

試料・情報利用研究計画書（概要）						
審査委員会 受付番号	2023-3007	利用形態	共同研究	利用する 試料・情報	情報：TMM三世代コホート調査、TMM地域住民コホート調査、及び日本ゲノムコホート連携に参加するコホートから以下の情報：ベースライン情報、追跡情報、及び二次調査情報。特に基本情報（性別、年齢）、調査票情報（基本情報、罹患歴、現在治療、生活習慣）、検体検査情報（採取年月日、血液学的検査、生化学的検査、免疫学的検査）。ジェノタイプ情報。	
主たる研究機関	岩手医科大学医歯薬総合研究所 生体情報解析部門／いわて東北メディカル・メガバンク機構 生体情報解析部門			分担 研究機関	東北大学	
研究題目	グループ化による膠原病の疾患横断的な遺伝的リスク要因の検出				研究期間	実施許可日～2026年3月31日 （予定）
実施責任者	清水 厚志	所属	岩手医科大学医歯薬総合研究所 生体情報解析部門／いわて東北メディカル・メガバンク機構 生体情報解析部門		職位	教授
研究目的と意義	個々の疾患の解析研究として行われがちな膠原病に類する疾患のGWAS研究を、遺伝的相関を基にクラスタリングし、疾患横断的な遺伝的リスク要因を検出するとともに、ポリジェニックモデル（PGM）の構築・検証を行う。					
研究計画概要	本研究では、下記の流れに沿って研究を進める計画である。 ●免疫関連疾患のPGM構築に先立ち、血中抗体量等シンプルな免疫関連の表現型によるPGM構築を試みる。東北メディカル・メガバンク（TMM）計画の収集した個人ごとゲノム・コホートデータ（TMM 地域住民コホート調査[CommCohort] 及び TMM 三世代コホート調査 [BirThree Cohort]）で検証を行う。 ●公開済みゲノムワイド関連解析（GWAS）結果から膠原病に分類される疾患や免疫関連の表現型（血中の抗体量・自己免疫疾患間等）の遺伝的相関を総当りで算出し、計算結果を基にクラスタリングする。グループ内でメタ解析することで、膠原病の疾患横断的な遺伝的リスク要因を検出する。 ●メタ解析結果について、日本ゲノムコホート連携（JGCA）に参加するコホートの個人ごとゲノム・コホートデータを用いて再現解析を行う。 ●メタ解析結果をポリジェニックモデル（PGM）構築に用い、同様に性能を検証する。また、環境要因の分析を進め、複合的なモデル構築を進める。					
期待される成果	本研究により高精度なリスク予測手法の開発が進めば、将来的に、対象者が予め自身の潜在的な疾患リスクを知ることを可能にし、早期診断に向けた検査の効率化、短縮化を見込むことができる。					
これまでの倫理 審査等の経過	2023年9月 岩手医科大学医学部倫理審査委員会承認					
倫理面、セキュ リティー面への 配慮	個人ごとのジェノタイプ情報等、一定の個人識別性がある情報の解析は外部ネットワークから遮断されたToMMoスーパーコンピュータ内で行う。また、個人ごとのジェノタイプ情報の形でToMMoスーパーコンピュータから持ち出すことは無い。取り扱う情報はすべて各コホートにおいて匿名化されており、住所氏名等の情報にはアクセスできない状況で提供される。					
その他特記事項	科学研究費助成事業（科研費） 基盤研究C「グループ化による膠原病の疾患横断的な遺伝的リスク要因の検出」（研究代表者 須藤洋一）を研究の資金源とする。 本研究に従事する研究者は、企業等から個人的及び大学組織的な利益は得ておらず、開示すべき利益相反はない。 なお、研究成果に不正な偏りが発生することはない。					
※公開日		2023年11月9日				