

試料・情報利用研究計画書(概要)					
研究番号	2023-1012	利用形態	共同研究		
研究題目	量的形質に関する遺伝因子の解明			研究期間	2023年12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	木下 賢吾	教授
分担研究機関	理化学研究所		責任者 氏名・職	寺尾 知可史	チームリーダー
研究目的と意義	日常臨床で用いられる臨床検査値などの様々な量的形質が一塩基多型(SNP)をはじめとする遺伝的多様性によって説明されること(QTL)が当研究室による研究を含む複数の研究でこれまで示されてきた。遺伝的多様性と量的形質の関連を解明することは、量的形質のみならず関連する疾患の病態形成機序の解明に繋がり得ること、及び人類の健康増進に役立つことから非常に意義のあることである。 本研究では世界的にも測定データの少ないが生物学的に重要である可能性のある形質のQTLを行い、複合形質理解と生命現象理解に役立たせることを目的としている。また、対象サンプルとして東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)に登録されているサンプルを用いるが、ToMMoの以前のQTL研究では対象外であった項目についても対象として、既存ToMMo QTLの検出力増強を図ることを副次的な目的としている。				
研究計画概要	ToMMoに登録されているサンプルの遺伝子型と量的形質の両情報が得られるうち、健康調査情報が手厚い約5万人分のサンプルを年齢・性別などバランスを考慮して選択し解析対象とする。 ToMMoに保存されている血清をToMMoにて分注後、ToMMoから理研の委託会社に直接送付し対象臨床検査項目の測定を行う。対象検査項目は、ToMMoの以前のQTL研究(TGA000008)で対象となっていないもの(Mg, Fe, UI BC, PL, β-LP, AMY, LAP, ChE, iP, Ca, CK,TP, ALB)と(TGA000008)で対象となっているが今回新たな関連解析を目的とした項目(LDL-C, HDL-C, Na, K, CL)とからなる。 理研は測定データを受領し、ToMMoより分譲された遺伝子型情報(構造多型を含む)を用いて関連解析を行う。本研究結果で得られたQTL解析結果は、利用可能な他のデータセットのQTLや疾患の統計量と統合・比較を行う。解析結果はToMMoに共有される他、ToMMoのデータベース(jMorp)にデポジットされる。				
利用試料・情報	対象:DNAマイクロアレイのある参加者 50,000人 試料:血清 情報:性別、年齢、ゲノム情報(マイクロアレイ等)				
期待される成果	血液中の様々な代謝物の量の多寡が遺伝的な原因によるものか否か、遺伝的な要因による場合は関連する変異の情報が明らかになることで、将来的な健康増進にも裨益することが期待される。				
倫理審査等の経過	2023年11月 理化学研究所横浜事業所倫理審査委員会承認				
倫理面、セキュリティー面の配慮	試料等提供者のプライバシー侵害の可能性については、厳重に個人識別情報を管理・保護する仕組みに加え、個人特定情報と遺伝子情報が1カ所に同居することを避けているため、組織的な犯罪が行われない限り、個人の遺伝子情報が漏出する可能性は皆無である。したがって、プライバシー侵害のリスクもきわめて少ない。				
その他特記事項	助成金(武田医学振興財団)				
(事務局使用欄)	*公開日 2023年12月27日				