

研究機関名：東北大学

| | |
|---------------------------------------|--|
| 受付番号： | 2013-1-76 |
| 研究課題名 | 遺伝子リファレンスライブラリーデータベースの構築 |
| 研究期間 | 西暦 2013 年 5 月（倫理委員会承認後）～2018 年 4 月 |
| 対象試料 | <input type="checkbox"/> 病理試料（対象臓器名） <input type="checkbox"/> 生検試料（対象臓器名） <input type="checkbox"/> 血液試料 <input type="checkbox"/> 遊離細胞 <input checked="" type="checkbox"/> その他（全遺伝子（エクソーム）解析情報） |
| 上記試料の採取期間 | 西暦 2010 年 8 月～2013 年 4 月 |
| 意義、目的 | 近年、次世代遺伝子解析装置の出現により、ゲノム全体を対象とした比較研究が現実になりつつあり、特にヒト疾患・体質の遺伝的基盤解明が飛躍的に進展することが期待されている。当研究は、厚生労働省難治性疾患克服研究事業による「次世代遺伝子解析装置を用いた難病の原因究明、治療法開発プロジェクト」における拠点整備に基づき、ヒト疾患・体質の遺伝的基盤解明に焦点を当て、ゲノムの多型タイピング・リシーケンシング解析・情報解析を通じて、日本人集団の variation database の作成を目指す。 |
| 方法（他の研究機関に試料・情報を提供する場合は、その旨も記載してください） | これまでに遺伝病学分野で行われたエクソーム解析で得られた情報のうち、ヒト参照ゲノム配列と異なる部位（バリエント）について集計し、それぞれのバリエントの集団における頻度を京都大学医学研究科附属ゲノム解析センターに提供し、遺伝子リファレンスライブラリーデータベースを構築する。個人が特定される情報は含まれない。提供する情報からは、ある個人における遺伝子多型情報をたどることはできない。遺伝子リファレンスライブラリーデータベースでは他の共同研究機関から得られた結果と合わせ公開する。また、京都大学でデータベース化された情報は独立行政法人科学技術振興機構のバイオサイエンスデータベースセンター（NBDC）にも登録される。 |
| 問い合わせ等の窓口 | 980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1 東北大学大学院医学系研究科遺伝病学分野 新堀哲也 TEL:022-717-8139 FAX:022-717-8142 |