

## 試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2023-1001	利用形態	共同研究		
研究題目	アルツハイマー病関連遺伝子座におけるエピジェネティック解析		研究期間	2023年6月～2026年3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	山本 雅之	機構長
分担研究機関	エーザイ株式会社DCVファンクション(新たな創薬コンセプト創出や、創薬仮説の検証担当部門)		責任者 氏名・職	小山 彰比古	ファンクション ヘッド
研究目的と意義	東北メディカル・メガバンクに保管されている試料を用いて、アルツハイマー病関連遺伝子座として既報があるSNPのアレル(個人間でのゲノム配列の異なる部分)の間での結合分子の違いを解析し、当該SNPがアルツハイマー病に寄与する機構を明らかにいたします。				
研究計画概要	全ゲノム配列を決定済みで、3回の詳細調査および1回以上の認知症スクリーニング検査(MMSE)にご協力くださった東北メディカル・メガバンク計画コホート調査参加者から、年齢、性別、既往歴、MMSEスコア、アルツハイマー病関連遺伝子配列等を基準に解析対象となる方を選定します(東北大学、エーザイ株式会社で共同で実施)。その方のRNA-seqデータ、血中のアルツハイマー病関連タンパク質量を比較し、アルツハイマー病との関連が報告されている研究対象のSNPによる影響を検証します。また、単核球または不死化B細胞を用いて、アルツハイマー病との関連が報告されている研究対象のSNPのゲノムの配列に結合する分子を探索します。アレル間での結合分子の違いを見つけ、アルツハイマー病と関連する分子を調べます(エーザイ株式会社で実施)。DNAサンプルは細胞のゲノム配列を確認する際に使用します。解析結果を解釈する際に、身長、体重、BMI、血液生化学検査値を利用します。本研究で対象とするSNPは研究段階のものであり、アルツハイマー病との関連については、評価が確定したものではありません。そのため、研究結果について参加者にお返しすることはありません。				
利用試料・情報	対象:全ゲノム情報が取得され、かつ、3回の詳細調査及び1回以上の認知症スクリーニング検査(MMSE)に参加されている方 約200人 試料:①血清、血漿(700μl×200人)、②DNA(700μl×40人)、不死化B細胞又は単核球(1本×40人。単核球は最大3本まで利用する可能性がある) 情報:基本情報、調査票情報、検体検査情報、特定健康診査情報、生理機能検査情報、認知・心理検査情報、全ゲノム情報、RNAシーケンス情報				
期待される成果	本研究により、アルツハイマー病関連遺伝子座のSNPがアルツハイマー病に寄与する機構が明らかになれば、アルツハイマー病発症メカニズムのより深い理解が進み、新たな創薬標的の同定が可能になります。				
倫理審査等の経過	2023年4月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認(中央一括審査)				
倫理面、セキュリ ティー面の配慮	情報の提供及び解析は、高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータ内で、承認を受けた特定の研究者のみがアクセスし実施します。 業務の一部を共同研究機関以外へ委託することがありますが、その場合でも、当機構が定めるセキュリティポリシーを遵守して取扱われます。				
その他特記事項	統合解析コンソーシアム				
(事務局使用欄) ※公開日	令和5年6月27日				
※岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、本研究に限って試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。					
岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構 019-651-5110(5508/5509)					