

試料・情報利用研究計画書(概要)				
研究番号	2023-2011	利用形態	内部研究	
研究題目	日本人集団を対象とした認知機能に関する遺伝的背景の検討		研究期間	2023年12月 ～ 2026年4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	栗山 進一	教授
分担研究機関	-	責任者 氏名・職	-	-
研究目的と意義	認知機能に関連する遺伝子変異を探索し、認知症の診断・治療への貢献を目指します。また、認知症及びその要因となる疾患や体質に関連する数十から数百万の遺伝子変異を組み合わせたスコアを作成します。各スコアと認知機能の関係を調べることで、疾患発症の遺伝的リスクと認知機能の関係を検討します。そして、認知機能低下のメカニズムや様々な疾患の遺伝的な影響について明らかにすることを目的とします。			
研究計画概要	本研究では脳と心の健康調査に参加していただいた、約12,000人の成人を対象とします。認知機能に関連する遺伝的要因を解明し、認知症やそれに関連する疾患などの遺伝的リスクと認知機能との関連を調べることで、認知機能低下のメカニズムや認知症の予防や診療に貢献します。解析の第1段階として、認知機能検査データや脳画像データに対して、ゲノムワイド関連解析 (Genome-Wide Association Study; GWAS) を行うことで、認知機能や脳構造に関連する遺伝的要因を明らかにします。第2段階として、認知症やそれに関連する疾患 (肥満や糖尿病、高血圧など) 又は体質 (脳体積など) について、既に他の研究で実施されたGWASの統計量を用いてPRSを作成し、認知機能や脳構造との関連を評価します。			
利用試料・情報	対象: 東北メディカル・メガバンク計画が実施している脳と心の健康調査に参加している成人 (20歳以上) 試料: なし 情報: 脳と心の健康調査で収集させていただいた調査票の情報、認知機能検査の情報、脳MRI検査の情報、脳と心の健康調査参加者の三世代コホート調査又は地域住民コホート調査で収集させていただいた調査票の情報、生理学・生化学 (血液・尿) 検査の情報、ゲノム情報 (SNPアレイ情報およびシーケンス情報)			
期待される成果	認知機能に関連する遺伝的要因を解明することで、認知機能が低下するメカニズムや脳機能を改善又は保護に働く生体メカニズムの理解につながります。また、認知症や関連する疾患 (例: 肥満、糖尿病、高血圧など) の遺伝的なリスクを評価するリスクスコアであるPRSの作成を行うことで、個々の対象者の遺伝的リスクを明らかにします。将来的には、PRSの活用により認知機能低下や認知症の予防戦略や治療法の開発に貢献できることが期待されます。			
倫理審査等の経過	2023年12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	データは東北メディカル・メガバンク機構スーパーコンピュータ内で管理します。本研究で新たに得られたデータは研究終了後に破棄します。			
その他特記事項	この研究は運営費交付金により実施します。			
(事務局使用欄)	*公開日 2024年1月17日			