

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	#2014-0005	利用するもの	試料(ゲノムDNA)・情報(①アンケート情報、②生体試料解析情報、③生理学的・神経学的検査情報、④ゲノム解析情報)		
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	分担研究機関	革新的イノベーション研究機構		
研究題目	日本人固有の希少塩基多型(SNP)を網羅的に解析するための固層SNPアレイの開発	研究期間	平成26年6月 ~ 平成28年3月		
実施責任者	山本 雅之	所属	東北大学東北メディカル・メガバンク機構	職位	機構長
研究目的と意義	個別化予防・医療を実現するため、日本人全ゲノムリファレンスパネルの情報を活用し、廉価な解析プラットフォームとしてのSNP解析アレイの開発を目指します。疾病とのリンクが疑われる希少変異の直接の検出・同定を可能とする疾病リスク推定型アレイの開発には、可能な限り多数の希少変異(特に非同義置換などタンパク質構造に変化をきたしうる変異)に関するプローブの作成の可否について、実際にアレイを作成して実検体で実験する必要があります。本取組をCOI STREAM事業(さりげないセンシングと日常人間ドックで実現する理想 自己と家族の絆が導くモチベーション向上社会創生拠点)と協力することによって、日本人に特化したゲノム解析技術の円滑な社会実装を目指します。				
研究計画概要	ToMMoが昨年度解析した約1000人の日本人ゲノム参照パネルに存在する頻度0.5%程度までの変異、最大540万のSNP(日本人に特異的で新規のもの)について500~1000人規模でカスタムSNPアレイ解析を実施します。利活用する試料は一人あたり2.5 μgのDNAを1000人分予定しています。得られた結果について、次世代シーケンサーで解析した結果と突合し、精度を検証します。また、結果の一致しないSNP座位については各アレルを検出するプローブから得られた信号強度についての分布の解析を実施し、新規アルゴリズムの開発によって結果の解釈の向上の可能性の有無について検討します。また、一見プローブとして機能しているように見えても複数の遺伝子座の信号が混入しているような事例を検出・排除するため、集団遺伝学的見地からも検討を実施します。				
期待される成果	希少変異を簡便・安価に検出するためのカスタムSNPアレイの開発によって、ToMMoが実施している被災地住民の健康調査にゲノム情報を加える事が可能になり、住民に個別化医療を早期に実現できる可能性があります。				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	・文部科学省東北メディカル・メガバンク計画全体計画に含まれています。 ・SNPカタログアレイの作成、およびその利用については既に「ヒト全ゲノム解析に基づく高精度の住民ゲノム参照パネルの作成」として、医学系研究科倫理委員会において承認されています(最終承認番号2014-1-017)。				
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」に準じた管理を実施します。 ・連結可能匿名化を講じ、個人情報の漏えいについては万全の注意を払います。 ・解析結果はすべて集計されたのち公表されます。 ・具体的な自治体名は公表しません。				
その他特記事項					
(事務局使用欄)	・分譲留保に関する措置について				