管理番号	15

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： Jr[a] 抗原陰性者の解析による新規リスク変異の検討 （同上）
研究期間	2017 年４月　～　2022 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	講師　松尾 洋孝

※献血者に対しても理解しやすく、平易な文言を使用した課題名を記入してください。

研究の説明

１　研究の目的・意義・予測される研究の成果等

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 Jr[a] 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 Jr[a] 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　使用する献血血液等の種類・情報の項目

献血血液等の種類：検査残余血液（全血）

献血血液等の情報：血液型

３　献血血液等を使用する共同研究機関及びその研究責任者氏名

日本赤十字社　近畿ブロック血液センター　田中光信

東京大学医学部附属病院　高田龍平

４　研究方法《献血血液等の具体的な使用目的・使用方法含む》

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、*ABCG2* 遺伝子等の遺伝子解析を実施します。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。

５　献血血液等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。

６　上記５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	29J0056

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

本書は日本赤十字社ホームページで公開され、必要に応じ献血者への説明資料として使用されます。