

試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2019-3003 JGCA-0005	利用 形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象:TMM計画CommCohort Studyに登録されている成人のうち、ゲノムデータとベースライン時調査票および検査情報が利用可能な約87,000名、BirThree Cohort Studyに登録されている成人のうち、ゲノムデータとベースライン時調査票および検査情報が利用可能な約39,000名 試料:なし 情報:基本情報(性・年齢、身長、体重)、ジェノタイプ情報、血液検査値、生理学的検査値、アンケート調査、BMI、既往歴、喫煙習慣、飲酒習慣		
主たる研究機関	愛知県がんセンター			分担 研究機関	東北メディカル・メガバンク機構 いわて東北メディカル・メガバンク機構 日本多施設共同コホート研究の参画機関 多目的コホート研究の参画機関 慶應義塾大学		
研究題目	日本人集団における飲酒行動のPolygenic risk score (PRS)の算出及び飲酒行動PRSと各形質との関連解析				研究期間	承認日～2024年3月31日	
実施責任者	松尾 恵太郎	所属	愛知県がんセンター 研究所 がん予防研究分野			職位	分野長
研究目的と意義	ALDH2 rs671遺伝子型層別飲酒行動ゲノムワイド関連解析 (GWAS)によって得られた統計量を用いて飲酒行動のPolygenic risk score (PRS)を算出し、各形質情報(既往歴、罹患情報、検査値、アンケート調査データなど)との相関を評価する。						
研究計画概要	ALDH2 rs671多型(G>A)は日本人の飲酒行動に影響を与える最も強力な遺伝的要因であるが、日本人約16万5千人を対象としたGWASにおいて飲酒行動に影響を与えるrs671多型以外の複数のバリエーションの存在が示されている(Nat Hum Behav. 2020)。更に、研究担当者らが行った日本人約4万人を対象としたrs671遺伝子型層別GWASメタアナリシスにより複数の新規バリエーションが検出され、それらがrs671遺伝子型特異的に飲酒行動に関連することが明らかになった(medRxiv. 2021)。同様の傾向がバイオバンク・ジャパンの約12万人のデータを追加した検討でも示され、rs671多型のAアレル非保有者(GG)では欧米人における飲酒行動GWASの既知のバリエーションが検出された一方で、rs671多型のAアレル保有者(GA)では新規バリエーションを含む複数のアルコール/アセトアルデヒド代謝関連遺伝子のバリエーションが検出された。本研究では、上記の日本人約16万人を対象としたrs671遺伝子型層別飲酒行動GWASによって得られた統計量と、飲酒行動GWASの対象者とは独立したJ-MICC研究・TMM計画・JPHC研究・TMC研究の対象者のデータを用いて、rs671多型のAアレル非保有者(GG)とAアレル保有者(GA)それぞれに対する飲酒行動のPRSを算出する(Nat Protoc. 2020)。更に、rs671遺伝子型層別PRSと各形質情報(既往歴、罹患情報、検査値、アンケート調査データなど)との相関を評価することで、東アジアに特異的なrs671多型が日本人の遺伝的背景に基づく飲酒行動と各形質との関連に与える影響を検証する。						
期待される成果	本研究により遺伝的素因と環境要因に基づく種々の疾患や表現型の要因を解明することで将来的にゲノム情報に基づく疾患発症リスクと生活習慣改善を考慮した個別化予防が実現できる可能性がある。						
これまでの倫理 審査等の経過	2020年10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、別途締結する共同研究契約を遵守して遂行します。 ・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スーパーコンピュータ内に限って利用します。						
その他特記事項	本研究は倫理審査承認済課題「大規模ゲノムコホート連携による疾患発症や中間表現型等にかかわる遺伝的素因の解明と遺伝環境相互作用解析」の取り組みの中の個別課題として実施します。						

※公開日 令和4年10月4日