

試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2018-2001	利用形態	内部研究	利用する 試料・情報	試料:なし 情報:3.5KJPN(岩手宮城分)に係る基本情報(身長、体重)、調査票情報(既往歴)	
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		
研究題目	日本人における骨系統疾患関連遺伝子バリエーションの頻度および疾患頻度の調査			研究期間	平成30年8月～ 平成33年3月	
実施責任者	菅原 準一	所属	東北メディカル・メガバンク機構		職位	教授
研究目的と意義	<p>骨系統疾患とは、全身の骨や軟骨の発生や発達の過程に問題が生じ、骨格の形態や構造に異常をきたす疾患の総称です。疾患頻度は5,000 分娩に1 例に発症するといわれていますが、疾患数が436 疾患と多いため、それぞれの疾患頻度は非常に低いと予測されます。そのため診断が非常に難しいうえ、子宮内や出生後早期に亡くなってしまふような予後不良な疾患も含まれているため、正確な診断を行うことが非常に重要です。</p> <p>そこで本研究は、東北メディカル・メガバンク機構の全ゲノム参照パネルおよび疫学情報を使用して、日本人における骨系統疾患に関連する遺伝子変化を網羅的に解析します。その中で1990 年から日本整形外科学会小児整形外科委員会により登録されている骨系統疾患登録症例数の上位100 疾患中で、常染色体劣性遺伝形式を示す疾患(30 疾患)でこれまで報告のある疾患に関連する遺伝子変化の日本人一般集団における頻度を明らかにし、さらにそこから疾患の頻度を推定することを目的とします。</p> <p>上記のことを検証することで、予後不良な疾患がふくまれる骨系統疾患において、将来的な遺伝子診断や予後推定、また難病指定の参考資料等に貢献することを目指します。</p>					
研究計画概要	東北メディカル・メガバンク事業の地域住民コホート調査および三世帯コホート調査に参加した方にご提供いただいた血液より作成された遺伝子情報から、骨系統疾患の原因となる、疾患関連遺伝子の変化を検索します。さらに調査票情報から身長や体重、合併症や既往歴などを調査し、遺伝子の変化とどのような関係性があるかを明らかにします。					
期待される成果	<p>各々の疾患頻度は低いですが、予後不良疾患が多く含まれる骨系統疾患の関連遺伝子バリエーションの日本人一般集団における頻度、骨系統疾患全体の発症頻度を調査することは、将来的な遺伝子診断や予後推定、また難病指定の参考資料としても貢献できると考えます。</p> <p>また、骨系統疾患関連遺伝子バリエーションの日本人一般集団における頻度が明らかになることに加え、関連遺伝子の新規バリエーションが検出された場合、保有個体の表現型と遺伝子型の関連性の検討を行うことで知的財産が発生する可能性があり、その成果を産婦人科領域での医療およびToMMoへ還元する予定です。</p>					
これまでの倫理 審査等の経過	平成30年7月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認(2018-4-038) 日本人における骨系統疾患関連遺伝子バリエーションの頻度および疾患頻度の調査					
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	「ヘルシンキ宣言(2013年10月改訂)」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針(平成20年12月改訂)」および「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針(平成26年12月22日(平成29年2月28日一部改正)文部科学省・厚生労働省)」を遵守して実施します。 また、使用する情報は、スーパーコンピュータ内で解析を行います。					
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30年12月4日					