

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
研究番号	2017-0008	利用するもの	DNA検体、ゲノム情報		
主たる研究機関	順天堂大学		分担研究機関		
研究題目	診療支援スキームの構築に向けた高精度遺伝子検査キット開発		研究期間	平成 29年 8月 1日 ~ 平成 31年3月 31日	
実施責任者	茂柳薫	所属	順天堂大学 難病の診断 と治療研究センター	職位	講師
研究目的と意義	本研究では、てんかんの治療薬であるテグレトール(カルバマゼピン)とラミクタール(ラモトリギン)に対して、重篤な副作用を予測する遺伝子検査のアッセイ系の開発を目的とする。すでに人工遺伝子および市販ヒトゲノムでアッセイ系の条件検討を進めているが、マイナーアレル頻度が低いものについては、検証に必要な検体を確保するためには膨大なサンプル数が必要となる。そこで、あらかじめ遺伝子多型が解析されている東北メディカル・メガバンク機構の検体を用いることで、検体確保までの時間と経費の節減が可能である。				
研究計画概要	スティーブンス・ジョンソン症候群(SJS)や中毒性表皮壊死症(TEN)などの重篤な薬疹の副作用は治療上の問題となっている。抗てんかん剤テグレトールではHLA-A*3101、ラミクタールに対してはHLA-B*5801などのHLA多型がこれらの副作用リスクであることが報告されている。これまで申請者らは、HLA多型と連動する代理SNPを用い、融解曲線分析による高感度の変異検出が可能なEprobe法を用いて簡便に検査するアッセイ系の開発を進めている。そこで本研究では、いままでも人工遺伝子および市販のヒトゲノムで行ってきた検証を前進させるため、あらかじめ遺伝子多型が分かっているDNA検体の分譲を受けて精度評価を行う。これは、将来的に患者検体を用いた臨床研究を実施するにあたって精度を担保する目的で行う。				
期待される成果	テグレトールの副作用に関する遺伝的なエビデンスは薬剤添付文書に明記されているにも関わらず、安価で簡便な遺伝子検査キットが保険収載されていないために、診療上では副作用の回避が行われていない。遺伝子研究で人類が得た知識・知見を、よりよい診療のために被災地住民のみならず人類に還元していくことは重要である。また本研究では、あらかじめ遺伝子多型が分かっているDNA検体をバイオバンク組織から入手して評価することにより、アッセイ系の確立までの迅速化が可能であることを示す上で意義があると考えている。				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	順天堂大学 医学部研究等倫理審査委員会 順大医倫第2017042号 承認(平成29年8月8日)				
倫理面、セキュリティー面への配慮	ヒトDNA検体は、東北メディカル・メガバンク機構にて匿名化された状態で受領するため、対応表は順天堂大学では保管しない。遺伝情報の安全管理については個人情報管理責任者を置き、インターネットや学内ネットワークには接続されていないPCで保管する。作業は順天堂医院内で行い、病院施設の入館IDカードを所持しない者が立ち入ることができない場所で行う。入室・退室についてはカードキーによる管理を実施する。研究終了後3年以内もしくは東北メディカル・メガバンクから要求があった場合に、個人情報情報の流出に十分配慮したうえで情報と試料の破棄を行う。				
その他特記事項					
* 公開日	平成29年8月29日				