

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
研究番号	2020-0018	利用するもの	情報:LAMB2のバリエーション情報(Chr3:49158500-49170600 (GRCh37))、アンケート情報、検査値情報		
主たる研究機関	東京大学		分担研究機関		
研究題目	レアバリエーションの腎臓病発症への影響の検討		研究期間	2020年11月1日～2023年8月31日	
実施責任者	張田 豊	所属	東京大学	職位	准教授
研究目的と意義	<p>ラミニンβ2をコードするLAMB2の変異は先天性ネフローゼ症候群、小瞳孔、中枢神経異常を特徴とするPierson症候群(OMIM#609049)の原因となる。</p> <p>近年、蛋白尿を呈し腎外症状がない孤発性腎症症例において、LAMB2のレアバリエーションが同定される報告が相次いでいる。そこで、LAMB2の特定のバリエーションを有することが腎機能や尿検査結果にどのような影響を及ぼすかを東北メディカル・メガバンクから分譲を受けた情報を用いて検討する。</p>				
研究計画概要	<p>東北メディカル・メガバンク全ゲノムリファレンスパネル(3.5KJPNv2)で収集された情報を用い、LAMB2の特定のバリエーションを持つ症例と、それ以外の対象者を比較する。</p> <p>基本情報:年齢、性別 特定健診情報:身長、血圧等、血液尿検査情報(クレアチニン(血中) [mg/dL]、尿素窒素 [mg/dL]、尿酸 [mg/dL]、赤血球数 [万/μL]、血色素量 [g/dL]、ヘマトクリット値 [%]、シスタチンC、尿中アルブミン/Cre補正、クレアチニン(尿中) [g/L]、等) 調査票(生活)情報:高血圧/腎泌尿器系疾患/循環器疾患/ネフローゼ症候群等の既往歴および家族歴、等 ゲノム情報:LAMB2のバリエーション情報(Chr3:49158500-49170600 (GRCh37))</p>				
期待される成果	<p>本研究は日本人を含む東アジア人で一定の頻度で存在するレアバリエーションが腎臓の機能に影響を与えるかどうかを検討するものであり、将来このバリエーションを有する人の慢性腎臓病発症リスクを予測することに役立つ可能性がある。現在レアバリエーションが慢性腎臓病のリスク因子となるかどうかについてほとんど分かっていないため、本研究の成果は広く人類の健康へ貢献すると考えられる。</p>				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	東京大学大学院医学系研究科・医学部倫理委員会で承認された。				
倫理面、セキュリティ面への配慮	<ul style="list-style-type: none"> ・「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 - 厚生労働省」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	なし				