

試料・情報利用研究計画書(概要)				
研究番号	2023-2010	利用形態	内部研究	
研究題目	ヒトにおけるリン脂質リモデリング酵素LPCAT1の機能の解明		研究期間	2023年11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	熊田 和貴	教授
分担研究機関	—	責任者 氏名・職	—	—
研究目的と意義	リゾリン脂質アシル基転移酵素1(LPCAT1)は、細胞膜のリン脂質の再構成を介してホスファチジルコリン(PC)の生成に関与している。PCは哺乳類細胞の細胞膜で最も豊富に存在するリン脂質であり、LPCAT1によるリン脂質の再構成は、細胞膜のPC組成の制御を介して細胞膜の性質や細胞膜を介したシグナル伝達に大きく影響する。LPCAT1のノックアウトマウスは呼吸器の異常・視覚異常を示すことが報告されており、またさらに、研究協力者らは、LPCAT1ノックアウトマウスの解析によって、同マウスの赤血球は赤血球膜のリン脂質の変化を伴い、形態異常や貧血傾向を示すことを見出している。本研究では、マウスにおいて観察されるのと同様に、LPCAT1の遺伝子変異とヒトの肺機能・視覚・血液検査情報に相関があるかを検討し、LPCAT1のヒト健康への影響を明らかにすることを目的としている。			
研究計画概要	LPCAT1の遺伝子変異とヒトの健康調査情報(呼吸器・視覚)ならびに血液検査情報に相関があるかを検討し、LPCAT1のヒト健康への影響を明らかにする。個人ごとのデータは東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内でのみ扱い、得られた統計情報を研究協力者と共有する。マウスの表現型を参考にしつつ、得られた統計情報を基に研究協力者とLPCAT1のヒト健康への影響を検討する。			
利用試料・情報	対象:東北メディカル・メガバンク計画の地域住民コホート調査、三世代コホート調査参加者のうち全ゲノム情報が利用可能な方(最大約10万人) 試料:なし 情報:LPCAT1遺伝子周辺のゲノム情報、基本情報(年齢性別等)、血液検査情報(特に赤血球の安定性・形態に関するもの)、健康調査情報(呼吸器・視覚に関するもの)、既往歴情報			
期待される成果	LPCAT1の疾患への影響がヒトとマウスで共通であれば、マウスを用いた解析によりこれらの疾患の治療法の最適化や、新たな治療法の開発につながる事が期待される。			
倫理審査等の経過	2023年11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	研究には特定の個人を識別できないよう加工した情報のみを使用する。個人ごとのデータは東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で扱い、得られた統計情報のみ研究協力者と共有する。			
その他特記事項	この研究は運営費交付金により実施いたします。			
	※公開日 2023年12月6日			