

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
研究番号	2019-0110	利用するもの	試料: なし 情報: 遺伝子型情報、睡眠関連情報、精神及び行動の障害に関する情報、及び身長・体重・年齢・性別情報		
主たる研究機関	公益財団法人 東京都医学総合研究所 精神行動医学研究分野 睡眠プロジェクト	分担研究機関	なし		
研究題目	睡眠表現型と関連する遺伝要因及び環境要因の同定		研究期間	2020年4月1日 ~ 2022年3月31日	
実施責任者	宮川 卓	所属	公益財団法人 東京都医学総合研究所	職位	主席研究員
研究目的と意義	睡眠障害は人々の健康にとって大きな問題であるばかりでなく、睡眠障害による生産性の低下や交通事故による日本の経済損失が数兆円にのぼり、大きな社会問題でもある。睡眠障害の中には遺伝要因が関与するものがあり、特発性過眠症、ナルコレプシー、真性過眠症、概日リズム睡眠障害は遺伝要因との関連が知られている。そこで、まず我々は睡眠障害に関わる遺伝要因を明らかにすることを目的に研究を進めている。さらに特発性過眠症やナルコレプシー等の過眠症は、診断が容易ではなく、最初の症状が出現してから、日常生活に様々な支障を来しているにも関わらず、適切な診断がなされるまでに10年もの年数を要することが知られている。そのため、病気の原因を明らかにするだけでなく、新しい診断方法を見つけることも重要であり、これに関しても研究の目的としている。				
研究計画概要	私たちは、これまで睡眠障害の遺伝要因として、CRAT、PER2遺伝子等に睡眠障害関連変異を見出ししてきた。こうした睡眠障害関連変異を持つ人が、jMorpのコホート参加者の中にあることがわかった。そのため、その変異を有する人では、睡眠表現型に影響が出ているか、評価する必要があると考えた。さらに、近年イギリスのUKバイオバンクにおいても、睡眠データとゲノム情報を用いて、睡眠表現型と関連する変異が同定されている。これらはヨーロッパ系集団を対象としているため、日本人集団でその結果が再現されるかを検討する必要もある。そこで本研究では、私たちが同定した睡眠障害関連遺伝子、そしてUKバイオバンクの研究で報告された遺伝子を、候補遺伝子とする。次に、実際にこの候補遺伝子の周辺領域の変異が睡眠表現型と関連するか確認するために、Japonica v2/v1/Omni 2.5/OmniExpressExome及び全ゲノムリファレンスパネルのゲノム情報と、調査票(生活)情報の項目の睡眠についてのデータを用いて、関連解析を実施する。その際、BMI(身長・体重)、性別及び年齢が、睡眠に影響を与えているか評価し、もし影響を与えている場合には、その影響を調整した解析を実施する。本研究では候補領域を設定した解析であるため、ゲノム全体を解析するより、真に関連する変異を同定する統計的な検出力は高いと考えられている。近年、精神疾患と睡眠障害との関連が注目されているため、必要に応じて、精神及び行動の障害に関するデータも含めた解析を実施する。また、上記の解析で同定した睡眠表現型と関連する変異は、現在我々の研究グループで新規に収集している各種睡眠障害患者のDNAサンプルを用いて再度タイピングを実施し、関連が認められるか解析を行う。そして、病態解明に迫るために、同定した変異による機能的な影響を調べる。				
期待される成果	人は睡眠と覚醒を繰り返すが、そのしくみは不明なことが多い。そして、人によって睡眠の表現型が大きく異なることはよく知られているが、その理由は詳しくわかっていない。私たちの研究により睡眠に影響を与える要因を同定し、制御のしくみの基盤を明らかにし、さらに特に極端な睡眠表現型を引き起こす変異を同定することで、将来的な診断マーカーの開発に貢献する。				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	東京都医学総合研究所研究倫理審査委員会の審査を受け、承認を得ている(2020年5月、18-2(3))。				
倫理面、セキュリティ面への配慮	<ul style="list-style-type: none"> <li>・倫理指針に基づいた管理を実施する。</li> <li>・東北メディカル・メガバンク機構が定めるセキュリティ・ポリシーを遵守する。</li> <li>・個人情報の漏洩については万全の注意を払う。</li> </ul>				
その他特記事項					
* 公開日	令和2年7月21日				