

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)						
研究番号	2018-0062		利用するもの	日本人ヒト全ゲノム解析に基づく高精度の住民ゲノムパネルのゲノム配列情報(個人ごとの遺伝型情報)		
主たる研究機関	長崎大学 原爆後障害医療研究所 人類遺伝学研究分野		分担研究機関	なし		
研究題目	ゲノム配列を核としたヤポネシア人の起源と成立の解明			研究期間	平成31年4月1日 ~ 平成34年3月31日	
実施責任者	吉浦 孝一郎	所属	長崎大学	職位	教授	
研究目的と意義	日本人の起源とその発展の歴史は世界的にも非常に興味深い例として知られている。近年急速に発展してきたゲノム解析技術によって、これまでと違った視点から日本人の起源についてアプローチすることが可能となってきた。本研究の目的は、大規模全ゲノム解析を通して日本人の遺伝子的特徴を捉え、日本人の起源を解明するとともに東アジア島嶼地区への初期人類の移住と定着のプロセスを解明することである。これは同時に日本人全体の集団の内部にある小集団構造(階層構造)をも明らかにする。このことは、日本でのゲノム医療に不可欠な、日本人健常者集団全ゲノム情報のより正確な評価につながり国民の健康に資するものである。					
研究計画概要	本研究は、科研費新学術領域(複合領域)「ゲノム配列を核としたヤポネシア人の起源と成立の解明」A01班現代人配列解析にもとづくヤポネシア人進化の解明(http://yaonesian.org/a01.html)に基づくものである。本研究は、倫理審査承認を受けた研究計画に基づき長崎県島嶼部を含む地域より収集したゲノムDNAの全ゲノム情報を得た上で、日本列島在住のさまざまな集団の成立をゲノム多型を手がかりにして解析する。たとえば「耳垢遺伝子ABCC11(Yoshiura et al. Nature Genetics, 2006)」の多型などは対象とする多型のひとつである。これを含めた全ゲノム情報の多様性からなるゲノム階層構造を解析する。このときToMMo日本人ヒト全ゲノム解析に基づく高精度の住民ゲノムパネルのゲノム配列情報をコントロール群として用いる。この解析では多型頻度情報だけでなく個々人の遺伝型情報が必要である。					
期待される成果	本研究により全ゲノム解析を通して日本人の遺伝子的特徴を捉え、日本人の起源を解明するとともに東アジア島嶼地区への初期人類の移住と定着のプロセスを解明することである。これは同時に日本人全体の集団の内部にある小集団構造(階層構造)をも明らかにする。日本でのゲノム医療には正確な日本人健常者集団のゲノムの階層構造情報が必要である。同じ日本人であっても、精密に評価した場合に異なるバックグラウンドを持った集団含んだ疾患群-健常者群の比較を行った場合、結果には疾患の影響の他に、集団のバックグラウンドがバイアスとして含まれることになる。より少ないサンプル数でより正確な結果を得るためには、事前に詳細な集団のバックグラウンド情報が入手し、それをもって結果を解釈・補正することが効果的である。しかし、日本人の集団バックグラウンドの研究はまだ不十分である。日本人で最大の情報量を持つToMMo日本人ヒト全ゲノム解析情報は本研究に不可欠であり、またその成果はゲノム医療をととして国民の健康に資することが期待される。					
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	長崎大学ヒトゲノム・遺伝子解析倫理審査委員会にて審査を受け2018年11月8日に許可番号20181102にて許諾を得た。審査において、インシデンシャルファインディングに関するカウンセリング体制について記述明確化の指摘を受け修正した。					
倫理面、セキュリティー面への配慮	本試験に関係する全ての研究者はヘルシンキ宣言、及び厚生労働省の「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に従って実施する。情報管理者がサンプル・データを匿名化した上で個人情報を厳重に管理し、個人情報の漏洩を防ぐ。他機関へ試料・情報を提供することや公共のデータベースにゲノム情報を公開する可能性があること、医療情報にアクセスする可能性があること、そして疾患ゲノムコホート研究の健常対照として用いる場合があることについて、予め研究協力者に説明し同意を得た上で実施する。					
その他特記事項						
* 公開日	平成31年3月15日					