

試料・情報利用研究計画書(概要)				
研究番号	2024-2003	利用形態	内部研究	
研究題目	バリエントの重篤度推定による重篤バリエントの世代間変動に関する研究		研究期間	2024年8月 ～ 2027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	木下 賢吾	教授
分担研究機関	—	責任者氏名・職	—	—
研究目的と意義	今後発展が期待されているゲノム医療において、世代・集団による遺伝的な背景に差があるのかどうかを知ることは、非常に重要である。通常どの個人もある程度の数のゲノムバリエントを保有しているが、そのゲノムバリエントのうち、なかでも生命維持にとって基本となるタンパク質の機能の変化や喪失に関わるようなバリエント(重篤バリエント)がどれであるかを予測する研究が進展している。そこで本研究では、最近の予測方法を用いて、日本人集団における重篤バリエントの保有状況についての解析を行い、世代や民族における保有状況の違いを調査することで、遺伝的リスクの評価や個別化医療の実現に向けた新たな知見を得ることを目的とする。			
研究計画概要	全ゲノム解析データから得られる、主としてアミノ酸の変化をもたらすバリエント情報を対象とする。これらのバリエントについて最近提案された重篤度を推定する手法を適用し、個人ごとの遺伝的リスクとしてのスコアを算出、世代単位で遺伝的リスクを統計解析し、世代による変化を検証する。さらにこのスコアを他国バイオバンクの情報解析を行っているイルミナ社の研究協力者と共有し、世代や集団による遺伝的リスクの違いを検証する。今後発展が期待されているゲノム医療戦略において、世代・集団による遺伝的な背景情報の差異は重要であり、本研究によって得られる知見は有用であると考えられる。なお前提となるバリエントの重篤度情報自体が予測であることもあり、現時点では確実性が十分でないため、回付は行わない。			
利用試料・情報	対象:東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査参加者(地域住民コホート及び三世代コホート)のうち、全ゲノムシーケンス解析対象者(最大約15万人) 試料:なし 情報:基本情報(性別・年齢)、全ゲノム解析情報			
期待される成果	本研究では、遺伝的リスクの世代間変動を把握することで、ゲノム医療の発展に寄与し、将来的には各集団に最適化された予防医療や治療法の開発を促進するための基礎的知見を提供することが期待される。			
倫理審査等の経過	2024年8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	全ての情報は、個人情報と容易に結びつけられないように、特定の個人を識別できないように加工し機密下に保管する。提供された情報などをもとにした研究結果を公表する場合は、集団としての統計解析の結果のみを公表し、研究対象者の特定が可能となるような情報を公表することは無い。本研究で行われる個人の解析の結果は、研究対象者に開示しない。			
その他特記事項	この研究は東北メディカル・メガバンク事業補助金により実施する。			
	※公開日 2024年8月20日			