

試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2021-1004-1	利用 形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象:全ゲノム解析済みコホート調査参加者 約9,300人 試料:なし 情報:生年月、性別、ゲノム情報、調査票情報(病歴、うつ傾向、 ストレスの強さ)、血液検査、尿検査、聴力測定、眼科検診データ
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	順天堂大学
研究題目	日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルの作成			研究期間	2021年6月～2022年3月
実施責任者	田宮 元	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	<p>東北メディカル・メガバンク事業では、これまでに約9,300名のコホート参加者の全ゲノム解析を実施し、次世代以降へ継承されるバリエーション(継承性バリエーション)をカタログ化した「日本人全ゲノム参照パネル」を構築・公開してきました。これは日本人を対象としたゲノム医学研究の情報基盤としてさまざまな研究で利用されています。一方、全ゲノム解析から得られたデータを元に、前世代から継承されたもの以外に、その人の体内で独自に生じたバリエーション(体細胞性バリエーション)の解析をすることも可能です。体細胞性バリエーションは加齢とともに蓄積し、様々な疾患の原因となるため重要ですが、特にアジア系集団において、どのような体細胞性バリエーションがどのくらいの頻度で観察されるかを解析した例は極めて少ないのが現状です。本研究では、特に解析が比較的容易で医学的 중요性も高いミトコンドリアDNA上に着目して継承性および体細胞性バリエーションの解析を行います。ミトコンドリアは細胞内に多数存在しエネルギー産生などに関わる小器官です。ミトコンドリアは核ゲノムDNAとは別のDNAを持っています。この細胞内のミトコンドリアが生殖細胞や体細胞で生じた突然変異によって多様性を持つ状態をヘテロプラスミーと呼びます。</p> <p>本研究ではヘテロプラスミーの解析を行い「日本人ミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネル」を構築することを目的とします。これはミトコンドリア病、糖尿病、精神神経疾患等の研究において重要な情報基盤となります。また本参照パネルを利用・解釈する上で重要な、年齢の分布、性別の割合、及びミトコンドリア異常と関連のある表現型(血液・尿生化学検査情報、生理機能検査情報、精神障害の既往、うつ傾向等)の統計情報も合わせて解析し公開することを目的とします。</p>				
研究計画概要	<p>すでに得られている全ゲノム解析データに対し、ミトコンドリアDNA上の体細胞性バリエーションを検出する解析ソフトウェアを適用し、バリエーションの位置、個体内のバリエーションの割合、集団におけるバリエーションを有する個体の頻度情報を解析します。解析結果のエラー等を除き、他の研究者にとって利用しやすい形式に整形し、公開いたします。</p> <p>共同研究機関にはバリエーションの位置や集団における頻度・品質情報、年齢、性別や表現型等の分布や割合等の統計情報を共有し、参照パネルの作成、解析ソフトウェアの開発・品質評価等を協力して行います。</p>				
期待される成果	<p>本研究の成果であるミトコンドリアヘテロプラスミー参照パネルやそれに付随する表現型等の統計情報については、我が国の情報基盤構築の一環として、外部の研究者に公開いたします。</p>				
これまでの倫理 審査等の経過	2022年8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	<p>倫理指針やToMMoセキュリティポリシー及び別途締結する研究契約に沿って研究を実施します。</p> <p>試料・情報を利用した解析はToMMoスーパーコンピュータ内で行い、共同研究機関とは結果のみを共有しますので、共同研究機関はスパコン上でこれらのデータにアクセスしません。</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4年9月2日