

1997年10月23日～1998年9月30日に聖マリアンナ医科大学の泌尿器科が中心に行った「日本における正常男性の生殖機能について妊娠した女性パートナーの研究 -ヨーロッパの国々との比較-」、1999年3月1日～2004年8月31日に聖マリアンナ医科大学の泌尿器科が中心に行った「日本人正常男性の生殖機能についての国際調査」、2002年5月7日～2006年8月31日に徳島大学医学部分分子予防医学分野で行った「医学部生の公衆衛生実習における血液生化学検査と細胞ラインの作成、健常コントロールとしての DNA 採取」に参加された方

研究 網羅的なゲノム解析による日本人男性のルーツの解明 の実施について

## 1. 本研究の目的および方法

### <目的>

日本人の起源は埴原和郎氏によって提唱された東南アジア系の縄文人が居住していた日本列島に北東アジア系の弥生人が流入したという「二重構造論」が主流の学説となっていますが、縄文人の由来や渡来系の実態については、多くの謎が残っています。このような現状の中、ゲノムに争点を当てると Y 染色体は組み換えを生じないことから、そのままの型で息子へと受け継がれていくことから、混血が進んだ現代人でも Y 染色体は古代人男性の Y 染色体と同じであり、父方ルーツを研究するうえで、良い材料となっています。一方、近年の遺伝学の技術の進歩により、全ゲノム解析が可能となり、全ゲノムレベルでの日本人の成立が解明されつつあります。このような研究動向のもと、本研究では Y 染色体と全ゲノムとの関連を解析することで、日本人男性のルーツを明らかにすることを目的としています。

### <対象者>

1997年10月23日～1998年9月30日に聖マリアンナ医科大学の泌尿器科が中心に行った「日本における正常男性の生殖機能について妊娠した女性パートナーの研究 -ヨーロッパの国々との比較-」に参加された方

1999年3月1日～2004年8月31日に聖マリアンナ医科大学の泌尿器科が中心に行った「日本人正常男性の生殖機能についての国際調査」に参加された方

2002年5月7日～2006年8月31日に徳島大学医学部分分子予防医学分野で行った「医学部生の公衆衛生実習における血液生化学検査と細胞ラインの作成、健常コントロールとしての DNA 採取」に参加された方

### <方法>

この研究では、既に提供いただいた DNA を用いてゲノム配列を解析します。調べる対象は全ゲノムです。ゲノム解析から得られたデータから、Y 染色体の多型を解析し、縄文系か弥生系かを調べます。さらに、全ゲノムデータから統計解析によるクラスター分析や関連分析を行い、Y 染色体からみた縄文系と弥生系でク

ラスターがどのように違うのか、また遺伝的背景がどのように違うのかを解析します。Y 染色体や全ゲノムデータ解析による地域差も調べます。これらの解析で日本人男性のルーツを明らかにします。

#### <期間、予定症例数>

研究全体の実施期間は承認日～2024年9月30日までです。既に提供を頂いている試料として2800例、新規の予定参加数は200例、研究全体で3000例です。

本研究は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会および徳島大学病院医学系研究倫理審査委員会の承認を得て実施しています。

## 2. 研究に用いる試料・情報の種類および保管方法について

本研究で用いる情報は、試料を提供くださった施設が立地する都市名です。試料は、保管されていたDNAを用います。

既に提供いただいている試料（情報）は試料採取施設にて氏名・生年月日・住所等の個人情報を除き研究用の符号を付けて匿名化されています。氏名等と研究用符号を結びつける対応表は、聖マリアンナ医科大学で採取した試料は聖マリアンナ医科大学で、徳島大学で採取された試料は本学の個人情報管理者および管理分担者が厳重に保管・管理します。

試料や情報は、佐藤陽一責任者のもと徳島大学大学院医歯薬学研究部医薬品情報学分野内の冷蔵・冷凍庫などに厳重に保管され、原則として本研究のために使用されますが、将来の研究のための貴重な資源として、研究終了後も本研究機関にて、保管させていただきます。

## 3. 本学以外の研究機関への試料・情報の提供

収集した試料は研究追行のため、解析の一部をタカラバイオ株式会社やユーロフィンジュエノミクス株式会社、Macrogen Japan、Theragen の営利団体へ外部委託することがあります。この場合も試料は匿名化の上、適切に管理され、個人情報の漏洩が無いよう慎重に扱われます。また、提供先の責任体制も十分得られています。

情報については他の機関へ提供することはありません。

## 4. 研究組織

研究責任者：徳島大学大学院医歯薬学研究部医薬品情報学分野・准教授 佐藤陽一

## 5. 研究結果の公表について

ご協力によって得られた研究の成果や遺伝子の情報については、個人が誰であるかわからないようにした上で、学会や学術雑誌およびデータベース上で公に発表されることがあります。

個人を特定できる情報を持つ可能性があるなど、公表方法に問題がある場合には、あらためてヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会に公表の可否と条件について審査を受けたり、あなたの同意を確認させていただきます。

※公表先 学会発表、論文掲載、NBDC (National Bioscience Database Center)、DDBJ (DNA Data Bank of Japan)などのデータベース

※公表方法 研究成果にもよるが、Y染色体の多型情報、多型の頻度情報を個人の特定につながる情報を除いた出身地や先祖の出身地などの情報付きで公表

## 6. 研究資金および利益相反管理について

本研究は、文部科学省：新学術領域研究の研究費を使用して実施されます。本研究の利害関係については、臨床研究利益相反審査委員会の審査を受け、承認を得ております。

## 7. 本研究への参加を拒否する場合

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、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下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについてあなたもしくはあなた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。その場合でもあなたに不利益が生じることはありません。

## 8. 研究責任者および連絡(問合せ)先

【研究機関】 徳島大学大学院医歯薬学研究部

【研究責任者】 医薬品情報学分野・准教授・佐藤陽一

【連絡先】 徳島大学大学院医歯薬学研究部医薬品情報学分野・准教授・佐藤陽一

電話番号:088-633-7253

【研究代表者】

徳島大学大学院医歯薬学研究部医薬品情報学分野・准教授・佐藤陽一

本研究への参加に同意しない場合は、連絡先までご連絡下さい。