

試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2021-1017	利用 形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象:8.3KJPN対象者中、 1)VWF遺伝子にpathogenicなバリエントを有していると推察され た対象者 約50人 2)当該バリエントを有さない対象者 20人 試料:血漿(70人×250μl) 情報:性別、年齢、血液型、血小板数、CRP、喫煙の有無、採血 時の妊娠の有無、出血傾向に関する既往歴。同一の病因遺伝子 バリエントを有している方のご家族・血縁関係家族の出血症状な らびに出血性 疾患の有無(利用可能な場合)	
主たる研究機関	東京医科大学			分担 研究機関	東北メディカル・メガバンク機構	
研究題目	東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)ゲノムデータベースにおけるvon Willebrand disease (VWD)病因遺伝子Variant保有者の疾患発現状況、家 族背景、VWF抗原およびVWF活性等に関する調査			研究期間	2021年12月～2024年3月	
実施責任者	木内 英	所属	臨床検査医学分野		職位	教授
研究目的と意義	東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)で解析されたゲノムバリエントデータベース[Japanese Multi-Omics Reference Panel (jMorp)]をもとに、本邦におけるVWDの有病率を明らかにすることを目的とします。					
研究計画概要	<p>①公開されている東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)のゲノムバリエントデータベース(jMorp)をもとに、各種予 測ソフトを用いた解析からVWDの病因の可能性のあるバリエントを探索します。</p> <p>②病因の可能性のあるバリエントを持つことが予測された方の血漿サンプルをToMMo から東京医科大学に提供し、 基本となるVWF抗原と活性を測定します。またサンプル量に余裕がある場合にはVWFマルチマー解析など、診断・病 型を確認する解析を行います。</p> <p>③VWFの病因遺伝子バリエントを有しない健常者血漿サンプルもToMMoから東京医科大学に提供し、対照といたしま す。</p> <p>④最終的に本調査の結果から本邦におけるVWD患者の有病者数を予測します。</p>					
期待される成果	VWDの有病率を推計することで、本邦におけるVWDの診断に注意を促すエビデンスにつながることを期待されます。 遺伝子バリエントの病的意義など研究によって得られた知見は、適切な時期にToMMoのデータベースに提供されま す。					
これまでの倫理 審査等の経過	2021年11月 東京医科大学倫理委員会承認(中央一括審査)					
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	人を対象とする生命科学・医学系研究の倫理指針のほか、別途締結する研究契約の内容を遵守します。 試料・情報は、東京医科大学に提供し、東京医科大学で解析を行います。その際は、ToMMoセキュリティポリシー(ス タンドアール)を遵守して利用します。					
その他特記事項	東京医科大学研究費					
※情報公開日	令和4年1月31日					