

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)						
研究番号	2017-0058		利用するもの	ゲノム情報、メタボローム情報、生化学的検査、尿検査、調査票項目		
主たる研究機関		神戸大学大学院医学研究科		分担研究機関		
研究題目	孤発性パーキンソン病遺伝子のメタボローム解析			研究期間	平成30年4月1日～平成31年3月31日	
実施責任者	佐竹 渉		所属	神戸大学大学院	職位	助教
研究目的と意義	<p>パーキンソン病(PD)患者の95%は孤発性発症であり、近年、その発症に関わる孤発性PD遺伝子が、ゲノム関連解析(GWAS)により相次いで発見されている。しかし、GWASにより発見された孤発性PD遺伝子のPD発症における役割を解明した報告は少なく、未解明な部分がおおい。</p> <p>そこで、私たちは、GWASにより発見された孤発性PD遺伝子に着目し、そのPD発症における役割を解明することで、PDの新たな発症機序解明や、新規治療法の開発を目指して研究を行なっている。</p> <p>本研究において、各個人における、目的領域のゲノム情報およびメタボローム情報、生化学・尿検査結果をご提供いただくことにより、PDのリスクSNPを有する際の主な代謝経路を中心としたメタボロームの変化を解明し、研究をより進展させたいと考えた。</p> <p>本研究は、世界共通のリスク遺伝子であるため、当研究は人種間に関わらず全世界のPD患者に対する新たな分子病態の解明と治療法の確立につながり、被災地住民と人類へ貢献しうる。</p>					
研究計画概要	<p>今回着目している孤発性PD遺伝子は本研究では、各個人における、目的遺伝子領域のうち主にエクソン領域に存在するgenome variant情報とメタボローム情報を比較し、目的遺伝子領域の各variantと代謝物との関連について検定する。なお、生化学・尿検査のデータは補正等の参考データとしても活用する。</p> <p>また、目的遺伝子には不活性型変異の存在が知られており、それら変異を持つ個人における代謝物増減のパターンと、目的遺伝子のPDリスクSNPを有する個人の代謝物増減のパターンを比較することにより、目的遺伝子のPDリスクSNPを有する個人における活性の増減を推定する。</p>					
期待される成果	<p>本研究は、孤発性PD遺伝子における、PDリスクSNPと生体内の代謝物との関連性を調査し、新規PD発症メカニズムの解明、新規治療薬の探索について考察する初めての研究となる。これにより、被災者一人一人の遺伝子型に合わせた創薬といった次世代型医療の発展につながると期待され、これは、東北メディカル・メガバンクの特徴でもある、東日本大震災の被災地住民の方々の健康支援につながると考えられる。</p> <p>また、目的の遺伝子は、日本人のみならず、白人等世界共通のPD感受性を有しており、こうした知見は人類全体の医療体制の向上に寄与すると考えられる。</p>					
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	神戸大学医学倫理委員会において承認されていた「ゲノム解析による神経疾患遺伝子の同定とオーダーメイド医療の確立に関する研究」に対し、変更申請を行い、2018年1月11日付けで承認された(迅速審査)。					
倫理面、セキュリティー面への配慮	<ul style="list-style-type: none"> <li>「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。</li> <li>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。</li> </ul>					
その他特記事項						
* 公開日	平成30年3月15日					