

試料・情報利用研究計画書(概要)				
研究番号	2024-1043	利用形態	共同研究	
研究題目	ゲノムコホートデータを用いた若年発症糖尿病に関する研究		研究期間	2025年3月 ～ 2026年3月
主たる研究機関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構	責任者氏名・職	田宮 元	教授
分担研究機関	東京女子医科大学	責任者氏名・職	岩崎 直子	特任教授
研究目的と意義	糖尿病の中には、特定の遺伝子が原因となって、肥満などの生活習慣に関係なく30歳未満で家族性に発症する若年発症糖尿病(MODY)があり、欧米では糖尿病全体の3%程度と考えられています。学童期に発症することが多いため、1型糖尿病と診断されてインスリン治療を続けている方が少なくありません。あるいは、1型糖尿病、2型糖尿病のいずれでもないと言われている方も多いです。MODYの原因となる遺伝子は現在14種類が知られており、うち4種類の頻度が高いことがわかっていますが、診断には遺伝子解析が必要なので、わが国におけるMODYの正確な頻度は不明です。 そこで本研究の目的は、日本人集団における14種類のMODYの頻度を明らかにすることです。また、MODYの方々の病状や治療状況を調べることで、将来的な個別化医療につながる科学的根拠を調査し、MODYに対する遺伝学的検査の保険収載に向けた科学的根拠の構築を目指します。			
研究計画概要	東北メディカル・メガバンク計画参加者の皆様のMODYの原因として知られる14遺伝子の変化の有無を調べます。病名と糖尿病に関する検査データを参照させて頂き、糖尿病や糖代謝異常の診断・治療状況、食事や運動などの生活状況を調査します。本研究はあくまで日本国内におけるMODY原因遺伝子変異保因者の頻度や糖尿病治療実態を統計調査することを目的とした研究であり、本研究計画では回付を行う予定はありません。研究に使用するデータは、地域住民コホート調査および三世代コホート調査で既に収集済みの情報を用います。また、解析は東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で実施します。			
利用試料・情報	対象:東北メディカル・メガバンク計画 地域住民コホート調査および三世代コホート調査参加者 最大10万名 試料:なし 情報:基本情報(年齢、性別、身長、体重、BMI)、検体検査データ(血糖値・HbA1c・グリコアルブミン・腎機能・肝機能に関わる検査値)、調査票(罹患歴・家族歴・糖尿病治療状況、食習慣、運動習慣)、服薬状況、メタボローム情報、アレイ解析によって情報化されているゲノム配列データ、全ゲノム情報			
期待される成果	このような研究は長年待望されてきたにもかかわらず、適切なゲノムコホート集団が存在しなかったことから本邦では実施されていませんでした。我が国のMODY患者数は少なくとも12,000名とされており、患者QOLの向上のみならず医療費全体の抑制にも資すると考えます。			
倫理審査等の経過	2025年3月 東北大学東北メディカル・メガバンク機構倫理審査委員会			
倫理面、セキュリティー面の配慮	MODY遺伝子の解析については、個人が特定できないよう個人情報を加工し、東京女子医科大学総合医科学研究所の研究者のアクセス可能な東北メディカルメガバンクの遠隔セキュリティールームに提供いたします。東北メディカル・メガバンク機構において個人情報が加工された試料・情報のみを用いるため、提供する試料・情報には、個人が特定できる情報は含まれません。			
その他特記事項	この研究は運営費交付金により実施します。			
(事務局使用欄)	*公開日 2025年5月13日			