

ヒトゲノム・遺伝子解析研究等に関する情報公開用文書

西暦 2018 年 7 月 27 日作成

<p>研究課題名</p>	<p>疾患オミックス解析拠点研究と公的データベース・難病レジストリー構築</p>
<p>研究の対象</p>	<p>様々な研究費のサポートを受け全国より集積してくる遺伝性難治疾患・発達障害・染色体異常症・後天性疾患等の患者さんとそのご家族</p>
<p>研究目的 ・方法</p>	<p>目的 様々な研究費のサポートを受け全国より集積してくる遺伝性難治疾患・発達障害・染色体異常症・後天性疾患等を対象に、網羅的全エクソーム解析（全遺伝子解析）および全ゲノム解析により原因遺伝子を解明することを目的とする。難病症例については遺伝子診断の観点でプロジェクトを進める。データ解析のみの場合は、匿名化された次世代シーケンスデータの解析に積極的に協力して国家プロジェクトを強力にサポートする。希少難病と未診断疾患については研究内データストレージ（制限共有）＞研究目的の制限共有・制限公開 RDB＞臨床ゲノム統合データベース（非制限公開）にむけた情報共有を進める。さらに難病レジストリー構築においては、様々な難病の公的なレジストリーシステムの構築を目指し制限共有・制限公開データベースのデータ登録を進め、診断補助・診断開発のための AI システムを開発する。先進ゲノム支援ですすめる全ゲノム解析データ（解析外注）は、研究ポリシーに従い NBDC ヒトデータベースへ登録し国内外の研究者と共有する。</p> <p>方法 末梢血白血球からゲノム DNA を抽出し、全ゲノムにわたる全遺伝子領域のゲノムを抽出あるいは全ゲノムそのものを、ゲノムの構造異常のレベルから、一塩基置換のレベルまでを解析し、疾患候補領域もしくは疾患責任遺伝子を同定する。さらに症状に関連する染色体構造異常を明らかにする。体細胞変異が原因であることが疑われる後天性疾患の場合、罹患組織（手術切除時の余剰罹患組織）と正常組織（血液・唾液・手術切除時の正常組織部分）をペアで解析することがある。必要に応じて罹患組織の転写物(mRNA)の解析やマイクロアレイ解析を追加してゲノム構造異常についての検証を行う。遺伝子の変異の機能解析を行うことにより疾患発症のメカニズムを解明する。次世代シーケンス解析は、イルミナ社 HiSeq あるいは PacBio 社 Sequel を用いる。全遺伝子解析は遺伝子領域をキャプチャーし集約、全ゲノム解析はそれぞれの機種に最適化されたキットを用いる。現状で全遺伝子解析を用いた症例ベースでの遺伝的原因説明率は約 33%である。HiSeq は塩基異常とコピー数異常を、Sequel や Nanopore シーケンサーはおもにコピー数異常を含むゲノム構造異常を対象にした解析を進める予定である。データ解析については、外部機関より解析依頼を受けた次世代シーケンスデータを研究室内の解析パイプラインで解析して結果を共同研究者に結果等を返還する。次世代シーケンスデータの研究班内データストレージ（制限共有）＞研究目的の制限共有・公開 RDB＞臨床ゲノム統合データベース（非制限公開）については、それぞれのレベルで研究班員と研究協力者・AMED と協議しセキュリティを十分に担保したデータス</p>

ヒトゲノム・遺伝子解析研究等に関する情報公開用文書

	<p>トレージを目指す。難病レジストリー構築においては、多様な希少難治性疾患のゲノム・オミックス情報や臨床情報を蓄積するレジストリーのシステム開発と実装に向けて制限共有・制限公開データベースのデータ登録を進め、難病研究の網羅的情報基盤のプロトタイプを構築し、蓄積された情報を用いた人工知能による解析から、疾患概念の再定義や遺伝子診断、診断支援などの解析モデルを確立する。先進ゲノム支援ですすめる全ゲノム解析データ（解析外注）は、研究ポリシーに従いNBDCヒトデータベースへ登録し国内外の研究者と共有する。</p>
<p>研究期間</p>	<p>西暦) 2017年6月1日から(西暦) 2022年5月31日まで</p>
<p>研究に用いる試料・情報の種類</p>	<p>血液白血球や組織由来ゲノムDNA、転写物(RNA)、株化リンパ芽球等ゲノム・トランスクリプトーム・エピゲノム解析等を行って得られたデータ</p>
<p>外部への試料・情報の提供</p>	<p>横浜市立大学医学研究科遺伝学教室で、対応していない解析技術等を用いた解析研究や国内・国外共同研究等で検体の一部やゲノム・トランスクリプトーム・エピゲノム解析等を行って得られたデータを提供することがある。</p>
<p>研究組織</p>	<p>次世代シーケンスデータの研究班内データストレージ(制限共有) > 研究目的の制限共有・公開RDB > 臨床ゲノム統合データベース(非制限公開) については、それぞれのレベルで研究班員と研究協力者・AMEDと協議しセキュリティを十分に担保したデータストレージ・先進ゲノム支援ですすめる全ゲノム解析データ(解析外注)は、研究ポリシーに従いNBDCヒトデータベース</p> <p>様々な国内外研究組織の要請に対応し組織やDNAの一部を送付する可能性がある(現時点では未定)。</p>
<p>本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。 ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。 また、試料・情報が当該研究に用いられることについて、検体等の提供者もしくは代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象といたしませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはございません。</p>	
<p>問合せ先および研究への利用を拒否する場合の連絡先： 〒236-0004 横浜市金沢区福浦3-9 横浜市立大学大学院医学研究科 遺伝学教室 (研究責任者) 松本直通 (個人情報管理者) 土井宏 電話番号：045-787-2800(代表) FAX：045-786-5219</p>	