

試料・情報分譲申請用研究計画書（概要）						
研究番号	2025-1012 （ 2024-0037）	主たる研究機関	国立大学法人東京大学		分担研究機関	なし
研究題目	神経筋変性疾患におけるバリ アント 解析			研究期間 （ 西暦）	2024年10月1日～2028年3月31日	
実施責任者	松川 敬志		所属	東京大学大学院医学系研究科 神経内科学	職位	助教
研究目的と意義	我々は、ある神経変性疾患の一部の症例においてある遺伝子のタンデムリピート伸長（繰り返し塩基配列の異常伸長）を見出している。このタンデムリピート伸長が疾患発症の原因となっているかについて、さらに多くの症例でスクリーニングが必要である。この遺伝子のタンデムリピート伸長と非常に強い連鎖不平衡（特定の遺伝子の変化同士が、理論上の期待よりも高頻度で一緒に遺伝する現象）にある一塩基置換を同定した。この遺伝子のタンデムリピート伸長が他の神経筋変性疾患に存在するかをショートリードの全ゲノム解析データで直接確認することは難しいと考えられるために、この遺伝子のタンデムリピート伸長と強い連鎖不平衡にある一塩基置換を認める症例をショートリードの全ゲノム解析データで確認し、そのような症例が存在した場合には、当該症例の発症に関連するタンデムリピート伸長の有無、臨床像などについて確認するため、細胞試料、コホート情報の提供を相談する。さらに家族の既往歴の情報から、神経変性疾患を有する方々が確認されれば、新たな神経筋変性疾患の原因遺伝子の発見、その病態機序の解明につながることから、意義の高い研究である。					
研究計画概要	AMEDデータ 利活用プラットフォーム メタデータ 検索を利用し、東北メディカル・メガバンクにおける7125人、バイオバンク・ジャパンにおける6000人、ナショナルセンター・バイオバンクネットワークにおける9830人のデータの中で、東北メディカル・メガバンクにおける7125人のサンプルのショートリードの全ゲノム解析データの1名において、この一塩基置換を有する対象者がいることを見出している。その対象者の不死化細胞を用いて、DNAを抽出し、タンデムリピート伸長の有無、伸長リピートの構造の詳細な分析、ハプロタイプ（特定の病気や形質と関連する遺伝的パターン）の解析を施行するとともに、臨床像などについての情報を用いて分析を行う。この一塩基置換を有する対象者がタンデムリピート伸長を有し、その家系内に、神経筋変性疾患を有している方がいるとの情報が得られた場合には、その遺伝子のタンデムリピート伸長が、神経筋変性疾患の原因であることを裏付ける要素として説得力が高まると考えられる。					
利用するもの	対象： ☒ 地域住民コホート 調査 ☐ 三世代コホート 調査 試料： ☐ DNA ☐ 血漿 ☐ 血清 ☐ 尿 ☐ 母乳 ☐ 単核球 ☒ EBV不死化細胞 ☐ 増殖T細胞 情報： ☒ 基本情報 ☒ 調査票情報 ☒ 検体検査情報 ☒ 特定健康診査情報 ☒ 生理機能検査情報 ☒ メタボローム解析情報 ☐ プロテオーム解析情報 ☐ 認知・心理検査情報 ☐ MRI 画像解析情報 ☐ MRI 画像情報 ☒ 全ゲノム解析情報（全て） ☐ 全ゲノム解析情報（特定領域） ☐ SNPアレイ情報（全て） ☐ SNPアレイ情報（特定領域） ☒ その他の情報（ 歯科検査情報、レセプト 情報、疾患登録情報 ）					
期待される成果	新たな神経変性疾患の原因遺伝子の発見、その病態機序の解明につながることから、意義の高い研究である。さらには、神経筋変性疾患の治療研究の基礎になる可能性があり、将来の、被災地住民と人類の健康へも貢献できる可能性があると考える。解析予定のタンデムリピート伸長の有無、伸長リピートの構造の分析結果については、東北メディカル・メガバンク計画へ還元できると考える。					
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	本研究計画を遂行するにあたって、東京大学大学院医学系研究科・医学部倫理委員会（G1396）・ 東北大学東北メディカル・メガバンク倫理委員会（2025-4-084） より審査を受けて、承認を得ている。					
倫理面、セキュリティ面への配慮	ToMMbのセキュリティポリシーに沿った遠隔セキュリティエリアを所属機関に設置し、分譲されたデータへは、遠隔セキュリティエリアからのみアクセスすることで、高度なセキュリティが担保されている。					
その他特記事項	特になし					
*公開日 2025年9月16日						