

研究機関名：東北大学

受付番号：	2015-1-221
研究課題名	緑内障に関連する遺伝子多型の解析
研究期間	西暦 2014年 7月（倫理委員会承認後）～ 2019年 7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 checked="" type="checkbox"/> 血液試料 <input type="checkbox"/> 遊離細胞 <input type="checkbox"/> その他（ _____ ）
上記試料の採取期間	西暦 2012年 1月～ 2015年 3月
意義、目的	本研究では、緑内障に関連する詳細な臨床データを新しい切り口として、臨床パラメーターと関連する SNPs を網羅的に解析することを目的とする。以前より緑内障には家族歴が関係するとされており、緑内障原因遺伝子や緑内障感受性遺伝子が存在することがすでに欧米を中心に報告されている。日本人においても緑内障といくつかの感受性遺伝子との関わりが報告されているが、緑内障の病態に関与する遺伝子変異をさらに詳細な病態に即して解明することは、診断・治療の質の向上につながる可能性がある。
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）	2012年1月～2015年3月の間に「極早期緑内障眼におけるプロスタグランジン関連薬の治療反応性と遺伝子多型の相関に関する検討:受付番号 2014-1-229」の研究に参加いただいた方を対象に既成の SNP chip、もしくは新たに作製したカスタム SNP chip を用いて、様々な臨床パラメーターに関してゲノムワイド関連解析(GWAS)をおこなう。GWASの結果、緑内障の病態との関連が判明した遺伝子のさらに周囲に存在する SNP と緑内障の病態との関連について、PCR をベースにした方法を用いて調べる。補助的な目的として遺伝子発現解析（PCR、CAGE、RNA seq 等）、タンパク質発現解析（ウエスタンブロッティング、ELISA 法）およびメタボローム解析を行うこともある。
問い合わせ等の窓口	西口 康二 東北大学大学院医学系研究科視覚先端医療学寄付講座 〒980-8574 仙台市青葉区星陵町1-1 TEL 022-717-7294 FAX 022-717-7298