

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
研究番号	2018-0029	利用するもの	試料:なし 情報:全ゲノム情報、調査票情報、検査情報		
主たる研究機関	慶應義塾大学		分担研究機関		
研究題目	日本人における肺循環器疾患に関する研究		研究期間	平成 31年 1月 1日 ~ 平成 33年 12月 31日	
実施責任者	片岡雅晴	所属	医学部 循環器内科	職位	専任講師(学部内)
研究目的と意義	肺動脈性肺高血圧症(PAH)は生命予後不良の難治性稀少疾患であるが、発症メカニズムの多くは不明であり、病態全容解明・病態進行機序解明に向けての探索が重要である。またPAH患者の多くは疾病が進行した状態で診断され、予後は極めて不良である。PAH発症に関わるより正確で早期の診断や臨機応変な個別化医療の実現のため、潜在的な遺伝的要因の検索が肝要である。PAH発症の遺伝子背景精査を行うことは、発症原因の解明、分子標的薬等の創薬、および個別化医療(precision medicine)の推進に寄与すると期待される。				
研究計画概要	PAH患者のGWAS解析データを東北メディカル・メガバンクの健常人ゲノムデータと比較することで、PAH発症に関わる新規の遺伝子変異部位候補を検索する。				
期待される成果	PAHの治療として肺血管拡張薬が近年開発されてきたが、いずれも対症療法であり、PAH発症や増悪を抑制する根本的な治療はない。これはPAHの発症原因が不明であることに起因する。PAH発症に関連性がある新規遺伝子変異部位候補を特定することで、次世代のprecision medicine開発に繋がると期待される。				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	本研究は、“人を対象とする医学系研究計画”および“ヒトゲノム・遺伝子解析研究計画”に相当し、倫理指針に従い施設内倫理委員会承認の上で遂行されている。				
倫理面、セキュリティー面への配慮	本研究に用いる患者サンプルや臨床情報は、インフォームドコンセントに基づいた被験者登録を行った上で取得され、倫理委員会承認された研究計画書の内容に沿って適切に保管管理される。				
その他特記事項	なし				
* 公開日	平成30年12月11日				