

試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2022-2004	利用 形態	内部研究	利用する 試料・情報	対象:脳と心の健康調査参加者 約10,000人 試料:なし 情報:年齢、性別、血圧、BMI、腎機能・肝機能・代謝系検査データ、既往歴、MRI画像、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	-		
研究題目	もやもや病感受性遺伝子RNF213と頭部MRI所見との関連解析			研究期間	承認後～2024年3月		
TMM 実施責任者	田宮 元	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 実施責任者	-	所属	-		職位	-	
研究目的と意義	もやもや病発症と関連しているRNF213遺伝子の中に一塩基多型(rs112735431)が存在し、G型遺伝子とA型遺伝子の2種類が存在します。日本人では、98.5%が2本のG型遺伝子を持つ人(GGタイプ)で、1.5%がA型遺伝子とG型遺伝子を1本ずつ持つ人(AGタイプ)です。一方、もやもや病の患者さんでは、GGタイプの人は約10%、AGタイプの人は約90%で、AGタイプの人がもやもや病になり易いことが分かっています。AGタイプの人がすべてもやもや病に罹るわけではなく、AGタイプの人のなかでもやもや病になるのは、100～200人に1人です。この研究では、AGタイプの人の頭部MRI所見とGGタイプの人の頭部MRI所見とを比較します。またrs112735431以外にも複数存在するRNF213遺伝子の多型の効果を集約した解析も行い、MRI所見に見られるRNF213遺伝子の機能解明に挑みます。						
研究計画概要	東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査に参加された方のなかで、詳細調査としてMRI検査を受けた方を対象とします。このなかで、もやもや病疾患感受性遺伝子RNF213の遺伝型情報を有する人を抽出し、MRI画像から得られた血管走行、脳体積などの特徴を比較して、RNF213遺伝子のタイプによる人の頭部MRIの特徴を明らかにしていきます。また、RNF213遺伝子との関連が報告されている血圧や脂質などの検査データ、既往歴などの影響を調整した解析も行い、RNF213遺伝子と頭部MRI所見との関連を詳細に検討します。						
期待される成果	この研究により得られる知見は、もやもや病の病態理解や早期診断に役立つことが期待されます。						
これまでの倫理 審査等の経過	2022年8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を遵守して研究を実施します。 利用する試料・情報は、スーパーコンピュータ内の限られた関係者のみがアクセスできる環境で利用し、外部へは持ち出しません。						
その他特記事項	研究助成金						
※公開日	令和4年8月16日						