

試料・情報利用研究計画書(概要)					
審査委員会 受付番号	2021-2002	利用 形態	内部研究	利用する 試料・情報	<p>対象:①三世代コホート調査対象者のうち、アトピー性皮膚炎、自閉スペクトラム症、川崎病、先天異常の診断を受けたことが確認された小児とその家族 計500組(「アトピー性皮膚炎に関する皮膚の健康調査:お肌チェック」および「子どもの発達に関する健康調査」を含む)、②上記4疾患の診断を受けていない小児とその家族 150組(先行研究である「臍帯血DNAメチル化レファレンスパネルの作成」の結果を利用)。</p> <p>試料:DNA(小児650名。臍帯血由来)(1名×1μg) 情報:母体及び新生児に関する調査票情報、一塩基多型(SNP)情報、DNAメチル化情報、カルテ転記情報、健診結果、検査結果、母子健康手帳情報、メタボローム解析結果</p>
主たる研究機関	東北メディカル・メガバンク機構			分担 研究機関	いわて東北メディカル・メガバンク機構
研究題目	臍帯血DNAのメチル化およびゲノム解析による小児多因子疾患の遺伝・環境要因の統合的病因解析			研究期間	2021年6月～2025年3月
実施責任者	呉 繁夫	所属	東北メディカル・メガバンク機構		職位 教授
研究目的と意義	<p>多因子疾患の発症には、遺伝要因と環境要因の両者が関わっています。環境要因には、出生後の環境要因と出生前の子宮内環境要因とがあり、子宮内環境の小児疾患発症への関与が注目されています。本研究では、アトピー性皮膚炎、自閉スペクトラム症、川崎病、先天異常などの病因が良く分かっていない小児多因子疾患を子宮内環境要因と遺伝要因の両面から解析し、その病因や病態を解明することを目的としています。</p> <p>臍帯血DNAのメチル化状態は子宮内環境を反映します。本研究では、臍帯血DNAの網羅的メチル化解析を行い、子宮内環境を反映するデータとして利用します。遺伝要因を表現するデータとして、東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)で分析済みの網羅的一塩基多型(SNP)解析の結果を用います。対象疾患を持つ小児由来の臍帯血DNAと対象疾患を持たない小児由来の臍帯血DNAについてメチル化データとSNPデータを比較し、病因解析を行います。</p>				
研究計画概要	<p>研究の対象となる疾患を持つ小児由来の臍帯血から抽出したDNAを用い、東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)、および共同研究機関である岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構(IMM)にてDNAメチル化解析を行います。得られたDNAメチル化データは、対象疾患を持たない小児由来の臍帯血DNAのメチル化解析データと比較し、疾患発症に特異的なDNAメチル化状態を特定します。更に、ToMMoで解析済みのジャボニカアレイによるSNP解析データと合わせ、メチル化データとSNPデータの両者を人工知能技術である機械学習により、子宮内環境要因と遺伝要因の両面から病因を検索します。</p>				
期待される成果	子宮内環境要因と遺伝要因の両者を考慮した小児多因子疾患への発症リスク予測モデルの確立を目指します。				
これまでの倫理 審査等の経過	2020年9月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認 2021年6月 岩手医科大学倫理委員会承認				
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	臍帯血DNA は、ToMMoおよびIMMにてDNAメチル化解析を行います。個人情報、ToMMo内のスーパーコンピュータ内に保管され、匿名化されたデータとしてDNAメチル化データやSNP解析データの関連解析が行われます。				
その他特記事項	東北メディカル・メガバンク事業				
(事務局使用欄) * 公開日	令和3年7月2日				