

いわて東北メディカル・メガバンク機構 研究計画書（概要）					
研究題目	臍帯血DNAメチル化レファレンスパネルの作成			研究期間	医学部倫理委員会承認日 ～2023年3月31日
実施責任者	清水 厚志	所属	生体情報解析部門	職位	部門長
研究目的と意義	胎内環境が出生時の将来の疾患発症に大きな影響を与えることが知られている（DOHaD仮説）。DNAメチル化はDOHaD仮説の説明因子の有力な候補であるが、関連解析のために広く利活用可能な健常データが無く、在胎週数毎のメチル化の変化等についても明らかにされていない。このような背景から、本研究では日本人臍帯血のエピゲノムレファレンスを作成することを目的とする。				
研究計画概要	東北メディカル・メガバンク機構三世代コホートに参加する健常な母体から出生した児の臍帯血を対象として、在胎週数ごとに検体を選定する（妊娠24週から妊娠42週まで2週間ごとに選択、合計約100検体）。臍帯血由来 DNA 約1ugをいわて東北メディカル・メガバンク機構（IMM）に移送し、IMMが開発したDNAメチル化キャプチャ試薬（CDMVv3）を利用したターゲットバイサルファイトシークエンシング（CDMV-seq）、あるいは全ゲノムバイサルファイトシークエンシング（WGBS）により、次世代シークエンサーなどによりDNAメチル化解析を行う。合わせて同検体の全ゲノム解析（WGS）を行う。得られた個人ごとのデータを在胎週数により層別化し、WGSのデータと合わせて日本人臍帯血エピゲノムレファレンスとする。さらに、得られたゲノム多型（SNV）、DNAメチル化情報を用いてmethylation quantitative trait loci（mQTL）解析や、在胎週数、妊娠週数、出生体重などの全ゲノム関連解析（GWAS）、全エピゲノム関連解析（EWAS）を行う。				