

試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2022-2006	利用形態	内部研究			
研究題目	眼形質と関連する遺伝子多型の網羅的探索			研究期間	2022年11月～2027年10月	
代表研究機関	東北メディカル・メガバンク機構	責任者 氏名・所属・職	布施 昇男	東北メディカル・メガバン ク機構	教授	
分担研究機関	-	責任者 氏名・所属・職	-	-	-	
研究目的と意義	<p>現在日本人の失明原因としては、緑内障、糖尿病網膜症、黄斑変性、高度近視等が挙げられますが、その根底にある眼科的な形質(体質に相当する眼の状態)と関連する遺伝子多型の解析はまだまだ発展途上です。眼形質と関連する遺伝子多型を見出し、眼形質、眼疾患表現型と遺伝子多型の関連を解明することは大きな課題となっています。</p> <p>今回、眼科的な形質として次の3つに着目し、ゲノムワイド関連解析(GWAS解析)を行います。</p> <p>1) 屈折、角膜、近視関連因子: 近視は、眼軸の延長と角膜、水晶体の屈折力の変化により網膜への結像が障害される眼疾患です。近視は遺伝要因(疾患感受性遺伝子)と環境要因とが複合的に関与して発症・進行する多因子疾患と考えられており、これまでに遺伝子解析研究が多数実施されていますが、まだ同定されていない疾患感受性遺伝子が依然として多く存在することが示されています。</p> <p>2) 緑内障関連因子: 我が国における緑内障有病率(40歳以上)は約5%とされ、緑内障の潜在患者数は約360万人にもおよびると推定されます。緑内障発症に関連する因子としては、中心角膜厚、眼圧、神経線維層厚、視神経乳頭陥凹比が重要です。</p> <p>3) 網膜関連因子: 糖尿病網膜症、加齢黄斑変性などの網膜疾患は、先進国において成人の視力低下、失明の主原因となっており、国内では失明原因のそれぞれ2位、4位を占めています。網膜のパラメータ(網膜厚)が重要です。</p>					
研究計画概要	<p>東北メディカル・メガバンク計画、地域住民コホート調査、三世代コホート調査に参加されセンター型健康調査を受けられた方に関して、DNAシーケンサーもしくはDNAマイクロアレイを使用して決定されたゲノム配列情報と基本情報、調査票情報、センター型生理検査情報、眼科検査情報、MRI検査情報を用いGWAS解析を実施します。眼形質、眼疾患表現型と遺伝子多型の関連を統計学的に解析します。</p>					
利用試料・情報	<p>対象: 各地域支援センターで地域住民コホート及び三世代コホート調査に参加した対象者 約40,000名 試料: なし 情報: 基本情報、調査票情報、生理機能検査情報、眼科検査情報、ゲノム情報、MRI情報(脳と心の健康調査参加者のみ)</p>					
期待される成果	<p>大規模コホートの眼科パラメータの基盤となるデータとなり、眼疾患の発症メカニズムおよび病態解明の一助、眼疾患の発症リスクおよび進行度を遺伝子判定により予測するための基礎情報となることが期待されるとともに、東北メディカル・メガバンク計画のデータベース構築と、未来型医療の基盤構築に還元出来ると考えられます。</p>					
倫理審査等の経過	2022年11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を遵守して研究を実施します。また、試料・情報は、高度なセキュリティが確保されたToMMoスーパーコンピュータ内で、許可された研究者のみがアクセス可能な状態で利用します。</p>					
その他特記事項	東北メディカル・メガバンク事業					
	※公開日 令和4年12月1日					