

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	2016-1012	利用するもの	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	東京大学		分担研究機関	東北大学		
研究題目	日本人規模全ゲノム情報を基盤とした多因子疾患関連遺伝子の同定を加速する情報解析技術の開発と応用		研究期間	平成28年9月1日～平成33年3月31日		
実施責任者	徳永 勝士	所属	東京大学	職位	教授	
研究目的と意義	本研究では、多因子疾患研究のさまざまな経験と知識、および全ゲノム基盤技術などを作成する上で培った技術開発などの成果を融合活用し、研究代表者が行っている全ゲノムシーケンス、エクソーム、SNPアレイによって取得された多因子疾患のゲノム解析データとバイオバンク事業であるToMMoから提供されるゲノム情報や属性情報(健常群情報)と統合情報解析(関連解析やそれに付随する統合解析)をすることで、日本人がもつ多様なゲノム多型・変異に起因する遺伝要因を効率よく同定(精度が高くかつ検出性能が高い)するための高度なパイオインフォマティクス手法およびソフトウェアの開発を進めるとともに多数の新規遺伝要因の同定を行うことを目的とする。					
研究計画概要	<p>研究代表者が提供する健康人および疾患群の全ゲノム情報(数百例)および、SNPアレイ情報(数千例)を活用し以下の研究課題を行う。また、以下の研究課題の開発において、東北メディカル・メガバンク機構(TMM)のゲノム情報(SNPアレイ情報含む)、アンケート情報、検査値情報、オミックス情報を主にコントロール情報として用いることで疾患の原因を同定するための情報解析をあわせておこなう。なお、研究開発後半では、他のゲノムプラットフォーム事業において取得された情報でデータシェアリングを通じて共有される(制限共有や、制限公開含む)情報を利用した以下の情報技術開発の研究課題を推進する。</p> <p>設定課題1. 日本人全ゲノムリファレンスパネルを徹底活用し、既存のSNPアレイ情報などから構造多型・変異を復元可能な手法を開発することで多数の新規多因子疾患リスク候補同定を行う(大規模日本人リファレンスパネルに含まれる構造多型・変異の同定と活用)</p> <p>設定課題2. 日本人集団のゲノム情報に基づく免疫応答性や薬剤応答性の個人差などに基づいた効果的な層別化手法の開発やレアバリエーション統合手法の開発による解析集団中に潜む遺伝要因の効果的な抽出と個別化予防医療に向けた疾患リスク同定(高度リスク同定手法開発)</p> <p>設定課題3. 大規模かつ多地域のゲノム解析では不可避な地域間の遺伝的背景の相違や実験プラットフォームの違いなどを考慮した多因子疾患のリスク要因を最大限に同定するゲノム情報統合手法の開発(大規模ゲノム情報統合手法開発)</p> <p>分担研究機関は、各設定課題について主に全ゲノムリファレンスパネルとの比較解析の技術開発をおこなう。研究代表者は、各課題について主にSNPアレイから得られた情報を用いた情報解析技術開発を行う。</p>					
期待される成果	本研究は、多因子疾患の遺伝要因を探索するための情報解析技術開発を行う。研究代表者はすでにSNPアレイを用いた多因子疾患の研究においてさまざまな研究成果を創出しており、本研究の科学的妥当性および実行可能性をもつ。なお、ほとんどの疾患が多因子疾患に類するものであり、1つ1つのリスク因子を同定するための統合手法の開発を行うことは緊急性があると考えられる。また、リスク因子の同定を積み重ねることで、より正確な個々人のリスクを還元することが可能となる。このことは、コホート調査地区である被災地住民にとっても関係する課題である。					
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	<ul style="list-style-type: none"> ・東京大学大学院医学系研究科「日本人健康者の全ゲノム多型・配列解析データの提供方針」審査、承認(平成28年6月16日 審査番号:G2583-(5)) ・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「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」審査、承認(平成28年10月5日 受付番号:2016-25) 					
倫理面、セキュリティ面への配慮	<ul style="list-style-type: none"> ・「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	本研究計画の主な財源は平成28年度の日本医療研究開発機構の委託研究事業(28医研開第2312号)ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業(先端ゲノム研究開発)タイプBである					
* 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。	<p>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</p> <p>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</p>					