

研究機関名：東北大学

受付番号：	2016-1-172
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	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となると考えられます。
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）	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ことで、病気の原因遺伝子を探索します。 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
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