

## 試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2021-1013-1	利用 形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象:地域住民コホート調査及び三世代コホート調査の成人参加者 ①SNPアレイデータのある約60,000人、②全ゲノムデータ解析済及び検体検査情報のある約3,000人、③メタボローム解析情報のある約5,000人 試料:なし 情報:ゲノム解析情報(SNPアレイデータ、全ゲノム解析データ)、メタボローム解析情報、基本情報(年齢、性別、BMI)、既往歴、服薬情報、検体検査情報
主たる研究機関	川崎医科大学			分担 研究機関	東京大学、新潟大学、金沢大学、京都大学、岡山大学、九州大学、大阪大学、東北メディカル・メガバンク機構
研究題目	慢性腎臓病進行因子としてのゲノム・臨床情報データベース統合解析			研究期間	～2022年3月
実施責任者	柏原 直樹	所属	川崎医科大学		職位 教授
研究目的と意義	慢性腎臓病は末期腎不全の危険因子であるだけでなく、心血管疾患のリスクファクターであり、公衆衛生上の大きな問題である。慢性腎臓病の診療上の問題点の一つとして、進行予測が難しい点あげられる。腎疾患は遺伝要因および環境要因の両者からなる多因子疾患であるため、両者からの解析が必要である。これまで慢性腎臓病の危険因子を調べた遺伝学的研究は複数報告されているが、十分な臨床情報を用い、日本人の遺伝背景に特化した遺伝子解析研究や代謝物研究は認められない。このため、本研究では、慢性腎臓病臨床効果データベースを用い、精度と粒度の高い臨床情報を抽出し、その情報とゲノム・メタボローム情報を合わせて解析する多施設共同研究を行い、特定の慢性腎臓病患者群の進行に連関するゲノム・メタボローム情報を同定することを目標とする。本研究計画を実施する上で、症例および対照情報として東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査参加者の情報を活用する。				
研究計画概要	(1) ゲノム解析 各共同研究機関においてリクルートされた慢性腎臓病患者のゲノム解析情報を各機関から東北メディカル・メガバンク機構に送付し、スーパーコンピュータ上に保管するとともに、当機構でインピュテーションを実施後、各大学に結果を返却する。 当機構のコホート参加者から得られた対照群のゲノム情報は、既に他の研究計画により実施済のアレイ解析の情報を使用する。本研究で新たなアレイ解析は実施しない。 (2) SNPアレイ解析によるゲノム情報解析 (1)のゲノム解析情報(対照群最大60,000例、検査値あるいは既往歴から慢性腎臓病疑いとされた者を含む)をもとに当機構のスーパーコンピュータ上でゲノムワイド関連解析を実施し、慢性腎臓病に関わる遺伝要因を探索する。症例の付帯情報(臨床情報等)は腎臓病のデータベースを構築中の川崎医科大学から提供される。 (3) 全ゲノム情報解析 各共同研究機関において既に取得された症例の全ゲノムデータ(約100例)と、当機構のコホート調査参加者の全ゲノム解析データのうち検体検査情報の付帯した約3,000例を用いて、当機構のスーパーコンピュータ上で構造多型との関連解析を実施する。 (4) メタGWAS解析 ToMMoスーパーコンピュータ上で、メタGWAS解析を実施する。なお、ToMMoより提供する、また、参画機関より提供を受けるのは、個体ごとのデータではなく、GWAS解析の結果得られた要約統計量のみである。 (5) メタボローム解析 各共同研究機関において取得された症例のメタボローム解析を行う。データの解析に際し、当機構のコホート調査参加者のメタボローム解析データ(5,000人以上)を対照群として使用する。解析は当機構のスーパーコンピュータ上で実施する。				
期待される成果	本研究の成果がCKDの進展阻止に有益な情報をもたらし、患者の生命予後の改善や透析医療に費やされている莫大な医療費の削減をはじめ、国民の福祉向上に寄与する可能性があり、その社会貢献度は高いと考える。				
これまでの倫理 審査等の経過	2022年6月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認				
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	人を対象とする生命科学・医学系研究の倫理指針のほか、別途締結する研究契約を遵守して実施する。 共同研究機関へのデータの提供は、当機構のスーパーコンピュータ上で特定の関係者以外がアクセスできない状態で行う。 TMM計画外で取得した試料・情報は、各機関において対象者より適切な同意のもとで取得されている。				
その他特記事項	受託研究費(AMED ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業「先端ゲノム研究開発」)				
※公開日	令和4年7月8日				