

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
研究番号	2022-0018	利用するもの	基本情報、検体検査情報、調査票情報、特定健康診査情報、生理機能検査情報、カルテ転記情報、ゲノム情報(特定領域)		
主たる研究機関	広島大学病院	分担研究機関	なし		
研究題目	内分泌疾患発症に関わる遺伝子変異の解析		研究期間	令和 4 年 8 月 1 日 ~ 令和 6 年 3 月 31 日	
実施責任者	沖 健司	所属	内分泌・糖尿病内科	職位	講師
研究目的と意義	糖尿病や肥満などの内分泌疾患は、遺伝的因子と環境因子の複合的な要素で発症します。環境因子が乏しいにも関わらず、糖尿病や肥満を呈している患者は、遺伝的因子による影響が大きいと考えられます。遺伝的素因が大きいと考えられる患者さんを対象に、ゲノム解析(エクソーム解析)を行ったところ、肥満と関連がある遺伝子に変異を認めました。本研究では、ToMMoに登録されている方の遺伝子情報と検査値等の情報から、この遺伝子変異と肥満などの内分泌疾患の関連を明らかにすることを目的とします。				
研究計画概要	注目している遺伝子変異のある広島大学の1例とToMMoのコホート参加者例を合わせ、ToMMoの変異を持たない方を対照として、表現型の解析を行います。また、その遺伝子内に類似した変異を認めるため、それらの変異と表現型の解析を行います。解析項目としては、内分泌疾患や心血管疾患などの既往歴、身体項目である身長、体重、血圧など、採血項目であるHbA1c, TC, HDLC, TG, LDLC, 尿酸などの代謝性疾患の指標、生理機能検査情報などを検討します。				
期待される成果	日本人における内分泌疾患発症に関わる原因遺伝子の同定は、将来のゲノム医療に有益となります。原因変異をもつ方を同定することで、早期治療介入を可能とし、内分泌疾患の発症予防や治療法の改善に繋がります。さらに、変異タンパクやその細胞内シグナルを標的とした分子標的薬による新たな治療法の開発にも繋がると考えます。				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	本研究は、2021年11月に、広島大学 疫学研究倫理審査委員会で倫理審査を受け、承認番号 E2021-2677で研究許可を得ています。ToMMoからゲノム情報を含む情報を得るにあたり、広島大学 疫学研究倫理審査委員会に研究の変更申請を依頼し、2022年8月、9月に変更後の研究許可を得ました(承認番号: E2021-2677-01, E2021-2677-02)。				
倫理面、セキュリティー面への配慮	研究遂行にあたっては、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に沿って行われます。分譲された情報は、ToMMoのセキュリティー・ポリシーに沿ってネットワークから切り離されたスタンドアローンの環境でのみ解析します。				
その他特記事項					
※公開日 令和4年10月4日					