

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	2013-0001-2	利用するもの	試料:DNA 情報:ゲノム情報、調査票への回答、身体計測値、血液・ 尿検査結果、生理学的検査結果、オミックス、診療情報		
主たる研究機関	東北メディカル・メガバンク機構		分担 研究機関	いわて東北メディカル・メガバンク機構	
研究題目	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		研究期間	平成25年7月～平成30年8月	
実施責任者	山本 雅之	所属	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	東北メディカル・メガバンク事業は、東日本大震災の被災地における医療の再生と医療機関の復興に併せ、同地域を中心とした大規模ゲノムコホート研究を行うことにより、地域医療の復興に貢献し、住民の方々の長期健康調査を実施するとともに、創薬研究や個別化医療等の次世代医療体制の構築を目指す事業です。本研究は、この調査によって得られた住民の方々のDNA検体の一部を用いて、1000人(平成25年度)から8000人(平成28年度まで)規模で全ゲノム解析を行い、ゲノム解析の基礎となるゲノム参照パネルとして確立することを目的としています。ゲノム参照パネルの構築は、今後、様々な解析を通じた疾患遺伝子の解明に大きく寄与し、個別化医療、個別化予防の実現を目指すための基盤となり得ます。				
研究計画概要	<p>本研究は、東北メディカル・メガバンク事業が実施する長期健康調査の対象者のうち、宮城・岩手県に居住する、① 特定健康診査会場で実施する特定健康診査型リクルート② 地域支援センター(宮城)もしくは地域支援サテライトセンター(岩手県)に我所して頂く地域支援センター型リクルートに参加し、同意した方から得られた血液細胞由来のDNA検体を用います。計画では、平成25年度に約1000人、平成28年度まで、のべ8000人の全ゲノム解析を次世代シーケンサーなどによって解読します。頻度0.1%程度のまれな変異までをできるだけ漏れのないよう検出し、今後の疾患遺伝子解明のためのゲノム参照パネルとして確立します。このゲノム参照パネルにおいては、日本人集団内に淘汰されずに存在する病的多型・変異をできるだけ数多く収集・カタログ化を行います。また、研究番号2013-0004など他の個別研究課題リストで取得されたSNPsタイピングの結果を合わせて活用を行います。さらに、前述のゲノム情報や日本人独自のカスタムSNP(一塩基多型)アレイを用いて属性情報(調査票への回答、身体計測値、血液・尿検査結果、生理学的検査結果、研究番号2013-0002などで取得されるオミックス、診療情報)と関連解析を行い、最終的にはコホート全参加者のゲノム解析を行うことで、東北メディカル・メガバンク事業で標的としている疾患の責任遺伝子の探索へ活用することを計画しています。</p> <p>これまで上記の当初計画に対し、以下の更新を行います。 1)パイプラインを更新しhg19をベースとして、性染色体も含めて再解析 2)参照配列をGRCh38へ更新</p>				
期待される成果	現在のヒトゲノム配列についての国際的な参照ゲノムは白人のゲノムから得られたもので、日本人の疾病感受性を決定している遺伝的多様性についての集団遺伝学的解析には利用できない部分が多く存在します。日本人における、ゲノム解析の基礎となるゲノム参照パネルを確立することにより、遺伝子と疾患リスクの関係の解明が可能となります。最終的には、これら遺伝要因の疾患発症への関与と環境因子との関連を解明し、将来の遺伝情報に基づいた個別化予防、個別化医療に資することが可能となると考えています。				
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"> ・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る ・文部科学省東北メディカル・メガバンク計画検討会により審議(平成24年4月～5月) ・外部有識者により設置された全国ワーキング・グループにより審議(平成24年9月～平成25年6月) ・東北大学大学院医学系研究科 倫理審査委員会において審議・承認(平成25年3月) 				
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	<ul style="list-style-type: none"> ・解析結果の回付にあたっては慎重な議論を行うとともに、地域住民の方々への十分な説明を行う。 ・研究に係る個人情報の取扱い、安全管理措置については、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」を遵守して行うことについて倫理審査委員会で確認済。 				
その他特記事項	東北メディカル・メガバンク計画				
* 公開日	平成29年12月8日				