

試料・情報利用研究計画書(概要)				
研究番号	2024-2001	利用形態	内部研究	
研究題目	TMMコホート情報を活用した表現型ワイドな全ゲノムシーケンス関連解析		研究期間	2024年5月～2026年3月
主たる研究機関	東北大学東北メディカル・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	疾患とゲノムの関連を調べる研究では、これまで主に SNP アレイというツールが用いられてきましたが、全ゲノムシーケンスデータを対象とした解析では、SNPアレイでは扱えなかった、頻度の低いゲノム多型や、より複雑な構造を持つ多型などを解析することで、さまざまな検査値や体質の個人差に関する、より詳細な遺伝的背景の解明が期待されます。本研究は、これらの全ゲノム解析で検出される検査値や体質とゲノム配列の個人差に関する関連を探索することを目的とした研究です。このような遺伝型-表現型関連解析を表現型横断的に実施することで将来的な研究の基盤となる情報を充実させます。			
研究計画概要	本研究では、東北メディカル・メガバンク計画のコホート参加者を対象とし、全ゲノムシーケンス配列及びSNP アレイから得られたゲノムDNA配列の遺伝型に対して、検査値や調査票情報といった表現型との関連を解析します。この解析結果は、疾患や遺伝的個人差の生物学的な解釈を深め、新規治療仮説の生成に役立てます。			
利用試料・情報	対象：東北メディカル・メガバンク計画に参加された方 試料：なし 情報：全ゲノムシーケンスデータ、SNPアレイデータ、基本情報(年齢・性別)、検体検査データ、調査票データ、メタボローム情報、生理機能検査データ、特定健診データ			
期待される成果	東アジア最大であるTMMの全ゲノム情報に対して、表現型ワイドに関連解析を実施することでこれまで報告されてこなかった全ゲノム多型—表現型間の関連を検出することが期待されます。本研究で得られる遺伝型—表現型間の関連は、遺伝的背景の解明に繋がることが期待されます。また、本研究で得られる日本人集団における関連解析の要約統計量は、将来的な本邦のゲノム個別化医療の精度を向上すると期待されます。			
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	東北大学東北メディカル・メガバンク機構から外部への試料の提供はありません。また、遺伝子情報、検査情報、調査票情報と各遺伝型との関連に関する個人特定性のない統計情報はjMorp等の適切なプラットフォームにて外部の研究者に公開いたします。			
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7月1日			