

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
研究番号	2019-0018	利用するもの	全ゲノムリファレンスパネルのバリエーション情報/調査票情報		
主たる研究機関	コニカミノルタ株式会社	分担研究機関	AmbryGenetics社		
研究題目	全ゲノムリファレンスパネル情報を活用した日本人に対する遺伝学的検査の精度向上の検討		研究期間	令和2年 1月 1日 ~ 令和3年12月31日	
実施責任者	柏木 正英	所属	コニカミノルタ株式会社	職位	ディレクター
研究目的と意義	<p>本研究はコニカミノルタ株式会社のグループ会社である、Ambry genetics社が提供する遺伝学的検査を日本人に対して実行した際の、検査の質の向上を目的としている。遺伝学的検査では、バリエーション(個人間でのゲノム配列の違い)が病気と関連するかどうかを判断するが、遺伝子と病気の関連に関する情報の不足などの理由により、その判断ができないバリエーションが得られることがある。その数を減らすことが検査の質の向上につながる。そのため東北メディカル・メガバンク機構の収集した日本人全ゲノムリファレンスパネルデータを用いて日本人特有のバリエーション情報の取得を目指す。その結果を用いて、遺伝学的検査の精度を向上させ、日本人の健康維持、疾患予防に寄与することを目的とする。</p>				
研究計画概要	<ol style="list-style-type: none"> 1. 東北メディカル・メガバンク機構より、特定の遺伝子領域のバリエーション情報、および年齢・性別・既往歴などの表現型情報を取得する。 2. バリエーションの頻度情報、表現型から得られる情報を基に、統計的解析を実行し、日本人集団におけるバリエーションの分布の特性、疾患に与える影響などを明らかにする。 3. 得られた解析結果の妥当性を評価し、実際の検査スキームに組み入れて活用する。 				
期待される成果	<p>本研究が完遂することにより、日本人に対する遺伝学的検査をより正確に行うことができるようになる。また本研究の経験をベースにして、解析対象の遺伝子を追加することを考えており、今後の遺伝学的検査のさらなる精度向上も本研究の知見と経験からの発展によってもたらされると考えられる。</p>				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	<p>(論点1) AmbryGenetics社とコニカミノルタ株式会社の解析作業分担についてどうなっているのか。 議論の結果: 解析と評価はすべてコニカミノルタ株式会社(日本国内)で実行されるため、AmbryGenetics社はその成果物としての統計情報を受け取るのみとなる。 (論点2) 分譲される情報が匿名加工情報かどうかについて 議論の結果: 匿名化された個人情報であると判断できる。</p>				
倫理面、セキュリティ面への配慮	<p>今回分譲対象のデータは、東北メディカル・メガバンク機構の分譲データに関するセキュリティチェックリスト(スタンダードレベル)に準拠した環境下で取り扱うため、セキュリティへの配慮は十分になされると考えられる。</p>				
その他特記事項					
* 公開日	令和2年2月27日				