

## 試料・情報利用研究計画書(概要)

研究番号	2023-2009	利用形態	内部研究		
研究題目	脳動脈瘤のゲノムワイド関連解析国際研究		研究期間	2023年11月～2025年3月	
主たる研究機関	東北大学情報科学研究科	責任者氏名・職	木下 賢吾	教授	
分担研究機関	—	責任者氏名・職	—	—	
研究目的と意義	<p>脳動脈瘤は破裂すると、くも膜下出血を引き起こし、死亡や深刻な後遺症をもたらす可能性があるため、破裂前に動脈瘤を発見し、適切な経過観察や治療の重要性が強調されています。一部の脳動脈瘤は家族内で集積性を示すことがあり、遺伝子の関与が疑われていますが、まだ完全に解明されていない部分もあります。そこで、世界中の脳動脈瘤に関するゲノム(遺伝子)データを統合して、世界最大規模の脳動脈瘤のゲノムワイド国際メタ(統合)解析を実施する計画があります。これにより、脳動脈瘤の発症に遺伝的な関与が明らかになり、将来的にはどの個人がスクリーニングの対象となるべきかを特定するのが大きな目標です。</p>				
研究計画概要	<p>頭部MRIを撮影された参加者について、脳動脈瘤の有無のデータと、遺伝子解析結果を取得します。それを用いて大規模遺伝子解析を実施します。さらに脳動脈瘤の場所や大きさを考慮した解析を検討します。</p> <p>ToMMoデータで遺伝子解析を実施したのち、個人情報排した必要な解析結果を、国際的な脳卒中コンソーシアム(International Stroke Genetics Consortium (ISGC)の脳動脈瘤ワーキンググループと共有します。ワーキンググループでは、その他の参加コホートから同様に取得するサマリー統計量と合わせ、遺伝子・メタ解析を実施します。国外からの個人情報へのアクセスは一切発生しません。</p> <p>遺伝子・メタ解析の結果を元に、さらに組織・細胞特異性解析を含む追加解析を実施し、病態のさらなる解明に結びつく研究を実施します。</p> <p>国際脳卒中遺伝学コンソーシアム(ISGC)は、2007年4月にヨーロッパと北アメリカからの研究者によって設立され、脳卒中遺伝学の研究に関心を持つグループです。それ以来、ISGCは世界中のISGCメンバーによってホストされる国際ワークショップを半年ごとに開催し、今では200人以上の脳卒中遺伝学の研究者からなる国際的な多分野ネットワークとなり、6大陸の38か国以上を代表する組織です。</p>				
利用試料・情報	<p>対象:東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 脳と心の健康調査の参加者約12,000人</p> <p>試料:なし</p> <p>情報:参加者基本情報(年齢、性別)、動脈瘤に関するMRI読影結果情報、全ゲノム情報(インピュテーション済みアレイデータ含む)</p>				
期待される成果	<p>本研究は、動脈瘤発生における未知の遺伝的リスクの解明を目指しており、将来は治療法の解明に役立つ可能性がある。</p>				
倫理審査等の経過	2023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>個人情報を排した必要な解析結果を、国際的な脳卒中コンソーシアムISGCの脳動脈瘤ワーキンググループと共有します。ワーキンググループでは、その他の参加コホートから同様に取得するサマリー統計量と合わせ、遺伝子・メタ解析を実施します。国外からの個人情報へのアクセスは一切発生しません。</p>				
その他特記事項	この研究は運営費交付金により実施いたします。				
	※公開日	2023年12月6日			