

試料・情報利用研究計画書（概要）						
審査委員会 受付番号	2019-1026-1	利用 形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象：全ゲノム解析済参加者（岩手宮城） 約9,300人 試料：DNA（対象のうち約600人×1.2μg） 情報：基本情報（年齢、性別）、全ゲノム解析に基づくCNVデータ、既往歴（精神疾患）	
主たる研究機関	名古屋大学医学系研究科			分担 研究機関	東北メディカル・メガバンク機構	
研究題目	ノンコーディング領域を考慮した大規模ゲノムワイドコピー数変異による精神疾患発症リスク予測モデルの開発			研究期間	2020年3月～2024年3月	
実施責任者	中橋 昌弘	所属	名古屋大学医学系研究科		職位	准教授
研究目的と意義	<p>自閉スペクトラム症(ASD)、統合失調症(SCZ)、双極性障害(BP)は、それぞれ有病率が1%以上の疾患ですが、その診断は臨床症状が用いられ、客観的な診断法、治療法、発症予測法の開発が遅れております。これらの疾患は遺伝要因と環境要因の両方が発症に影響すると言われており、近年では遺伝子領域における要因の特定が進められております。本研究では、遺伝子領域以外のゲノムの領域に着目し、特に領域の重複や欠失などの多型(CNV)を含むゲノムデータと脳組織公開データベースを活用した統合的な解析によって精神疾患の更なる病態解明を進めます。また、精神疾患発症リスク予測モデルを開発いたします。</p>					
研究計画概要	<p>本研究全体では、名古屋大学が実施主体となって、精神疾患発症リスク予測モデル開発を目指します。最初に遺伝子以外の領域を含む全ゲノムの情報を用いて、精神疾患に関連するCNVを同定します。次に機械学習を用いて、同定したCNVに現在公開されている脳組織のマルチオミクスデータベースの情報を加味して、精神疾患予測モデルを構築します。さらに、構築した予測モデルは、他の人々を対象とした集団でも当てはめられることができるかを検証いたします。ToMMoでは、全ゲノム解析が終了した約9,300人の方々の情報を用いて、この検証を行います。なお、ゲノム情報を測定するための方法の種類によって特定されるゲノム情報(変異)に違いがあるかを確認するため、DNAを名古屋大学に提供して一致性を検討します。</p>					
期待される成果	精神疾患の場合、明確な症状が出現する前からの早期介入がその後の症状緩和に大きく寄与することも知られており、精神疾患の発症リスク予測・診断法の確立により、臨床面での貢献が期待できます。					
これまでの倫理 審査等の経過	2022年8月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認					
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	ヒトを対象とする医学系研究の倫理指針、ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理指針、ToMMoセキュリティポリシーの他、別途締結する研究契約を遵守して研究を遂行します。また、情報は、高度なセキュリティが担保されたスーパーコンピュータ内で管理し、共同研究機関はToMMo内又は遠隔セキュリティエリアから情報にアクセスして解析を行います。					
その他特記事項	委託研究費(AMED ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業)					
<p>（事務局使用欄）</p> <p>* 公開日 令和4年9月12日</p> <p>* 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、本研究に限り試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。</p> <p>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）</p>						