研究実施のお知らせ

2026 年 10 月 16 日 ver.1.1

研究課題名

落屑症候群の遺伝的リスク解析

研究の対象となる方

東北大学「多施設共同研究　眼科バイオバンク」または日本眼科学会ゲノム研究委員会「日本眼科学会が主導する多施設共同眼科疾患ゲノム解析研究」において、試料・情報が収集され、落屑症候群、落屑緑内障、原発開放隅角緑内障、または緑内障ではないことの判定に必要な診療情報がある方。

研究の目的・意義

落屑症候群は、眼の中に特徴的な物質がたまる病気で、緑内障の原因となります。しかし、落屑症候群の方すべてが緑内障になるわけではなく、発症時期や重症度にも個人差があります。本研究では、多数の遺伝子の違いを組み合わせて算出する「遺伝的リスクスコア」を用い、落屑症候群の方における緑内障の発症や進行、病状との関連を調べます。

上記の研究で同意を得て収集・保存されている試料や遺伝情報、診療情報を、その同意の範囲内で利用します。原発開放隅角緑内障（最も多い緑内障の病型）の方や緑内障ではない方の情報とも比較し、日本人における遺伝的リスクスコアの有用性を検討します。

本研究により、落屑症候群における緑内障の発症や重症化に関わる遺伝的な特徴が明らかになり、将来の発症・重症化リスクの評価に役立つことが期待されます。本研究のために新たな採血、検査、受診をお願いすることはなく、費用の負担もありませんが、参加される方への直接の利益はありません。

研究の方法

・東北大学「多施設共同研究　眼科バイオバンク」から、保存されている DNA などの試料と診療情報の提供を受け、島根大学または九州大学で管理します。主に落屑症候群・落屑緑内障の方を対象とし、必要に応じて他の疾患の方や緑内障ではない方の情報も比較などに利用します。測定後に残った試料は、機関の規定に従って廃棄するか、東北大学に返還してバイオバンクの規定に従い保管します。

・日本眼科学会ゲノム研究委員会の上記研究から、DNA アレイ（多数の遺伝子の違いを調べる方法）で測定された遺伝情報と診療情報の提供を受けます。主に原発開放隅角緑内障の方や緑内障ではない方の情報を対照として利用します。

・収集した、データは島根大学または九州大学で統合して共同研究機関と共有します。

・年齢、性別、検体採取日、病名、診断年齢、片眼・両眼の別、家族歴、眼や全身の病歴、視力、屈折、眼圧、眼底・前眼部所見、光干渉断層計（OCT）検査、視野検査、角膜厚、眼軸長、隅角所見、治療薬、レーザー治療、手術歴・内容・手術時年齢、身長、体重、BMI、血圧、血液・尿検査、飲酒・喫煙などの生活習慣、および遺伝情報を利用可能な範囲で収集します。各参加施設では、自施設の診療録から経過に関する情報を追加・更新することがあります。

・原発開放隅角緑内障と落屑症候群の遺伝的リスクスコアを算出し、疾患の有無や眼科検査値、治療歴などとの関連を調べます。経過が分かる方では、緑内障の新たな発症や病状・治療の変化も調べます。また、承認された範囲内で、生活習慣や他の眼・全身疾患に関する遺伝的リスク、飲酒感受性、遺伝と環境の関係、新たなリスクスコアなどを探索的に検討することがあります。

・試料・情報から氏名や患者 ID を削除し、研究用の番号で管理します。番号と患者さんを結びつける対応表は各参加施設内で保管し、他の研究機関には提供しません。試料・情報の受け渡しは、提供元研究の手順と各機関の規定に従い、暗号化、パスワード設定、アクセス制限などを用いて安全に行います。試料は宅配サービスを通じて移送します。

・収集したデータは、島根大学医学部眼科学講座内および九州大学大学院医学研究院眼病態イメージング講座内の外部から容易にアクセスできない電子機器またはサーバーに保管し、パスワードなどで利用できる研究者を制限します。他の共同研究機関でも各機関の規定に従って管理します。対応表は解析データと分けて各参加施設の研究責任者が管理します。遺伝情報や診療情報の漏えいを防ぐため、これらの対策を講じます。

・研究に関するデータと関連資料は、島根大学では研究結果の最終報告後 10 年間、その他の研究機関では研究終了報告後少なくとも 5 年間、または各機関の規定で定める期間のうち長い期間保管し、保管期間終了後に復元できない方法で廃棄・消去します。

・本研究で作成した解析用データや遺伝的リスクスコアは、落屑症候群、落屑緑内障、その他の眼疾患に関する将来の研究に利用する可能性があります。その場合には、既存の同意と倫理審査で承認された範囲を確認し、必要に応じて新たな倫理審査を受けます。

・本研究で算出する遺伝的リスクスコアは研究段階の指標で、個人の診療に役立つかどうかは確立していないため、原則として個別の解析結果はお返ししません。

研究の期間

2026 年 10 月 22 日～2037 年 3 月

研究の公表

この研究から得られた結果は、個人が特定されない形で集計し、医学関係の学会や医学雑誌などで公表します。

研究組織

この研究は次の機関が共同で行います。

研究代表者：谷戸正樹
島根大学医学部眼科学講座・教授　　谷戸正樹

共同研究機関

［研究機関］	［研究責任者］	［機関の長］
島根大学	医学部眼科学講座・谷戸正樹	竹谷　健
九州大学	大学院医学研究院眼病態イメージング講座・秋山雅人	須藤 信行
熊本大学	大学院生命科学研究部眼科学講座・井上俊洋	尾池 雄一
東京大学	医学系研究科眼科学教室・本庄　恵	南學 正臣
東北大学	大学院医学系研究科眼科学分野・中澤　徹	石井 直人
福井大学	医学部眼科学教室・稲谷　大	菊田 健一郎

試料・情報の提供機関
東北大学眼科バイオバンク
日本眼科学会ゲノム研究委員会

試料・情報の利用停止

ご自身の試料・情報をこの研究に利用してほしくない場合には、ご本人または代理人の方からお申し出いただければ利用を停止することができます。

なお、利用停止のお申し出はいつでも出来ますが、解析・結果の公表を行った後は、情報を削除することができず、ご要望に沿えません。

相談・連絡先

この研究について、詳しいことをお知りになりたい方、ご自身の試料・情報を研究に利用してほしくない方、その他ご質問のある方は次の担当者にご連絡ください。

研究代表者：
島根大学医学部眼科学講座／附属病院眼科　谷戸　正樹
〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1
電話　0853-20-2284　　FAX　0853-20-2278

共同研究機関研究責任者：
医学部眼科学講座　　谷戸正樹

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1
電話 0853-20-2284　FAX 0853-20-2278