

試料・情報利用研究計画書(概要)				
審査委員会 受付番号	2023-2003-1	利用形態	内部研究	
研究題目	日本人大規模集団におけるタンデムリピート配列解析の高精度化		研究期間	2023年6月～2027年3月
代表研究機関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構	責任者 氏名・職	勝岡 史城	教授
分担研究機関	—	責任者 氏名・職	—	—
研究目的と意義	ゲノム(生物の持つ遺伝情報の全体)の中のタンパク質のアミノ酸配列中に、一個から数十個の長さの配列が繰り返しているところがある。これをタンデムリピートと呼んでいる。この繰り返し配列はランダムな突然変異に対して不安定で、何らかの安定化の機構、もしくは変異に対して強い淘汰圧があると推測されてきた。この領域における繰り返し回数の異常な増加は、様々なヒト疾患の原因となり、その回数は疾患の発症年齢や臨床症状に影響を及ぼすことが知られている。この背景から、ヒト全ゲノムにおける繰り返し領域の遺伝子座および繰り返し回数を正確に決定することは、これら疾患の診断・病態解明の点で重要であるが、大規模集団における詳細な解析は行われていない。本研究では、全ゲノム解析データを詳細に解析することで、日本人一般集団における繰り返し領域の多様性を高精度にカタログ化するとともに、各種形質や疾患発症との関連を明らかにする。			
研究計画概要	東北メディカルメガバンク事業で取得した全ゲノム解析情報について繰り返し領域に最適化した情報解析を行い、日本人集団における遺伝子型と繰り返し回数の関係を明らかにする。場合によっては、コピー数および構造多型の検証を加え、各種形質や疾患発症との関連解析を実施する。 また、上記の集団の中から追加で、特に繰り返し回数の異常な増加が認められ、かつ認知機能低下を伴う個人生体試料の解析を行う。			
利用試料・情報	対象:全ゲノム情報解析済対象者 最大100,000人（試料使用については7名） 試料: 白血球成分 (Buffy Coats)、(1検体あたり):約200 μl 情報:基本情報、家系情報、調査票情報、検体検査情報、特定健康診査情報、全ゲノム情報、メタボローム情報、MRI解析情報			
期待される成果	ヒト全ゲノムにおけるリピート領域の遺伝子座および繰り返し回数を正確に決定することは、疾患の診断・病態解明の点で重要である。			
倫理審査等の経過	2025年3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 ティー面の配慮	人を対象とする生命科学・医学系研究倫理指針を遵守して研究を実施する。また、試料・情報は、スーパーコンピュータ内で限られた研究者のみに限ってアクセス可能な環境で利用する。			
その他特記事項	東北メディカル・メガバンク事業補助金			
(事務局使用欄)	*公開日 2025年5月26日			