

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
研究番号	2019-0091	利用するもの	EBV不死化細胞、調査票情報、ゲノム情報		
主たる研究機関	京都大学 大学院医学研究科	分担研究機関	該当なし		
研究題目	ToMMoゲノム情報を用いたスプライシング変化を伴うバリエーション機能の解析		研究期間	2020年 11月 1日 ~ 2024年 3月 31日	
実施責任者	網代 将彦	所属	京都大学 大学院医学研究科	職位	特定助教
研究目的と意義	本研究はイントロン領域の多型・変異に起因するスプライシング関連遺伝性疾患(遺伝性腫瘍症候群)の罹患リスクを評価することを目的としている。同領域は機能的に未解析な場合が多く、遺伝性疾患の発症要因の全容理解に貢献すると考えられる。				
研究計画概要	申請者のグループではこれまでにゲノム配列非コード領域、特にスプライシング異常をとまなう変化を対象として人工知能解析を導入した病原性変異の探索を施行している。解析ツールとしてはスプライシング部位をゲノムワイドでラーニングケースとして取り込んだプラットフォームを用いて、既知遺伝病関連遺伝子約2000種類を対象とした。その結果、これまでに選定した病原性の可能性があるバリエーションの一部が、東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)の登録ゲノム多型情報に含まれることを確認した。そこで、本研究では今回見出した多型を有するEBV不死化細胞を用いて、遺伝性腫瘍症候群に関連する病原性のバリデーションをシグナル伝達系の異常に着目して行い、疾患リスクが認められる多型を新規に同定を試みる。				
期待される成果	①遺伝病罹患リスクの特定を通して健康への貢献に結び付くことが期待される。 ②特定バリエーションの疾患リスクが同定された場合、その情報をバンクへ還元する。				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	本研究内容は京都大学医学研究科「医の倫理委員会」による承認を受けている。 審査月 2020年9月 審査結果 承認(G1113-2)				
倫理面、セキュリティ面への配慮	分譲された情報は、ToMMoのセキュリティ・ポリシーに沿ってネットワークから切り離されたスタンドアローンの環境でのみ解析する。				
その他特記事項					
* 公開日	令和2年12月15日				