

## 試料・情報利用研究計画書(概要)

研究番号	2024-1014	利用形態	共同研究		
研究題目	先天性血栓性素因に関する疫学研究			研究期間	2024年10月 ~ 2029年3月
主たる研究機関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構		責任者氏名・職	大根田 絹子	教授
分担研究機関	東北大学医学系研究科		責任者氏名・職	張替 秀郎	教授
分担研究機関	東北大学病院		責任者氏名・職	加藤 浩貴	講師
研究目的と意義	本研究では、東北メディカル・メガバンク計画(TMM計画)において、すでに取得済みの全ゲノム解析データおよび血漿検体などを用いて、先天性血栓性素因に関連する遺伝子群の多型および変異を解析する。これらの多型および変異を有する症例について、これらの遺伝子の働きに関するマーカー(活性、抗原量など)を測定し、個々の多型および変異がその遺伝子の機能に与える影響を解明する。本研究により遺伝子変異と機能異常の関連について理解が進み、将来的には、血栓症のリスクが大きい変異の保有者には、抗血栓薬の予防的投与や血管の定期的検査など、ゲノム情報に基づいて、個人毎に血栓症のリスク対策ができるようになることを期待される。				
研究計画概要	全ゲノム解析データを解析し、先天性血栓性素因に関連する遺伝子群の多型および変異の種類や頻度を算出する。多型および変異を有する症例(および健常人)由来の血漿検体および既往歴などの情報を用いて、これらの遺伝子の機能を解析することで、個々の多型および変異の臨床的意義を解明する。				
利用試料・情報	対象:TMM計画における三世代コホートならびに地域住民コホートに参加された方 約15万人 試料:血漿(最大1500人分) 情報:基本情報(性別・年齢)、調査票情報、全ゲノム解析情報、検体検査情報、生理機能検査情報、オミックス情報				
期待される成果	血栓症は患者の予後やQOLに関わる重大な疾患であるが、生活習慣病(糖尿病、脂質代謝異常症、高血圧など)や年齢、性別など、さまざまな要因が複合的に関与する多元病であり、先天性血栓性素因を有していたとしても見過ごされる可能性がある。先天性血栓性素因のヘテロ変異保有者は人口の一定数を占めるため、その正確な頻度の把握や個々の症例に対するリスクアセスメントは重要と考えられる。しかし、これまでに大規模なコホート解析は限られていたため、先天性血栓性素因を有する症例に対する個別化医療の実現は困難であった。本研究では、本邦最大規模のコホート調査を利用可能であり、各遺伝子多型および変異の頻度や種類、およびそれらが予後に与える影響を正確に検証することが可能となると考えられる。よって本研究は、先天性血栓性素因を有する症例の個別化医療の実現に寄与するものと期待される。				
倫理審査等の経過	2024年7月 東北大学東北メディカル・メガバンク機構倫理審査委員会				
倫理面、セキュリティ面の配慮	情報の取り扱い、TMM計画が定めるセキュリティ・ポリシーを遵守して行う。血漿を用いた測定は、東北大学病院検査部(または外部委託)にて実施する。残余検体は定められた方法で破棄する。				
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 令和6年10月4日

\* 東北メディカル・メガバンク計画に協力された方で、本研究に関するご質問等がある方、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。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

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)