

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)

研究番号	2025-0069	主たる研究機関	東京大学大学院 医学系研究科		分担研究機関	医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究センター
研究題目	神経変性疾患におけるリピート伸長探索およびハプロタイプ解析			研究期間 (西暦)	承認日 ~ 2028年3月31日	
実施責任者	佐竹 渉	所属	東京大学大学院 医学系研究科 神経内科学	職位	准教授	
研究目的と意義	筋萎縮性側索硬化症(ALS)、パーキンソン病、多系統萎縮症は「神経変性疾患」と呼ばれる、難治性の疾患です。一部の患者さんで遺伝子に病気の原因が見つかることがありますが、多くの方では原因遺伝子は見つかりません。近年、「リピート伸長」と呼ばれる特殊な遺伝子変異が、さまざまな神経疾患の原因となることが明らかとなってきました。従来の解析手法では、未知のリピート伸長を正確に検出することが困難な場合も多くありました。我々は長鎖リード全ゲノムシーケンスという手法を用いることで、従来見逃されてきた病気の原因となるリピート伸長を包括的に探索することを目的とした研究を行っています。既知のリピート伸長の一部は人種間で大幅な差異があることが知られており、日本人の患者さんのデータを、日本人の健康な方のデータとの比較解析することが重要であると考えています。本解析を通じて、診断精度の向上および病気の発症機構の理解を深めるとともに、将来的な治療法開発や個別化医療の基盤形成に貢献することを目指しております。					
研究計画概要	東京大学神経内科に保存されている神経変性疾患800名の方のDNAについて、共同研究機関である医薬基盤・健康・栄養研究所 難病免疫ゲノム研究センターで長鎖リードシーケンス全ゲノムシーケンス解析を行います。東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)が実施する三世代コホートの参加者のうち長鎖リードシーケンス全ゲノム解析が行われている110家系330名の方のデータを、健康な方のデータとして比較対象と致します。既存の解析用ツールを用いて、全ゲノム領域にわたってリピート伸長を網羅的に検出し、疾患を罹患している方と健康な方で比較を行うことで、疾患を罹患している方で選択的に見られる、あるいは疾患を罹患している方で高頻度に認められるリピート伸長領域の同定を試みます。疾患に関連したリピート伸長の候補を見出した後に、リピート伸長が遺伝子の機能にどのように影響しているかを含め、病原性を発揮しているか否かに関する慎重な検討を進めます。					
利用するもの	<p>対象: <input type="checkbox"/> 地域住民コホート調査 <input checked="" type="checkbox"/> 三世代コホート調査</p> <p>試料: <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> 血漿 <input type="checkbox"/> 血清 <input type="checkbox"/> 尿 <input type="checkbox"/> 母乳 <input type="checkbox"/> 単核球 <input type="checkbox"/> EBV不死化細胞 <input type="checkbox"/> 増殖T細胞</p> <p>情報: <input checked="" type="checkbox"/> 基本情報 <input checked="" type="checkbox"/> 調査票情報 <input type="checkbox"/> 検体検査情報 <input type="checkbox"/> 特定健康診査情報 <input type="checkbox"/> 生理機能検査情報</p> <p><input type="checkbox"/> メタボローム解析情報 <input type="checkbox"/> マイクロバイオーム情報 <input type="checkbox"/> 認知・心理検査情報 <input type="checkbox"/> MRI画像解析情報 <input type="checkbox"/> MRI画像情報</p> <p><input type="checkbox"/> 全ゲノム解析情報(全て) <input type="checkbox"/> 全ゲノム解析情報(特定領域) <input type="checkbox"/> SNPアレイ情報(全て) <input type="checkbox"/> SNPアレイ情報(特定領域)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> その他の情報(家系情報、カルテ転記情報、長鎖シーケンス情報)</p>					
期待される成果	本研究により、神経変性疾患の原因となる、あるいは発症に寄与するリピート伸長が新たに同定できれば、診断の正確性向上に役立つことが期待されます。また、近年遺伝子に原因がある神経変性疾患に対し、疾患修飾療法(病気の根本原因に対処する治療法)が次々と開発されてきております。正確な原因を同定することができれば、新規治療開発にも結びついていく可能性があります。					
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・医学部倫理委員会より審査を受けて承認を得ています。倫理委員会から示された留意事項は特にございません。					
倫理面、セキュリティ面への配慮	ToMMo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ています。具体的には、入り口は常時施錠がなされており、入室に個人の認証が必要であり、個人ごとに区別ができるカードおよび静電認証を使った入室管理を行い出入口に監視カメラを設置しています。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ます。					
その他特記事項						
(事務局使用欄)						
*公開日:2026年5月7日						