

受付番号： 2020-17

課題名：東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）で採取した糖鎖関連遺伝子変異患者血清および不死化リンパ球を分析する研究

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク機構で全ゲノムシーケンス解析が行われた約 5,000 人のコホート参加者

2. 研究期間

2021 年 1 月 28 日 ～ 2022 年 3 月 31 日

3. 研究目的

細胞表面の糖鎖は、発生過程、組織特異的に変化し、疾病のマーカーとなるばかりではなく、細胞外からの様々なシグナルを制御し、生命現象や疾病の発症に関わっている。現在、東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）の公開した 3.5KJPNv2 のアレル頻度情報において、糖鎖合成・代謝関連遺伝子 220 個のうち、129 個（59%）がその活性に影響のある遺伝子変異（Variant）を持つことを見出している。その一部は立体構造から活性の消失が予測された。本研究では、糖鎖関連遺伝子の変異（Variant）とフェノタイプとの関連解析を行うことを目的とする。

4. 研究方法

東北大学東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）で採取され、凍結保存された血清および不死化リンパ球の提供を受け、試料中に存在するスフィンゴ糖脂質分子種の TLC および LC-MS/MS による同定を東北医科薬科大学機能病態分子学教室で実施する。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

- ・ 試料：血清、不死化リンパ球
- ・ 情報：糖鎖合成関連遺伝子の変異 (Variant) の遺伝子配列情報

6. 外部への試料・情報の提供

分析結果は東北大学東北メディカル・メガバンク機構と共有致します。

7. 研究組織

東北医科薬科大学 分子生体膜研究所

薬学部 機能病態分子学 特任教授 井ノ口 仁一

准教授 稲森啓一郎

ポスト・ドクター 新田昂大

8. お問い合わせ先

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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

〒981-8558 宮城県仙台市青葉区小松島4丁目4番1号

Tel : 022-727-0117

研究責任者：

東北医科薬科大学分子生体膜研究所

薬学部機能病態分子学・特任教授 井ノ口 仁一