

試料・情報利用研究計画書(概要)				
研究番号	2024-1006	利用形態	共同研究	
研究題目	マルチオミクスと臨床データを利用したてんかんの病態や治療の予測モデルの開発		研究期間	2023年12月～2028年11月
主たる研究機関	東北大学医学系研究科	責任者氏名・職	中里 信和	教授
分担研究機関	東北メディカル・メガバンク機構	責任者氏名・職	栗山 進一	教授
研究目的と意義	約15万人を含む東北メディカル・メガバンクのデータを用いて、遺伝情報と臨床情報を人工知能で統合して、てんかん発症、合併症、妊婦における抗てんかん発作薬の有害事象のリスクを予測する個別化医療モデルを作成する。			
研究計画概要	<p>【てんかん発症のリスク評価】東北メディカル・メガバンクの約15万人が対象で、てんかん患者と残りの非てんかん患者に分類する。てんかんの診断は、診断と内服歴によるフェノタイプングを行う。説明変数として、一塩基多型、てんかんのポリジェニックリスクスコア、メタボローム、臨床情報(周産期、家族歴、頭部外傷、中枢感染症、熱性けいれん等)を用いる。てんかん発症の有無の2群に分けて、上記の説明変数をCox regression analysis, Random forest, XGboost等を用いて解析し、てんかん発症リスク予測モデルを作成する。同コホート内で、予測モデルの妥当性評価を行う。</p> <p>【てんかん患者の合併症のリスク評価】東北メディカル・メガバンクの約15万人の患者のうち、約1500人のてんかん患者を対象とする。てんかんの診断は、診断と内服歴によるフェノタイプングを行う。説明変数として、一塩基多型、てんかんや合併症のポリジェニックリスクスコア、メタボローム、臨床情報を用いる。うつ病や心疾患等の合併症の有無の2群に分けて、上記の説明変数をCox regression analysis, Random forest, XGboost等を用いて解析し、てんかん発症リスク予測モデルを作成する。同コホート内で、予測モデルの妥当性評価を行う。</p> <p>【妊婦における抗てんかん発作薬の有害事象のリスク評価】東北メディカル・メガバンクに含まれる3世代出生コホートの約2万人の妊婦のうち、抗てんかん発作薬を内服している約200人を対象とする。アウトカムとして、(1)児の流産、(2)児の奇形合併、(3)児の成長発達を設定する。まず、(1)～(3)有無の2群に分けて、一塩基多型、メタボローム、臨床情報(家族歴、既往歴、周産期、抗てんかん発作薬の種類や量等)の差を検出する。さらに、(1)～(3)有無の2群に分けて、上記の説明変数をCox regression analysis, Random forest, XGboost等で解析して、妊婦における抗てんかん発作薬の有害事象のリスク予測モデルを作成する。別のコホートを利用して、予測モデルの妥当性評価を行う。</p>			
利用試料・情報	対象:東北メディカル・メガバンクの地域住民コホート調査及び三世代コホート調査に参加している方のうち約150,000名 試料:なし 情報:調査票情報、産科・新生児カルテ情報、医療情報、生理・生化学(血液・尿)検査情報、SNPアレイ情報、シーケンス情報、メタボローム情報等			
期待される成果	てんかん発症、合併症、妊婦における抗てんかん発作薬の有害事象のリスクを予測する個別化医療モデル			
倫理審査等の経過	2024年2月 東北大学大学院医学系研究科倫理委員会			
倫理面、セキュリティ面の配慮	三世代コホート調査の情報は、特定の個人を識別することができないよう加工されたものを解析する。解析は東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo)スーパーコンピュータ内で行う。データの外部への持ち出しは研究室内の情報管理責任者を介して行われる。			
その他特記事項	この研究は間接経費により実施します。			
(事務局使用欄)				
* 公開日 令和6年6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)				