

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)						
研究番号	2017-0049-1	利用するもの	2KJPN: 全ゲノム情報 OmniExpressExome SNPアレイ情報 3.5KJPN: 一塩基多様体(SNV)頻度情報 不死化リンパ球			
主たる研究機関	東北大学		分担研究機関	東京医科歯科大学		
研究題目	網膜変性・網膜機能低下をきたす疾患の遺伝子解析			研究期間	平成30年 4月 1日 ~ 平成35年 3月 31日	
実施責任者	中澤 徹	所属	医学系研究科・眼科学	職位	教授	
研究目的と意義	「網膜変性・網膜機能低下をきたす疾患」を有する患者を対象とした遺伝子研究に東北メディカル・メガバンク計画の保有するデータや不死化リンパ球を利用する。本研究の成果を足掛かりに、上記疾患の自然歴情報を蓄積し、また病因遺伝子ごとの病態解明を進める。また、欠損遺伝子特異的な遺伝子治療を含めた難治性眼疾患の個別化医療の実現を目指す。					
研究計画概要	すでに収集済みの網膜色素変性症患者等からゲノムワイドジェノタイプデータ(HumanCoreExome-24を使用)と網膜色素変性病因遺伝子パネル(83遺伝子)を用いたターゲットリシーケンスデータの対照者データとして東北メディカル・メガバンク計画の保有するOmniExpressExome SNPアレイ情報1万人分と3.5KJPN(一塩基多様体情報)を用いてcase-control解析を行う。ゲノムワイド関連解析では、同定された創始者遺伝子座に対し、一部の患者で全ゲノムシーケンス法を用いて、創始者変異を探索する。その際、東北メディカル・メガバンク計画の保有する正常人全ゲノムデータを用いる。さらに、同計画の保有する不死化リンパ球を用いて、遺伝子の発現解析を行うことにより、病態解明を進める。					
期待される成果	これまで、遺伝子解析による病因変異検出率の低かった日本人の網膜色素変性症患者の遺伝的背景が明らかになることが期待される。特に、ゲノムワイドのcase-control解析を行うことにより、エクソン外にある頻度の高い病因変異の検出が期待される。本研究の成果は、病因遺伝子ごとの自然歴情報の蓄積や病態解明に資する。また、欠損遺伝子特異的な遺伝子治療を含めた難治性眼疾患の個別化医療の実現につながる。					
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	・東北大学大学院医学系研究科倫理委員会において審議・承認(2014年6月) ・東北大学大学院医学系研究科倫理委員会において審議・承認(改定)(2018年5月)					
倫理面、セキュリティ面への配慮	・「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う。 ・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						
* 公開日	平成30年7月30日					