

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)

|                              |  |        |                           |                          |    |
|------------------------------|--|--------|---------------------------|--------------------------|----|
| 審査委員会<br>受付番号                | 2017-1020  | 利用するもの | 情報:ゲノム情報、年齢、性別、既往歴などの属性情報 |                          |    |
| 主たる研究機関                      | 東北メディカル・メガバンク機構<br>東北大学病院  |        | 分担<br>研究機関                |                          |    |
| 研究題目                         | 日本人のサルコイドーシスの疾患感受性遺伝子同定  |        | 研究期間                      | 平成30年4月1日～<br>平成31年3月31日 |    |
| 実施責任者                        | 長崎 正朗  | 所属     | 東北メディカル・メガバンク機構           | 職位                       | 教授 |
| 研究目的と意義                      | サルコイドーシス患者検体数百例とメガバンクで収集されているジャポニカアレイなどを用いてタイピングされた結果について<br>関連解析などを候補領域の同定を行う。  |        |                           |                          |    |
| 研究計画概要                       | 平成26年度にToMMo全ゲノムリファレンスパネル(1KJPN)に基づきToMMoにおいて設計がおこなわれたジャポニカアレイが<br>東北大学のCOI事業の協力のもと社会実装が行われた。現在、ジャポニカアレイを用い複数の拠点でジェノタイピングの評価<br>および検証が進められている。<br>東北大学病院呼吸器内科および関連施設で採集したサルコイドーシス患者検体数百例についてジャポニカアレイを用いたゲ<br>ノムワイド関連解析(GWAS)を行い関連する変異を同定する。また、hlaの関連解析についても重点的に行う。 |        |                           |                          |    |
| 期待される成果                      | バイオバンクとしてToMMoからの情報分譲の1つの成果となる。また、解析事業としてToMMoが構築しているリファレンスパ<br>ネルおよびToMMoの成果の1つであるジャポニカアレイの有用性と、ToMMoで特性がある属性情報が利用された場合、<br>ToMMoで収集している前向きコホートで収集されている属性の有用性の検証が可能となる。   |        |                           |                          |    |
| これまでの倫理<br>審査等の経過お<br>よび主な議論 | 2017年6月19日 東北大学医学系研究科倫理委員会承認(2017-1-025)   |        |                           |                          |    |
| 倫理面、セキュリ<br>ティー面への配慮         | 当機構のリファレンスパネルをコントロールとして利用した関連解析においては、当機構で定めるセキュリティポリシーに従<br>う。   |        |                           |                          |    |
| その他特記事項                      |  |        |                           |                          |    |
| * 公開日                        | 平成30年5月31日   |        |                           |                          |    |