

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
研究番号	2016-0005-1	利用するもの	全ゲノム解析情報(SNPアレイ情報含む)、DNA(1,000人程度)、DNA提供者の基本情報(年齢・性別)、疾患罹患情報(家族歴含む)		
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	京都大学大学院医学研究科、 東京大学医科学研究所	
研究題目	日本人における遺伝子多型が造血器腫瘍の発症や病型、転機に与える影響の検討		研究期間	平成29年6月 ~ 平成33年8月	
実施責任者	山本 雅之	所属	ToMMo	職位	機構長
研究目的と意義	本研究課題では、京都大学が実施する「健常人における腫瘍関連遺伝子胚細胞変異の探索」に協力し、東北メディカル・メガバンク計画のバイオバンク(以下「TMMバイオバンク」)が保有する、健常人のDNA試料を京都大学に提供して、腫瘍関連遺伝子の変異解析を行います。悪性腫瘍の遺伝的要因としては、大人になってから体の一部の細胞に発生する遺伝子変異(体細胞変異)が主要な原因とされていますが、そのような体細胞変異を起こしやすい体質として、生まれつき特定の遺伝子変異(胚細胞変異、生殖細胞系列変異)を持つ人がいます。本研究では、そのような胚細胞変異の一つに着目し、腫瘍症例での変異頻度の検討と並行して、東北メディカル・メガバンク機構の住民コホート研究において収集された、一般人に於ける遺伝子変異の頻度を検討します。この方法により、その胚細胞変異を持つことによる悪性腫瘍発生のリスクが評価可能となります。				
研究計画概要	TMMバイオバンクが保有する健常人由来DNA試料を提供し、京都大学で腫瘍関連遺伝子の変異解析を行います。 ・PCR法によって解析対象遺伝子の全エクソン領域を増幅し、あるいは解析対象遺伝子を含むDNA断片をcRNAを用いて濃縮した後に、次世代シーケンサーを用いて変異解析を行います。 ・これらの試料の提供者については、ゲノムデータ(全ゲノム情報、網羅的SNPs情報等)が付随している場合があります、それらと上記解析結果との関連解析を行うことがあります。				
期待される成果	悪性腫瘍症例において特定の胚細胞変異が見られることは知られていましたが、そのような変異を持っている人のうち、どのくらいの割合が悪性腫瘍を発生するかは不明でした。本研究により、胚細胞変異による腫瘍発生のリスクが示されれば、遺伝的要因に応じた予防的対応などを検討する一助になることが期待されます。				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	京都大学大学院医学研究科「医の倫理委員会」承認(平成28年9月14日 G1055) 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 倫理委員会 承認(平成29年6月19日2017-4-17)				
倫理面、セキュリティー面への配慮	双方は倫理委員会において承認された内容を遵守して研究を実施する。 提供されるDNAについては、研究終了後は廃棄する。また、DNA提供者の情報は、研究に必要となる基本属性情報及び疾患の罹患歴情報(家族歴含む)など最低限とする。個人同定の禁止などを含めてMTAを締結する。				
その他特記事項					
* 公開日	平成29年8月8日				