管理番号	6

研究内容の説明文

献血者説明用課題名 (括弧内は公募申請課題名)	痛風・高尿酸血症リスクに関連する ABCG2 遺伝子の解析：Jra 抗原陰性者の解析による新規リスク変異の検討 Analysis of the ABCG2 Gene Associated with Gout and Hyperuricemia Risk: Identification of Novel Risk Variants in Jr^{a} Antigen-Negative Individuals . （同上）
研究開発期間（西暦）	2017 年４月　～　2031 年３月
研究機関名	防衛医科大学校　分子生体制御学講座
研究責任者職氏名	教授　松尾 洋孝

研究の説明

１　研究の目的・意義・予測される研究の成果等※2

本研究では、私達がこれまで実施してきた痛風・高尿酸血症の解析をさらに進めて、まれな血液型である Jra 抗原陰性の方を対象とした解析を並行して実施することで、痛風・高尿酸血症の個体差に応じた治療や予防に役立つ研究成果を目指すことを目的とします。この研究により、まれな血液型の中でも日本人に比較的多く報告されている Jra 抗原陰性型のさらなる解明につなげることも目指します。本研究により、日本人における ABCG2 遺伝子の変異の全容と頻度が明らかとなることが期待されます。

すなわち、本研究では、個々の症例を対象とした痛風・高尿酸血症のゲノム個別化医療・予防に役立つことが期待できます。さらに、本研究の進展は、痛風・高尿酸血症の分野だけでなく、血液事業分野においても、JR 血液型で Jr^{a} 抗原陰性となる原因変異の全容解明につながるものであり、大きな発展性と新規性が十分に期待できます。

２　使用する献血血液の種類・情報の項目
献血血液の種類：検査残余血液（全血）
献血血液の情報：血液型

３　共同研究機関及び研究責任者氏名
≪献血血液を使用する共同研究機関≫
東京大学附属病院　高田龍平
≪献血血液を使用しない共同研究機関≫
なし

４　献血血液の利用を開始する予定日
2017 年４月１日

５　研究方法《献血血液の具体的な使用目的・使用方法含む》
献血血液のヒト遺伝子解析：□行いません。　■行います。
《研究方法》

ABCG2 という尿酸トランスポーターの機能が消失する遺伝子型の方は尿酸値が高く、これまでの解析でも痛風・高尿酸血症のリスクを著しく上昇させることから、Jr^a 抗原陰性の方は尿酸異常症であることが強く疑われます。本研究では、私達がすでに実施している痛風・高尿酸血症を対象とした尿酸関連遺伝子の解析に並行し、尿酸異常症が強く疑われる Jr^a 抗原陰性の献血血液を対象として血液型の血清学的検査を実施（日本赤十字社)、*ABCG2* 遺伝子等の遺伝子解析を実施します（防衛医科大学校)。これにより、その遺伝子配列を決定して、新規変異を含めた *ABCG2* 遺伝子の変異の有無等について評価します。さらに、遺伝子変異の情報が分かった際には、必要に応じて、ABCG2 機能の解析を実施して、変異があることで分子の機能が変化するかどうかを評価します。

６　献血血液の使用への同意の撤回について

研究に使用される前で、個人の特定ができる状態であれば同意の撤回が出来ます。

７　上記６を受け付ける方法

「献血の同意説明書」の添付資料の記載にしたがって連絡をお願いします。

受付番号	26J0056

本研究に関する問い合わせ先

所属	防衛医科大学校　分子生体制御学講座
担当者	松尾 洋孝
電話	04-2995-1482
Mail	hmatsuo@ndmc.ac.jp, matsuo29@gmail.com