

試料・情報利用研究計画書(概要)				
研究番号	2024-4003	利用形態	AMED (S24-003)	
研究題目	糖尿病関連腎臓病に寄与するレアバリアントの頻度探索		研究期間	令和6年11月26日～ 令和10年9月30日
主たる研究機関	東京大学医学部附属病院	責任者 氏名・職	平川 陽亮	助教
分担研究機関	-	責任者 氏名・職	-	-
研究目的と意義	糖尿病関連腎臓病の発症・進展にはコモンバリアントだけでなくレアバリアントも関連していると考えられているが、本邦において糖尿病関連腎臓病の存在と関連するレアバリアントについては十分調べられていない。本研究では、糖尿病関連腎臓病症例と、健常人、あるいは糖尿病症例とを比較することで糖尿病関連腎臓病の発症進展にどの程度レアバリアントが関連するかを示すことを目的とする。			
研究計画概要	健常人、糖尿病患者及び糖尿病関連腎臓病患者（本データベース内では糖尿病性腎症と定義）のゲノム解析データセットのVCF ファイルに対し、申請者らが準備した790の腎臓病関連遺伝子リストに含まれる遺伝子のpathogenic variantの有無を探索する。なお、必要が生じた場合には、同データセットのシーケンスデータ(FASTQ データ)、BAM 又は CRAM ファイルの解析を実施の上で、上記解析を実施する可能性がある。			
利用試料・情報	対象：東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査参加者のうち本研究で定義した糖尿病の適格基準または糖尿病性腎症の適格基準を満たす方、および対照群となる方 試料：使用なし 情報：全ゲノム解析データ			
期待される成果	糖尿病関連腎臓病症例に有意に関連する腎臓関連遺伝子のpathogenic variantが発見され、将来的な医療実装につながる。			
倫理審査等の経過	2024年11月 東京大学医学系研究科・医学部倫理委員会 倫理審査承認			
倫理面、セキュリティ面の配慮	本研究のためのアクセスは公的資金で購入し、入退室管理のされた部屋内のパソコンからのみアクセスされ、個別のゲノムデータはAMEDデータ利活用プラットフォームの東北拠点のシステム内でのみ扱われる。AMEDデータ利活用プラットフォーム及び研究施設内の倫理要件、システム要件を満たし遂行する。			
その他特記事項	この研究は下記の資金源で遂行します。日本医療研究開発機構 ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（ゲノム医療実現推進プラットフォーム・先端ゲノム研究開発）「トランスオミクス解析による慢性腎臓病診療変革への挑戦」 代表機関：国立大学法人東京大学 研究代表者：平川陽亮 研究期間：令和6年7月1日から令和9年3月31日 課題管理番号：24tm0424230h0001			
	*公開日 2025年3月6日			