

試料・情報利用研究計画書(概要)				
研究番号	2023-1002	利用形態	共同研究	
研究題目	配偶子のクロマチン構造と疾患との関連解析		研究期間	2023年7月～2025年3月
主たる研究機関	東北メディカル・メガバンク機構	責任者 氏名・職	元池 育子	准教授
分担研究機関	東京大学定量生命科学研究所	責任者 氏名・職	岡田 由紀	教授
研究目的と意義	哺乳類の配偶子である精子は、通常の細胞とは異なり、DNAが密に凝集した非常に特殊な構造をとります。この構造は、父親のDNAを外部の損傷要因から保護し、繁殖力を獲得するための重要なステップです。精子のクロマチン構造は妊孕性の有無と直結し、さらには次世代への影響も示唆されることもあり、本研究では、配偶子の構造に関わる遺伝子のバリエーションと疾患との関連について検証することを目的としています。			
研究計画概要	精子形成時における先体の生合成と細胞骨格の変化を伴うヒストン－プロタミン置換は、核伸長に関連する重要な仕組みであり、この過程には複数の遺伝子が関わることが知られています。本研究ではプロタミン凝集異常と妊孕性を含む疾患との関連を検証するため、先体形成・プロタミン凝集に関わる遺伝子のゲノム情報と、調査票における罹患歴・子どもの人数・検査情報との関連解析を行います。既知の精子形成に関わる遺伝子やバリエーションとToMMoデータにおける表現型との関連、および新規バリエーションの関連を確認し、関連の見出されたバリエーションや、逆に本研究では関連が見出されなかった既知のバリエーションがあった場合において、周辺の配列を用いた種間比較も行い、検証実験につなげることを想定しています。			
利用試料・情報	対象: 地域住民コホート調査、三世代コホート調査参加者 全員 試料: なし 情報: 基本情報、調査票情報、家族役割、特定健康診査情報、生理機能検査情報、検体検査情報、ゲノム情報			
期待される成果	配偶子形成と妊孕性について、その遺伝的背景を理解することは将来の不妊治療につながると考えられる。			
倫理審査等の経過	2022年6月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認(中央一括審査)			
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・医学系研究倫理指針を遵守して研究を実施します。 情報は、スーパーコンピュータ上で当機構研究者のみがアクセスして解析を行い、共同研究機関の研究者が情報にアクセスを行いません。解析結果のみを共同研究機関に共有し、共同で解析を行います。			
その他特記事項	科学研究費助成事業			
(事務局使用欄)	*公開日 令和5年7月21日			