

試料・情報利用研究計画書(概要)					
研究番号	2024-1003	利用形態	共同研究		
研究題目	東北メディカル・メガバンク機構地域住民コホートデータベースにおけるFabry病遺伝子(GLA)のバリエーションとその患者特性を調べる研究		研究期間	2024年6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	後岡 広太郎	特任准教授
分担研究機関	東北大学医学系研究科		責任者氏名・職	安田 聡	教授
分担研究機関	財団法人脳神経疾患研究所		責任者氏名・職	衛藤 義勝	センター長
研究目的と意義	Fabry病はX連鎖性遺伝という形式の遺伝病です。患者さんのほとんどは男性ですが、女性でも発症することがあります。糖脂質が全身に溜まる病気ですが、治療法があります。東北メディカル・メガバンク機構住民コホートデータベースにFabry病の原因遺伝子のバリエーション(DNAの塩基配列に生じる違いのこと)をもつ方がどれぐらいいらっしゃるのか調べます。また心電図や血液検査、頭部MRIの検査結果を用いて、各遺伝子のバリエーションによる病理性やその特徴を検討します。				
研究計画概要	既に匿名化され解析が終了しているJMorp遺伝子情報(データ公開先: https://jmorp.megabank.tohoku.ac.jp/)とそのレポジトリの情報を用いてFabry病の原因遺伝子のバリエーションをもつ参加者を同定します。その方の研究IDを使用して、同じく匿名化された心電図、採血、頭部MRIデータを連結します。 採血検体は共同研究機関である財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター アジアライソゾーム病研究センター(日本有数のFabry病の研究所)に研究IDと共に送付され、 α -ガラクトシダーゼA(GLA)活性、血漿グロボトリアオシルスフィンシン(Iyso-Gb3)値が測定されます。遺伝子のバリエーションと各検査異常の有無や程度の関連を評価します。 今回は有病率や遺伝子のバリエーションと各検査異常の有無との関連を調べる研究であり結果は開示しませんが、生命に重大な影響を与える可能性のある偶発的所見が発見された場合は ToMMo の方針に則り対応いたします。				
利用試料・情報	対象:東北メディカル・メガバンク機構地域住民コホート調査に参加頂いている方 試料:血液 情報:参加者基本情報(年齢・性別・既往歴)、心電図、頭部MRI、生化学検査、全ゲノム解析情報				
期待される成果	本研究によりFabry 病の有病率が従来の報告より多い場合は早期発見に向けた試みに繋がる可能性があります。また遺伝子のバリエーションによる病理性が分かる事で治療が必要な患者さんが分かる可能性があります。				
倫理審査等の経過	2024年5月 東北大学東北メディカル・メガバンク機構倫理審査委員会				
倫理面、セキュリティー面の配慮	・物理的安全管理(データ管理PCは寶澤研究室内の保管庫にて鍵をかけて保管、記録媒体の持ち出し禁止等、盗難等・漏えい等の防止、個人データの削除及び機器、電子媒体等の廃棄、血漿試料の送付や解析に関しては、試料は研究固有IDのみで管理する) ・技術的安全管理(データ管理PCへのアクセス制御、外部からの不正アクセス等の防止に対して不正ソフトウェア対策) ・組織的安全管理(個人情報の取扱の制限と権限を限定する) ・人的安全管理(定期的に教育を受ける)				
その他特記事項	この研究は運営費交付金により実施します。				
(事務局使用欄)	*公開日 2024年6月21日				