

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
研究番号	2017-0021	利用するもの	東北メディカルメガバンク機構が所有する約2000人の日本人RHD遺伝子周囲のゲノムデータ		
主たる研究機関	国立成育医療研究センター 周産期病態研究部		分担研究機関	昭和大学産婦人科学講座	
研究題目	無侵襲的胎児RHD血液型診断実用化に必要な日本人におけるRh遺伝子多型の解析		研究期間	平成 29年 11月 1日 ~ 平成 30年 3月 31日	
実施責任者	秦健一郎	所属	国立成育医療研究センター 周産期病態研究部	職位	部長
研究目的と意義	<p>RH血液型不適合妊娠は致死的胎児合併症を起こすことが知られており早期の出生前診断が重要である。RH血液型判定は、母体血中遊離核酸による出生前検査など遺伝子型で行う場合がある。RH血液型のひとつを司るRHD遺伝子は同遺伝子の欠失による血液型が特によく知られるが、日本人では欧米人と比較して遺伝子欠失以外の変異比率が高いことが知られている。このような変異を含め、母体血中遊離核酸を用いて出生前診断を成功させるには、日本人集団においてRHD表現型とそれに対応するハプロタイプを同定し、RHD血液型を推定することが有効と考えられる。RHD遺伝子周囲のハプロタイプを、東北メディカルメガバンク機構の約2000人分のRHD遺伝子周囲のゲノムデータを利用して確認する。そしてRH血液型の補助診断に資するデータが得られるかを検討したい。</p>				
研究計画概要	<p>1) 対象 東北メディカルメガバンク機構から提供された日本人約2000例 2) 実施施設 国立成育医療研究センター 3) 対象とする試料(資料)と入手方法 東北メディカルメガバンク機構の日本人約2000例のRHD遺伝子周囲のゲノムデータ 4) 解析方法 東北メディカルメガバンク機構から提供されたRHD遺伝子周囲のゲノムデータを用いて、日本人集団のRHD遺伝子周囲のハプロタイプ頻度等を推定する</p>				
期待される成果	<p>母体血液中の胎児由来遊離核酸による、胎児RHD血液型検査が可能となる。今後侵襲的検査の回避のみならず、予防的な投薬・検査等が不要となり、医原性のリスク低減と医療資源の有効活用の両面へ貢献できる可能性がある。</p>				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	<p>当研究は成育医療研究センターにおける倫理審査委員会の承認(受付番号1545)及び共同研究機関である昭和大学においても倫理審査委員会の承認(承認番号233号)を得ている。</p>				
倫理面、セキュリティー面への配慮	<p>RH遺伝子周囲の極めて限られたゲノムデータのみを用い、かつ特定の個人を識別することができない状態にしているためセキュリティー面での問題は無い。</p>				
その他特記事項	<p>特になし</p>				
* 公開日	<p>平成29年12月6日</p>				