

試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2022-1001	利用 形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象:三世代コホート調査参加者 試料:なし 情報:家系情報、調査票情報、検体検査情報、カルテ転記情報、 SNPアレイ情報	
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	岡山大学	
研究題目	家系情報を利用した家族性高コレステロール血症のフェノタイピングおよび新規関連 SNP の探索			研究期間	2022年5月～2025年3月	
TMM計画 担当研究者	荻島 創一	所属	東北メディカル・メガバンク機構		職位	教授
共同研究機関 担当研究者	森田 瑞樹	所属	岡山大学学術研究院		職位	教授
研究目的と意義	<p>家族性高コレステロール血症(FH)は、遺伝性の脂質異常症であり日本には25万人以上の患者さんがいると推定されています。未治療の男性で30～50歳、女性で50～70歳の間に心筋梗塞、狭心症などの冠動脈疾患を発症することが多く、若年死の予防のためには早期の診断と治療開始が重要とされていますが、診断率が高くないのが現状です。またFHの原因遺伝子もいくつか確認されていますが、依然として原因遺伝子変異が不明の症例も多数存在しています。本研究では、家系情報を利用した FHの病型分類(フェノタイピング)を行うことで、より正確なケース群を定義し、さらにFHに関連する新規のSNPを探索します。</p>					
研究計画概要	<p>本研究は下記の3段階に分けて実施します。</p> <p>①家系情報、検体検査値、治療歴、罹患歴情報を利用してケース群(FH患者)とコントロール群(FH患者ではない人)の分類を行います。いくつかの基準を用いることで、複数のケース群とコントロール群を定義します。</p> <p>②ケース群とコントロール群それぞれにおいて、既知のFHと関連しているSNPの頻度を集計し、その特徴を調査します。</p> <p>③既知のSNPの頻度がコントロール群と比較してケース群でより高くなっている定義を使用してGWASを実施し、新規のFH関連SNPを探索します。</p>					
期待される成果	<p>家系情報を利用したフェノタイピングを行うことで、家系情報を利用せず行う研究と比較して、より効率的にFHの研究を進めることができると考えられます。</p> <p>新規のSNPが発見できれば、これまで遺伝子検査を行っても遺伝子変異が確認されていなかったFH症例の説明が可能となる機会が増え、診断率の向上に貢献できると考えられます。さらに、新たに発見できたSNPを有する患者の家族も遺伝子検査を行うことで、家族への早期介入も可能となります。</p>					
これまでの倫理 審査等の経過	2022年5月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認(中央一括審査)					
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	<p>人を対象とする生命科学、医学系研究の倫理指針のほか、別途締結する共同研究契約を遵守して遂行します。</p> <p>試料・情報は、個人が特定できないよう加工したうえで、高度なセキュリティと厳正なアクセス管理が担保されたサーバーコンピュータ内に限って利用します。</p>					
その他特記事項	岡山大学運営費交付金					

※公開日 令和4年6月3日