

試料・情報利用研究計画書(概要)					
研究番号	2023-1006	利用形態	共同研究		
研究題目	日本人における強度近視の遺伝的探索			研究期間	2023年7月～2027年6月
主たる研究機関	東北メディカル・メガバンク機構		責任者氏名・職	布施 昇男	教授
分担研究機関	京都大学		責任者氏名・職	三宅 正裕	特定講師
	大学院医学系研究科		責任者氏名・職	中澤 徹	教授
	横浜市立大学		責任者氏名・職	水木 信久	教授
	九州大学		責任者氏名・職	園田 康平	教授
研究目的と意義	強度近視は緑内障や網膜剥離など様々な疾患のリスクを大幅に高めることが知られています。これまで近視に関しては世界的に大規模なゲノムワイド関連解析が行われ、多数の疾患感受性遺伝子が同定されています。しかし、近年の知見・エビデンスからは、強度近視の発生機序は通常の近視の延長上にはない可能性が指摘されており、滋賀県の長浜スタディでは、近視有病率は世代を経る毎に増加するのに対して、最強度近視の有病率は世代を問わず概ね一定であることや、近視の遺伝的リスクスコアは正常眼と最強度近視眼の間で有意差がないことが報告されています。このように、強度近視は通常の近視とは遺伝的に異なることから、失明に至るような強度近視を理解する上では、強度近視のゲノム解析を行う必要があります。 本研究計画では次のプロジェクトを予定しております。 地域住民コホート調査および三世代コホート調査に参加し、センター型健康調査を受診した参加者（地域住民約22,000人、三世代成人約11,000人）総数33,000人に関して、ゲノムワイド相関解析（GWAS）を行い強度近視疾患に関連した感受性候補遺伝子座を探索いたします。その結果得られたサマリーデータ（統計値）を統合解析のために提供いたします（ToMMoでの解析の結果得られたサマリーデータ（統計値）のみを京都大学に提供し、長浜スタディ（京都大学）、横浜市立大学、久山町スタディ（九州大学）、東北大学病院で解析されたサマリーデータ（統計値）と統合解析）。 遺伝的リスクスコアの評価や、人体の機能を司る様々な物質を、一つひとつではなくすべて一括して分析する手法であるマルチオミクス解析を通じて、強度近視と通常の近視遺伝的背景が異なる可能性について詳しく調べ、明らかにすることを目的とします。				
研究計画概要	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、眼科検査情報を用いゲノムワイド関連解析を実施します。眼形質、眼疾患表現型と遺伝子多型の関連を統計的に解析します。研究に使用する情報は、既に地域住民コホート、三世代コホートで収取されたデータのみを用います。 解析、管理に当たっては、生体認証された場所において厳重管理されている東北メディカル・メガバンク機構内に設置してあるスーパーコンピュータシステムを使用します。				
利用試料・情報	対象：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 試料：なし 情報：基本情報、ゲノム配列情報、調査票情報、センター型生理検査情報、眼科検査情報				
期待される成果	通常の近視とは遺伝的背景が異なる、強度近視の発生機序を明らかにできることが期待されます。失明に至るような強度近視の発生機序を理解し、その予防的研究に繋がられる可能性が期待できます。				
倫理審査等の経過	2023年7月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認（中央一括審査）				
倫理面、セキュリティー面の配慮	人を対象とする生命科学・医学系研究倫理指針を遵守して研究を実施します。 本研究は、東北大学において、あなたとこの符号とを結びつける情報（加工方法等情報）を作成、対応表は東北大学の個人情報管理者が厳重に管理します。こうすることによって、あなたの遺伝子の解析を行う者（東北大学）には符号しか分からず、誰の試料を解析しているのか分かりません。また、今回の研究では、解析の結果得られたサマリーデータ（統計値）のみ京都大学と共有し、メタ解析（統合解析）を実施いたします。				
その他特記事項	科学研究費助成事業				
（事務局使用欄）	*公開日 令和5年8月10日				