

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
審査委員会 受付番号	2017-1007	利用するもの	情報:全ゲノム情報(SNPアレイ情報を含む)、基本属性情報(性別、年齢、罹患歴(家族含む))		
主たる研究機関	東京大学		分担 研究機関	東北メディカル・メガバンク機構	
研究題目	多系統萎縮症疾患などに関連する遺伝要因の探索		研究期間	共同研究契約締結後～ 平成30年3月	
実施責任者	辻 省次	所属	東京大学・医学系研究科		職位 教授
研究目的と意義	多系統萎縮症疾患に関連する領域についてのレプリケート研究を行う。関連してエクソーム解析を進め、さらに当該多型について、Sanger sequenceによる確認を行ったところ、control集団(643例)において、Hardy-Weinberg平衡からの逸脱が観察された。そのため何らかのサンプリングバイアス、構造化などの可能性が考慮され、関連解析として精度の高いレプリケート結果を示すことが課題となっている。ToMMoで構築を進めている全ゲノムリファレンスパネルにおいて精度評価を行いレプリケート研究に耐えうる結果か評価を行う。				
研究計画概要	多系統萎縮症疾患は、初期の症状は多様で、最初に脳のどの部分がどれだけ侵されたかによってさまざまな症状が観測される。当該疾患は多因子疾患であることが想定されており、この疾患の原因遺伝要因を地道に探索することは意義がある。辻らはすでにエクソーム解析の手法などで関連する因子の原因候補を見出しているが、一般的に、エクソーム解析ではPCRのステップが必要であること、ターゲット領域が試薬によって異なることなどからコントロール検体を含めた評価が困難な場合がある。さらに、Sanger sequenceなど、他の解析方法で多型に関する確認が得られた場合であっても、解析集団において、当該多型がHardy-Weinberg平衡を満たさない場合、ToMMoが有している、独立の大規模control集団の多型情報を用いた解析が極めて有用となる。 当共同研究では、検証を進めている全ゲノム中の対象領域について、ToMMoが構築している全ゲノムリファレンスパネルのアライメントおよびバリエーションコールの結果について、統計情報などを詳細検討し、精度確認を行うことで、コントロールとして利用可能な情報について精査し提供を行う。また、これらの過程でパネル構築の今後の改善点などについても検討を行う。なお、コントロールとするための基本属性情報を利用する。				
期待される成果	辻らは神経系疾患の構造多型をふくめたさまざまなゲノム解析および結果評価の経験があり、ToMMoの全ゲノムリファレンスパネルの精度評価に重要な知見を提供し得る。本共同研究により、全ゲノムリファレンスパネルの意義が確認できるとともに、今後のパネルの構築の手法についての改善を行うことができる。				
これまでの倫理 審査等の経過お よび主な議論	<ul style="list-style-type: none"> ・東京大学大学院医学系研究科 医学部倫理委員会にて審査・承認(審査番号:G0707-(36)) ・東北大学東北メディカル・メガバンク機構 倫理委員会にて審査・承認(NO.2017-4-027) 				
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	<ul style="list-style-type: none"> ・「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に基づいた管理を実施する。 ・個人情報の漏洩については万全の注意を払い、個人同定のリスクを下げるため、配布情報には遺伝子型などは含めない。 ・東北メディカル・メガバンク事業の試料・情報分譲審査委員会の定めるセキュリティポリシーを遵守する。 				
その他特記事項	文部科学省科学研究費助成事業、厚生労働省科学研究費補助金				
* 公開日	平成29年10月18日				

