

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
研究番号	2015-0008-1	利用するもの	ゲノム情報、調査票項目、検査項目		
主たる研究機関	国立研究開発法人 産業技術総合研究所	分担研究機関	なし		
研究題目	個別化予防医療に向けたゲノム情報と調査票・検査項目の相互情報解析		研究期間	平成28年4月1日～平成29年3月31日 平成29年4月1日～平成30年3月31日	
実施責任者	瀬々 潤	所属	人工知能研究センター	職位	研究チーム長
研究目的と意義	<p>現在、糖尿病等の頻度の高い疾患に対する医師による診断は、血液および尿検査などの検査結果を参考に、問診結果を踏まえた上で行われている。その中で、診断基準として利用される値は、例えば糖尿病であれば、HbA1cが6.5%以上など、患者の体質によらない画一的な値が用いられている。この基準値を、ゲノム情報などの各個人から観測できる情報を加えて補正し、患者毎に異なる基準値を用いることで、より適切な診断や治療法の選択を行うことが期待されている。一方で、基準を個々の体質に合うように補正し、個別化医療を実現するために、どのような解析手法を用いればよいかは不透明である。本研究は、個別化医療実現の第一歩として、今まで利用されてきた古典的な統計基準ではなく、近年進展著しい、統計手法および機械学習手法を利用し、現在の診断基準の妥当性と、改善の可能性を研究する。東北メディカル・メガバンクの収集している情報に適用することで、検出精度、予測精度の向上にむけた研究を行う。</p>				
研究計画概要	<p>本研究では、以下の1-4の項目を実施する。</p> <ol style="list-style-type: none"> 対象疾患と調査票、検査項目との対応を調査。特に、これらの項目と現在の診療基準との対応と、項目間の相関、分布の調査。検査項目等と、現在の診断基準や対象疾患の有無を対応付けることで、調査票や検査項目を基にした、対象疾患の予測精度を調査する。項目間の相関、分布を調査することで、互いに強い相関が認められる調査項目、あるいは、外れ値(異常値)を取る被験者等を調べ、必要であれば調査対象から除く。 調査票、検査項目を利用した場合の、機械学習法による、対象疾患の予測精度調査 機械学習手法を用いて、現在の調査票・検査項目情報から、対象疾患の有無を予測し、その予測精度を調査する。また、機械学習手法が提示する疾患の診断基準と、現在利用されている基準の比較を行う。予測は、交差検証(一定数の被験者を利用せずに診断基準を予測し、その診断基準を、予測に利用しなかった被験者に適用することで精度を確認する方法)を利用することで精度を推定する。 ゲノム情報と疾患情報との対応 観測されている変異情報と疾患の間で、統計的に有意な関連を同定する。各変異と疾患の関連を調査する。更に、複数の変異が相乗的に関わる疾患を調査するため、研究代表者らが開発した新規統計手法などの応用を試み、複数箇所の変異と疾患の発症の関連を考慮することで、疾患に関連する新たな変異の調査を行う。 調査票、検査項目にゲノム情報を追加することによる、予測精度の変動調査 調査票、検査項目に項目3で検出した変異の情報に加えることで、予測精度の向上が可能かどうか及び、診断基準の改善が認められるか否かについて調査を行う。また、機械学習手法が提示する疾患の認定基準と、現在利用されている基準の比較を行う。結果として、被験者個々に異なるゲノム情報や調査票、検査項目を用いることで、どのように現在の診断基準が変わり得るかの診断精度の向上が可能かどうか調査を行う。 <p>本年度まで1000人分のゲノムシーケンスから得られたSNP情報の分譲を受けており、10,000人分の変異情報を利用することで、より精度の高い結果となることが期待できる。</p>				
期待される成果	<p>本研究では、以下の2点を明らかにする。</p> <ol style="list-style-type: none"> 既存の変異解析手法に加え、研究代表者らが開発した統計手法を利用することで、新たな疾患関連因子が発見可能かの調査。 疾患診断基準の機械学習手法的な作成。また、その結果と、現在の診断基準との比較。機械学習手法を用いた疾病予測。及び、手法改良による精度の向上。 				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	産業技術総合研究所において、ヒト由来試料実験計画(ヒ2016-201A)の条件付き承認(平成28年3月29日平成29年3月22日)				
倫理面、セキュリティー面への配慮	個人情報、東北メディカルメガバンクのサーバ内でのみ取り扱う。				
その他特記事項					
* 公開日	平成29年3月30日				
* 分譲留保に関する措置について					
* 東北大学東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、本研究に限り試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。	東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート室 022-718-5161				