

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)						
審査委員会受付 番号	2016-1018	利用するもの	試料:EBV不死化細胞 情報:ゲノム情報(全ゲノム、SNPアレイ)、アンケート情報、検査 値情報、オミックス情報			
主たる研究機関	東北大学病院		分担研究機 関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構、獨協医 科大学、千葉大学		
研究題目	尿酸関連遺伝子の機能解析			研究期間	平成28年10月1日～平成32年3月31 日	
実施責任者	長崎 正朗 三澤 計治	所属	東北大学	職位	教授 助教	
研究目的と意義	尿酸値異常は生活習慣病の一種であり、痛風や心臓病の原因となりえます。本研究では尿酸値異常の原因を探ることで、生活 習慣病が増加している被災地住民の健康増進の観点から、震災復興に資することを目指します。 地域住民コホートおよび三世代コホートの参加者を対象に、ToMMoで決定された全ゲノム配列を用い、尿酸値に影響を与えて いる遺伝的要因を網羅的に同定します。さらに、それらの変異を細胞実験により検証し、尿酸値に与える機序を調べます。					
研究計画概要	1. 尿酸関連変異の発見: 東北メディカル・メガバンク機構(TMM)のゲノム情報(SNPアレイ情報を含む)、アンケート情報、検査値情報、オミックス情報を用 いることで、尿酸値に影響を与える遺伝的・環境的要因を同定するための情報解析を行います。 2. In vitro細胞実験を用いた、同定した変異が実際に尿酸値に与える影響の検討 上記解析で同定される尿酸値関連遺伝子群の新規変異が、mRNAのスプライシングや発現などの機能に与える影響を評価する ためにEBV不死化細胞を使用します。 また、上記解析で同定される尿酸値関連遺伝子群のアミノ酸置換型変異体を作成し、分担研究機関の協力の下、モデル生物由 来の細胞を用いたin vitro実験によって、尿酸値への影響を実験的に検証します。野生株および遺伝子導入した変異体発現細胞 を用いてRI標識尿酸を用いるトレーサー実験によりその輸送特性の詳細な分析を行います。免疫染色法、ウエスタンブロッティ ングにより変異タンパク質の細胞内局在性への変化、タンパク質発現量を確認し輸送データの解釈を行います。					
期待される成果	本研究の成果で、日本人集団に見られる遺伝的変異について、細胞系で尿酸輸送能への影響が測定できれば、新たな創薬ター ゲット候補部位を絞り込むことができます。それにより、被災地ならびに国民の健康増進への効果が期待できます。また、被災地 では生活様式の変化により、生活習慣病の増加が懸念されています。尿酸値に影響を与える因子が本研究によって判明すれ ば、被災地において高尿酸血症患者の予防法や治療法の選択の一助となります。					
これまでの倫理 審査等の経過お よび主な議論	東北大学東北メディカル・メガバンク機構 倫理委員会において 課題名「細胞試料を使った遺伝的要因と環境要因の相互作用 解析基盤形成」申請中					
倫理面、セキュリ ティ面への配 慮	・「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に基づいた管理を実施する。 ・個人情報の漏洩については万全の注意を払い、個人同定のリスクを下げるため、配布情報には遺伝子型などは含めない。 ・東北メディカル・メガバンク事業の試料・情報分譲審査委員会の定めるセキュリティポリシーを遵守する。					
その他特記事項						
* 公開日	平成28年12月5日					
* 東北大学東北メディカル・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。						
	三世代コホート参加者 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート室 022-718-5162 地域住民コホート参加者 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート室 022-718-5161					