長の許可日～2034 年 3 月 31 日

研究責任者：山梨大学大学院総合研究部附属出生コホート研究センター

特任教授 篠原亮次

山梨大学医学部では、上記課題名の研究を行います。「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」（平成 29 年 5 月 30 日施行）に基づき、匿名化された既存試料・情報の研究利用について、以下に公開いたします。

【研究の目的と意義について】

体質や病気と関係する遺伝子と環境要因を調べてその関連を明らかにすることを目的とし、将来的に遺伝子や生活習慣に応じた病気の発症予測が可能となり一人ひとりに最適な予防法・治療法の開発につながることを期待できます。

【研究の方法について】

「エコチル調査 8 歳学童期総合健診」において採取したお子さんの血液および唾液もしくは口腔内細胞と、お母さんの血液から DNA を抽出し、遺伝子解析を行います。本研究の遺伝子解析の調査範囲は以下の内容です。

- ① 個人の体質に関する遺伝子（肥満のリスク、アルコール代謝など）
- ② 疾患感受性に関する遺伝子（アレルギー疾患、神経発達など）
- ③ 薬剤応答性に関する遺伝子（チトクロームなど）

ただし、次の 3 点についての遺伝子解析は行いません。

- ・ 遺伝性疾患（単一遺伝子疾患、家族性腫瘍等）
- ・ 体細胞遺伝子検査
- ・ 親子鑑定に関する検査

【利用する試料・情報について】

〈対象となる参加者さん〉

2019 年 7 月 6 日から開始された 8 歳学童期総合健診に参加されたお子さんとお母さん

〈利用する試料・情報〉

利用試料：血液、唾液もしくは口腔内細胞

利用情報：エコチル調査 8 歳学童期総合健診質問票、血算・尿・便の検査値等

【試料・情報を利用する者の範囲について】

この研究において利用される試料および結果情報の利用者は、本学医学部の小児科学講座、内科学講座、整形外科科学講座、泌尿器科学講座、眼科学講座、歯科口腔外科学講座、耳鼻咽喉科・頭頸部外科学講座、社会医学講座、出生コホート研究センター関係の研究責任者・分担研究者のみです。

【個人情報の取扱いについて】

収集したデータは、誰のデータか分からなくした（匿名化といいます）上で、統計的処理を行います。国が定めた倫理指針（「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」）に則って、個人情報を厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。

【結果の返却について】

遺伝情報については原則として結果の返却はいたしません。ただし、本研究で当初は想定していなかった、参加者さん及び参加者さんの家族の生命に重大な影響を与える偶発的所見が発見された場合には、研究責任者及び研究分担者等で結果返却すべきか否かを協議し、結果返却すべきと決定した場合は、参加者さんに確認した上で結果返却を行います。

【利益相反について】

この研究は、山梨大学で管理されている研究費（奨学寄附金）を用いて実施いたします。この研究のために、企業等からの資金提供はありません。したがって、この研究の計画、実施、発表に関して可能性のある利益相反は存在しません。また、研究責任者及び分担研究者は、利益相反について本学医学研究利益相反審査委員会に申告し、適切な実施体制であることの審査を受けております。

【お問い合わせ等について】

この研究へのご協力は、参加者さんご自身の自由意思に基づくものです。この研究への情報提供を希望されないことをお申し出いただいた場合、その参加者さんの情報は利用しないようにいたします。ただし、お申し出いただいた時に、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合には、完全に廃棄できないことがあります。情報の利用を希望されない場合、あるいは不明な点やご心配なことがございましたら、ご遠慮なく下記連絡先まで、メール又は電話にてご連絡ください。この研究への情報提供を希望されない場合でも、診療上何ら支障はなく、不利益を被ることはありません。

また、参加者さんや代理人の方のご希望により、この研究に参加してくださった方々の個人情報および知的財産の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことや文書でお渡しすることができます。希望される方は、以下までメール又は電話にてご連絡ください。

