

試料・情報利用研究計画書(概要)				
審査委員会 受付番号	2019-1007-5	利用形態	共同研究	
研究題目	糖鎖関連遺伝子variantに由来するヒト表現型の抽出と解析		研究期間	2019年9月～2025年3月
代表研究機関	創価大学	責任者 氏名・職	西原 祥子	教授
分担研究機関	東北メディカル・メガバンク機構	責任者 氏名・職	木下 賢吾	教授
	東北医科薬科大学	責任者 氏名・職	山口 芳樹	教授
	神戸薬科大学	責任者 氏名・職	北川 裕之	教授
	大阪大学	責任者 氏名・職	井ノ口 仁一	特任教授
研究目的と意義	私たちの体を構成する細胞やタンパク質には、様々な糖(ブドウ糖や果糖など多くの種類がある)から出来ている「糖鎖」と呼ばれる分子が結合し、糖鎖の種類に応じた働きを担っています。たとえば、輸血の際に重要となる血液型は赤血球という細胞の表面にある糖鎖の違いで決まっていることが知られています。このように糖鎖は、さまざまな細胞の働きや疾病の発症に関わっていますが、糖鎖を作るのに関連する遺伝子(糖鎖関連遺伝子)の働きによって合成される種類が決まっています。この研究では東北メディカル・メガバンク計画の参加者が持つ糖鎖関連遺伝子の変異を調べ、これらの変異によって糖鎖のでき方がどのように変わるか、またそれによって個人の体質や疾病へのかかりやすさがどのように変わるかを調べることを目的とします。			
研究計画概要	コホート参加者のうち、全ゲノム解析を行った参加者の解析結果のデータから糖鎖関連遺伝子の機能に影響を与えると推定される変異を抽出します。これらの変異によって糖鎖関連遺伝子のタンパク質が糖鎖を作る機能が変化するかどうかを、合成したタンパク質での実験(分子レベル解析)や、これらの変異を持った細胞の振る舞いがどのように変わるかの実験(細胞レベル解析)を行い検証します。さらに、これらの変異を持った人について健康状態、ストレスやうつ状態、自閉症に関するスコア、認知機能、生活習慣、血液検査や尿検査の検査値、体内の化合物の情報(メタボローム情報)について特徴があるかどうかを、アンケート結果や血液検査結果等と比較することで説明します。			
利用試料・情報	対象数: 東北メディカル・メガバンク計画参加者のうち、全ゲノム解析実施済者 試料: 血清、尿、EBV不死化細胞および増殖T細胞、単核球(変異の有するものと有しないもの各20～30例) 情報: 基本情報、血液検査情報、尿検査情報、調査票情報、特定健康診査情報、全ゲノム情報、メタボローム解析結果、タブレット調査票、認知機能検査情報			
期待される成果	コホート参加者が持つ糖鎖関連遺伝子のVariantについて実験的検証を行いつつ表現型との関連解析を行うことで、生物学的意義や疾患への関連を明らかにし、地域住民の健康増進と疾病の予防に資することが期待されます。			
倫理審査等の経過	2023年9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、セキュリティ面の配慮	研究にあたっては、「人を対象とする医学系研究の倫理指針」、東北メディカル・メガバンク機構「セキュリティ・ポリシー」のほか、共同研究契約の内容を遵守して実施します。 変異の解析は高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータで行います。分子レベル・細胞レベルの解析は共同研究機関で行います。			
その他特記事項	特になし			
	※公開日 2023年10月23日			