

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)						
研究番号	2023-0041	主たる研究機関	京都大学iPS細胞研究所		分担研究機関	順天堂大学大学院医学研究科・泌尿器外科学
研究題目	常染色体顕性(優性)多発性嚢胞腎(ADPKD)に対する新規バイオマーカーの開発			研究期間(西暦)	2024年4月1日 ~ 2027年3月31日	
実施責任者	長船 健二		所属	京都大学iPS細胞研究所	職位	教授
研究目的と意義	難治遺伝性腎疾患である常染色体顕性(優性)多発性嚢胞腎(ADPKD)は、腎臓に多数の嚢胞を形成し、中年期以降に末期慢性腎不全に進行します。遺伝子診断は困難で、家族歴と画像診断による嚢胞の有無の確認によって診断されていますが、末梢血や尿の検査による簡便な診断法の開発が望まれています。本研究では、血清および尿サンプルを用いて、申請者が既に見出しているバイオマーカー候補遺伝子の発現を比較解析することでADPKDに対する新規バイオマーカーを用いた診断法の開発を行います。					
研究計画概要	申請者は、既にiPS細胞を用いたADPKDの腎嚢胞モデルを作製し、そのモデルの遺伝子発現を解析することにより、嚢胞病変で発現が変動する複数のバイオマーカー候補遺伝子を見出しています。本研究では、順天堂大学附属病院泌尿器外科を通院受診中で、重症度の異なるADPKD患者60名と年齢、性別を一致させた東北メディカル・メガバンク機構のコホート調査参加者60名の血清および尿サンプルを用いて、定量的PCR法にてバイオマーカー候補遺伝子の発現を患者間および患者健常者間で比較解析することで、ADPKD患者や重症のADPKD患者で特異的な発現パターンを呈するバイオマーカーを同定します。そして、ADPKDを早期診断可能な血清または尿を用いた新規診断法と重症例を層別化できる新規診断法の開発につなげます。					
利用するもの	対象: <input checked="" type="checkbox"/> 地域住民コホート調査 <input type="checkbox"/> 三世代コホート調査 試料: <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> 血漿 <input checked="" type="checkbox"/> 血清 <input checked="" type="checkbox"/> 尿 <input type="checkbox"/> 母乳 <input type="checkbox"/> 単核球 <input type="checkbox"/> EBV不死化細胞 <input type="checkbox"/> 増殖T細胞 情報: <input checked="" type="checkbox"/> 基本情報 <input checked="" type="checkbox"/> 調査票情報 <input type="checkbox"/> 検体検査情報 <input type="checkbox"/> 特定健康診査情報 <input type="checkbox"/> 生理機能検査情報 <input type="checkbox"/> メタボローム解析情報 <input type="checkbox"/> プロテオーム解析情報 <input type="checkbox"/> 認知・心理検査情報 <input type="checkbox"/> MRI画像解析情報 <input type="checkbox"/> MRI画像情報 <input type="checkbox"/> 全ゲノム解析情報(全て) <input type="checkbox"/> 全ゲノム解析情報(特定領域) <input type="checkbox"/> SNPアレイ情報(全て) <input type="checkbox"/> SNPアレイ情報(特定領域) <input type="checkbox"/> その他の情報()					
期待される成果	ADPKDは本邦を含め世界全体で発症が認められ、被災地にも患者数が多いことが予想されます。本研究の成果である血清および尿中バイオマーカーを用いた簡便な診断法の開発によって、ADPKDの早期診断や重症化する症例の層別化を基に、早期の治療介入を可能とすることでADPKDの治療成績を向上させる被災地住民および人類の健康への貢献が期待されます。					
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	主たる研究機関である京都大学iPS細胞研究所(CiRA)の倫理委員会において、分担研究機関である順天堂大学大学院医学研究科・泌尿器外科学を含めて一括審査で承認されています(2024年5月承認)。					
倫理面、セキュリティ面への配慮	分譲された情報は、ToMMoセキュリティポリシーに沿った情報管理の実施体制を構築し研究を実施します。					
その他特記事項	この研究は受託研究費(AMED)により実施します。 問い合わせ先京都大学iPS細胞研究所長船研究室 (tel) 075-366-7058 (E-mail) osafune-g@cira.kyoto-u.ac.jp					
*公開日: 2026年2月17日						