

試料・情報利用研究計画書(概要)				
審査委員会 受付番号	2022-1020	利用形態	内部研究	
研究題目	総動脈幹症原因候補バリエントの性状解析		研究期間	2023年3月～2024年3月
代表研究機関	東北メディカル・メガバンク機構	責任者 氏名・職	田宮 元	教授
分担研究機関	東北大学医学系研究科	責任者 氏名・職	菊池 敦生	教授
研究目的と意義	総動脈幹症は1万人に1人程度の有病率の比較的にまれな先天性心疾患です。総動脈幹症の既知の原因遺伝子はいくつかありますが、ある遺伝子の変化では、総動脈幹症を含む先天性心奇形のほか腎症状もきたすこともあります。東北メディカル・メガバンク機構が公開しているゲノムの多型頻度情報を検索すると、この遺伝子に日本人に多いバリエント(遺伝子変化)があることが分かりました。本研究ではこのバリエントを有する方の表現型(症状)の調査、およびこのバリエントが人類集団でいつ頃生じたのかの計算をします。それにより、総動脈幹症をはじめとする先天性心疾患や腎症状とこのバリエントの関連を明らかにするのが本研究の目的です。			
研究計画概要	東北メディカル・メガバンク機構が実施している長期健康調査に参加いただき、遺伝学的な解析をすでに完了しデータベースへ登録された方を対象として、今回注目しているバリエントをお持ちの参加者の方がいないかを調べます。同じ変化をお持ちの参加者がいらっしゃった場合には、その方が心疾患や腎症状をお持ちでないか、データベース上で調べます。また、この変化が同じ遠い祖先から受け継がれたものか、もしそうであれば何世代くらい前に伝わったものか、遺伝学的な手法で検討・計算します。			
利用試料・情報	対象:コホート調査参加者のうち全ゲノム情報が取得されている方 全員 試料:なし 情報:基本情報、調査票情報、検体検査情報、全ゲノム情報			
期待される成果	本バリエントの表現型を調査すること、また特に日本人において高頻度になっているバリエントが生じた年代を推定することは、総動脈幹症を含む先天性心疾患あるいは腎症状の遺伝学的背景の深い理解につながると期待されます。			
倫理審査等の経過	2023年3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を遵守して研究を実施します。 利用する情報は、厳密なアクセス管理により研究に参加する研究者のみが利用可能な環境で利用します。			
その他特記事項	大学運営費交付金			
(事務局使用欄)	*公開日 令和5年4月6日			