

## 試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2020-2009-1	利用 形態	内部研究	利用する 試料・情報	対象:全ゲノムシーケンス解析の対象となっている参加者のうち、RNA抽出専用の採血管で血液を採取している参加者 <b>最大4,300人</b> 試料:RNA 情報:基本情報、調査票情報、特定健康診査情報、血液・尿検査情報、ゲノム情報、メタボローム情報	
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	日本人トランスクリプトーム参照パネルの作製			研究期間	2020年10月～2023年4月	
実施責任者	山本 雅之	所属	東北メディカル・メガバンク機構		職位	機構長
研究目的と意義	<p>東北メディカル・メガバンク機構では、コホート参加者の方々のご協力のもと、日本人一般集団のゲノム配列情報を解析し、日本人を対象とした難病等の医学研究に役立てています。しかし、ある人が他人と違うゲノム配列(バリエント)をもっていたとしても、その配列がどのような影響があるのか分からない場合があります。</p> <p>ゲノムの一部(一般に遺伝子)はRNAとして転写(発現)され、この転写産物(トランスクリプト)であるRNAの情報を基にタンパク質合成等が行われます。この</p> <p>研究では、RNAの発現情報を解析することで、RNAの発現量や、そこから推定される血球細胞の割合を推定し、ゲノム配列情報、代謝物などの各種データと比較検討することで、機能の分からないバリエントの意味づけを行っていきます。このRNAの発現解析情報を、個人が特定できない形で「日本人の包括的な転写物(トランスクリプトーム)参照パネル」として公開し、疾患研究でのRNAの解析の比較対象として役立てていきます。</p>					
研究計画概要	<p>RNAを安定化させる採血管で採取した全血よりRNAを抽出します。次世代シーケンスのためのライブラリ調整を行い、RNAシーケンスを行います。情報解析により、遺伝子発現(RNAの発現)の定量、RNAの成熟(スプライシング)、血球組成の推定を行います。これら情報とゲノム多型との相関を解析し、バリエントの機能解釈を行う。また代謝物定量値などの各種オミックスデータとの相関解析、各種疾患や加齢変化との相関解析を実施します。</p>					
期待される成果	<p>遺伝子発現(RNAの発現)やRNAの成熟に影響を与えるバリエントの機能情報が充実することで、日本人のゲノム研究の基盤として、疾患研究へ活用が期待される。</p>					
これまでの倫理 審査等の経過	<p>2020年10月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認 2021年1月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会変更承認</p>					
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	<p>利用する試料・情報は、高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータに保管した上で解析します。また、個人が特定できない形で「日本人の包括的なトランスクリプトーム参照パネル」として公開します。</p>					
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3年5月18日					