試料・情報利用研究計画書（概要）

審査委員会 受付番号	2023-2001	利用形態	内部研究			
研究題目	環境ストレス応答システムの一般集団における遺伝的多様性の理解			研究期間	2023年5月～2028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	山本　雅之	機構長
分担研究機関	－			責任者 氏名・職	－	－
研究目的と意義	東北メディカル・メガバンク事業は、大規模ゲノムコホート研究を行うことにより、地域医療の復興に貢献し、創薬研究や個別化医療等の次世代医療体制の構築を目指しています。これまで参加者の全ゲノムシークエンス解析を行い、日本人の遺伝的多様性を収集してきました。 私達は、高酸素、低酸素、活性酸素種、外来異物、紫外線などの様々な環境ストレスにさらされています。このような環境ストレスに対する応答は、遺伝子の発現制御のレベルで制御されています。そして、このような環境ストレスに対する応答の破綻は、様々な疾患発症と密接に絡んでいます。全ゲノムシークエンス解析では、環境ストレス応答に関与する遺伝子群においても多数の遺伝的多様性が同定されていますが、その多くの機能的解釈は不明です。本研究では、このような環境ストレス応答の一般集団における遺伝的多様性と疾患発症との関連を明らかにします。					
研究計画概要	環境ストレス応答に関わる遺伝的多様性の抽出と機能解釈を行います。タンパク質を規定する領域では、アミノ酸置換等を引き起こす遺伝的多様性がタンパク質機能に与える影響を、タンパク質の機能構造を基に推定します。遺伝子の発現を規定する領域については、発現制御因子のDNA結合に対する影響を、結合配列の多様性から推定します。遺伝子発現のデータが取得されている検体については、遺伝子発現情報を活用します。推定された環境ストレス応答の遺伝的な機能多様性と、各種形質や疾患発症と関連解析を行います。本研究で得られる成果は研究段階のものであり、研究結果について参加者にお返しすることはありません。					
利用試料・情報	対象：東北メディカル・メガバンク事業参加者　全員 試料：なし 情報：基本情報、調査票情報、特定健康診査情報、検体検査情報、生理機能検査情報、ゲノム情報、RNAシークエンス情報					
期待される成果	環境ストレス応答の一般集団における遺伝的多様性の抽出と機能推定を行い、各種形質や疾患発症との関連を明らかにすることは、個別化予防を目指す様々な研究に重要な知見を提供することが期待されます、。					
倫理審査等の経過	2023年5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、セキュリティ一面の配慮	人を対象とする生命科学・医学系研究の倫理指針を遵守して研究を実施します。 利用する情報は、高いセキュリティが確保されたスーパーコンピュータ内で、限定された研究者のみがアクセス可能な状態で利用し、外部へは持ち出しません。					
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5年5月12日					