

試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2020-1006	利用形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象:地域住民コホート、三世代コホート調査参加者のうち、全ゲノム解析対象者 試料:なし 情報:ミトコンドリア領域のゲノム解析情報、調査票情報(出生地)
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	理化学研究所
研究題目	機械学習技術によるミトコンドリアDNA の集団構造解析			研究期間	2020年4月～2023年3月
実施責任者	木下 賢吾	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	本研究では、東北メディカル・メガバンク事業が収集・解析した検体の全ゲノム情報のうち、ミトコンドリアDNA の遺伝的多型を調べます。ミトコンドリアは細胞内にあるエネルギー産生に関わる小器官ですが、細胞のゲノムDNA とは別に固有のゲノムDNAを有しています。ミトコンドリアおよびミトコンドリアDNA は母親からのみ伝わるため、ミトコンドリアDNA の遺伝的多型を調べることで、その集団の母方の祖先がどこから由来しているかがわかります。ミトコンドリアDNA を調べることで、本事業で収集解析した検体がどのような祖先性を持った集団であるかをより明確にすることができます。このようにして明らかにした集団の由来とその割合を考慮することで、他の地域の検体のゲノムDNA情報と比較する際により精密な解析を行うことが可能となります。以上のように、本研究は今後行われる疾患関連遺伝子や薬剤応答性関連遺伝子の解明を促進し、それによって個別化医療やゲノム創薬の実現を目指すものです。				
研究計画概要	ミトコンドリアDNA上の塩基配列には個々人之間で違いがあります。これを多型と呼びます。ミトコンドリアDNAは母方からのみ伝わるため、ミトコンドリアDNA 多型の組み合わせが同じ人は、母方の祖先が同じであると推測されます。このようにしてグループ分けしたものをミトコンドリアDNA ハプログループと呼びます。本研究では東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方のうち、全ゲノム解析を行った方のミトコンドリアDNA 上の多型を調べ、ハプログループに分類し、どのようなハプログループがどのくらいの割合で含まれているかを明らかにします。さらに、クラスタリングと呼ばれる機械学習アルゴリズムなどを用いてより精緻な解析を行います。これらの結果を、日本人集団を含むそのほかの集団について解析された研究結果と比較することで、本コホートのハプログループの特徴を記述します。				
期待される成果	今後行われる疾患関連遺伝子や薬剤応答性関連遺伝子の解明を促進し、それによって個別化医療やゲノム創薬の実現を目指します。				
これまでの倫理 審査等の経過	2020年4月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認				
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	ヒトを対象とする医学系研究の倫理指針、ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理指針、別途締結する研究契約を遵守して研究を実施します。 匿名化された遺伝子情報、調査票情報は共同研究先と共有され、共同で解析を行う場合があります。共同研究先との情報共有は、二段階の生体認証により隔離されたセキュリティールーム内から、専用回線を通じて東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータへアクセスすることにより行います。情報の解析および保存はスーパーコンピュータ内で完結するため、東北メディカル・メガバンク機構が保管・管理し、共同研究先が保管することはありません。				
その他特記事項	東北メディカル・メガバンク事業				
* 公開日	令和2年5月1日				