

試料・情報利用研究計画書(概要)				
研究番号	2023-2005	利用形態	内部研究	
研究題目	日本人集団におけるRuns of Homozygosityの解析		研究期間	2023年7月～2026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	田宮 元	教授
分担研究機関	—	責任者 氏名・職	—	—
研究目的と意義	本研究はコホート参加者の皆様のゲノムの中でRuns of Homozygosity (RoH)という現象が生じている領域の調査をします。ヒトは両親から一対の染色体を受け継いでいますが、この一対を相同染色体対と呼びます。RoHとはこの相同染色体対の双方に同じ配列が連続している領域のことを意味します。通常、1000文字に1文字程度の違いがありますが、さまざまな原因や偶然の作用によって全く同じ配列が続く領域、すなわちRoHが生じます。RoHの量は集団の遺伝的多様性の指標のひとつと考えられており、ヒトではゲノム中にRoHが広く分布していることが知られています。このRoHの位置や大きさやと、病原体への感受性や身長・学歴などが関連する可能性が指摘されています。これまでの研究はDNAアレイという技術を利用して解析しており解像度が十分ではありませんでした。本研究は全ゲノムシーケンサーと呼ばれる新しいゲノム解析装置によるデータを用いてより高い解像度で、一般集団のゲノム中のどこにどの程度RoHがあるのかを調査することを目的とします。			
研究計画概要	すでに得られている全ゲノム解析データに対し、RoHを検出する解析ソフトウェアを適用し、RoHの位置と大きさ、集団においてそれぞれのRoHを有する個体の頻度情報を解析します。解析の前後にゲノムから推定された血縁情報やデータの品質値に基づくフィルタリングを実施し、極力エラーを排除して解析を行います。最後に、個人特定性のない、集団における頻度の情報を、他の研究者にとって利用しやすい形式に整形して公開いたします。			
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:ゲノム情報			
期待される成果	今後世界で実施されるさまざまなRoH検出解析の対照データとして使用されることが期待されます。これによりRoHが関連する疾患の発見・RoH領域の遺伝子の分析による分子病態の開明へつながることが期待されます。			
倫理審査等の経過	2023年7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・医学系研究倫理指針を遵守して研究を実施します。			
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8月10日			