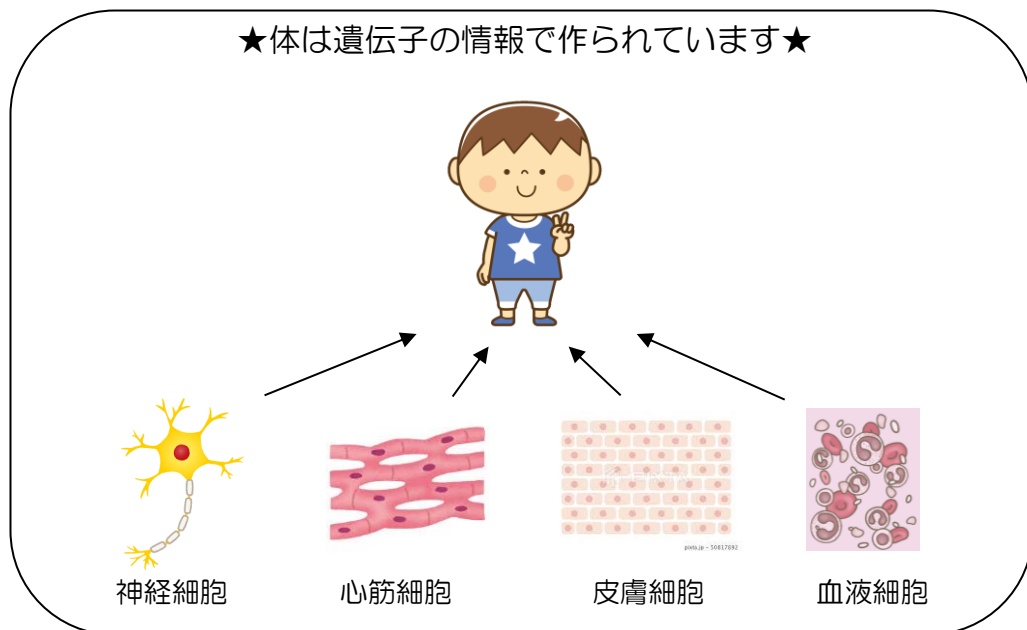
〈お問い合わせ等の連絡先〉

山梨大学大学院総合研究部附属 出生コホート研究センター内

【補足説明】

●遺伝子解析の概要

わたしたちの体はたくさんの細胞から作られています。筋肉、骨、血液など形も働きも異なるさまざまな細胞を作り、かつきちんとそれぞれの役割を果たすための設計図となるのが遺伝子です。



そしてその遺伝情報を記録している物質が DNA です。日本語ではデオキシリボ核酸といいます。DNA のうち約 2%が細胞のもととなるたんぱく質を作るための暗号として働く遺伝子です。遺伝子情報は、4 種類の核酸塩基という物質の組み合わせによって書き込まれています。この並び順が人によって異なる部分があり、その違いによってお酒に強いかわい、病気になりやすいか、など体質の違いが生じるのではないかとわれています。



また、遺伝子によって体中のさまざまなたんぱく質が作られています。が、食事や運動、ストレスなどの刺激によって毎日作られるたんぱく質の種類や量が違ってくると考えられています。つまり、同じリスクのある遺伝子を持つ人でも、生活習慣などの環境要因によっては病気を予防できる可能性もあるということです。このように、遺伝子解析は予防的治療に大きく役立つことが期待できます。

【参考用語集】

遺伝子のどんなところを調べるのかについて、次のような用語があります。専門的用語ですが参考までに記載しています。

◆遺伝子

体をつくる設計図が遺伝子

体はたくさんの細胞（約37兆個）から作られています。一つ一つの細胞には体をつくるための全ての遺伝子が入っていて、それぞれに必要な遺伝子が働いています。遺伝子に変化がおけるとその部分がうまく働かなくなり、症状があらわれる場合があります。近年、技術革新が進んだことで、1つの遺伝子ではなく、ヒト一人が持つ全ての遺伝情報（これを「ゲノム」とよびます）と体質や病気との関わりについて調べることができるようになりました。

◆SNPs（スニップス）

個人個人のゲノム配列に違いがある

ゲノムはA（アデニン）・T（チミン）・C（シトシン）・G（グアニン）という4つの物質の並びによってつくられています。この並びは人類でほとんど同じですが、個人個人で異なる部分があり、これを一塩基多型（SNPs）といいます。

この異なる部分が、薬の効果の違いや病気のなりやすさの違いなどの個人の体質に関係あるのではないかと考えられています。

◆エピジェネティクス

生活環境によって遺伝子の働きが変わる

私たちの体は脳、心臓、肝臓など様々な組織から出来ており、これらは別々の細胞で構成されています。どの細胞も基本的には同じ遺伝子を持っているのに、別々の細胞になれるのは、使う遺伝子と使わない遺伝子に目印をつけているからです。この目印をつけるしくみをエピジェネティクスと言います。

食生活の乱れ、運動不足、ストレスなどの環境がエピジェネティクスに異常をきたし、健康への影響に関与すると考えられています。

◆多因子疾患

複数の原因となる遺伝子と複数の環境要因

多くの病気は複数の遺伝子と、食事や運動などの環境要因の両方の影響からおこると考えられています。例えば、糖尿病になりやすい遺伝子を複数持っている人がさらに食事や運動に気を付けなければ糖尿病になるということです。多くの要因が関連しておこることから、

「多因子疾患」と呼ばれています。

病気に関係する遺伝子と環境要因を調べて、その関連を明らかにし、病気にならないための生活習慣の情報を提供していくのが多因子疾患の研究です。