

試料・情報利用研究計画書(概要)					
研究番号	2024-1008	利用形態	共同研究		
研究題目	眼疾患及び眼科的表現型に関するゲノム・オミックス研究			研究期間	2024年4月～2029年3月
主たる研究機関	東北大学病院		責任者 氏名・職	横山 悠	講師
分担研究機関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構		責任者 氏名・職	田宮 元	教授
研究目的と意義	緑内障は視神経障害・視野障害が非可逆的に進行し失明に至りうる疾患である。しばしば自覚なしに障害が進行するため、早期発見と早期治療が重要とされる。日本人の視覚障害の原因として最多の疾患であり、日本人コホート研究では40歳以上の5%が緑内障であった。緑内障の3/4以上を占め最多の病型である広義の開放隅角緑内障(POAG)は、眼圧が正常範囲を超えて上昇する高眼圧緑内障と、眼圧が正常範囲である正常眼圧緑内障に分類できる。眼圧下降は緑内障の予防・進行抑制に対してエビデンスを持つ唯一の治療法である。 緑内障をはじめとする眼疾患患者やその近親者、対照者のゲノム解析を行うことで、眼疾患の発症・進行に関わる遺伝子バリエーションを同定し、それらのバリエーション情報を総和的に用いることで眼疾患の層別化や予後予測を行う方法を探索することを目的とする。				
研究計画概要	先行研究で二次研究について包括的同意を得た既存試料・情報を用いて遺伝子解析を行う。解析には全ゲノム解析、全エクソーム解析、SNPアレイ解析、ターゲット解析を含む。安全性が担保するため、得られたデータの保存とドライ解析にはToMMoスーパーコンピュータを使用する。SNPアレイや全ゲノム解析によって得られたバリエーション情報と、眼科臨床情報を用いて、ゲノムワイド関連解析を行う。得られたバリエーション情報を用いてポリジェニックリスクスコア(PRS)を作成し、予測能を評価する。 ジャポニカアレイを用いたジェノタイピングはToMMoで実施する。その後、ToMMoスーパーコンピュータ内でToMMoの日本人全ゲノム参照パネルや他の公共参照パネルを用いて、遺伝子型インプューションを実施する。さらに、得られたSNPアレイデータと臨床情報をケース、ToMMo参加者のSNPアレイデータおよび健康調査情報をコントロールとしたGWAS解析を実施する。				
利用試料・情報	対象:東北メディカル・メガバンク計画の参加者 試料:なし 情報:遺伝子型インプューション用日本人全ゲノム参照パネル、GWASやMGWAS解析のコントロールとして用いるTMM計画参加者のアレイデータ、メタボロームデータ、及びそれらに付随する基本情報、眼科検査情報、既往歴、生化学検査値				
期待される成果	家族歴は緑内障の発症リスクであり、緑第1度近親に緑内障患者がいる場合の発症リスクは9倍となる。POAGは遺伝要因と環境要因の双方が関与する複雑な疾患と考えられている。緑内障に関わる遺伝素因を解明することで発症リスクを推測したり、治療ターゲットを同定したりできることが期待されている。				
倫理審査等の経過	2024年6月 東北大学大学院医学系研究科倫理委員会				
倫理面、セキュリティー面の配慮	本研究で取り扱う情報等は、保管期間が経過した後に、特定の個人を識別できないよう加工(コード化)したまま廃棄する。紙媒体の資料はシュレッダーで裁断し、電子記録媒体は読み取れない状態で廃棄、パソコン内のファイルは再現できない形で適切に消去する。				
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7月2日				