

研究機関名：東北大学

受付番号：	2015-1-24
研究課題名	網膜変性・網膜機能低下をきたす疾患の遺伝子解析
研究期間	西暦 2014年 4月（倫理委員会承認後）～ 2019年 3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 2002年 2月～ 2010年 9月
意義、目的	<p>網膜変性症・網膜機能低下の原因として、欧米を中心に 100 種類以上の遺伝子が同定され、現在もその数は増え続けています。一方、本邦においては、網膜変性の原因遺伝子の解明が進んでいません。近年、次世代シーケンサーの出現により、一度に大量の遺伝情報の解読が可能になりました。本研究では、次世代シーケンサーをコア技術に、網膜変性・網膜機能低下を有する患者の遺伝子解析を行います。さらに、本研究で新たに採取した検体に加えて、過去の研究で収集した既存試料を用いて遺伝子解析を行い、研究に役立てたいと思っています。その結果、病気と遺伝子変異の関連がより確実になると考えられます。</p>
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）	<p>2002 から 2010 年の間、東北大学病院眼科に黄斑変性・網膜変性で通院されていた患者様のうち、下記の研究の参加し、血液を提供いただいた患者様が対象となります。現在保存されている DNA を用いて、本研究で新たに遺伝子解析を行う予定です。本研究では、この次世代シーケンサーに様々な遺伝子解析手法を組み合わせる行うことにより病気の原因遺伝子を探索します。</p> <p>2001-274 遺伝性網膜変性疾患の原因遺伝子異常の解明 2002/2~2005/9 2005-133 遺伝性網膜変性疾患の原因遺伝子異常の解明 2005/10~2010/9</p>
問い合わせ等の窓口	西口康二（ nishiguchi@oph.med.tohoku.ac.jp ） 東北大学病院眼科 住所：宮城県仙台市青葉区星稜町 1 番 1 号 電話番号：022-717-7294