

## 試料・情報利用研究計画書(概要)

研究番号	2025-1018	利用形態	共同研究		
研究題目	口唇口蓋裂ならびに歯の先天性疾患を対象に行うゲノム情報とバイオソースデータの統合解析			研究期間	2025年11月～2030年3月
主たる研究機関	大阪大学大学院歯学研究科		責任者 氏名・職	山城 隆	教授
分担研究機関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構		責任者 氏名・職	小原 拓	准教授
研究目的と意義	<p>口唇口蓋裂や歯の欠如に関わる先天性疾患は、口や顎顔面だけでなく、身体全体に影響を及ぼすことが多いため、これらの疾患を理解するためには全身的な視点が重要です。特に、口唇口蓋裂や歯の先天的な欠如などの“口の難病”は治療が非常に難しく、治療方法を改善するだけでなく、発症を防ぐための基盤となる研究が必要とされています。また、口唇口蓋裂の治療には、咀嚼機能や発語機能の障害、さらには整容性の問題から患者さんの生活の質の低下など、さまざまな問題が生じます。これらの問題は患者さんやご家族、さらに医療制度や社会全体に大きな負担を与えることになります。そのため、口唇口蓋裂やその他の“口の難病”的発症予防法を確立することは、社会的にも非常に重要な課題です。</p> <p>しかし、これらの疾患は遺伝的な要因が複雑に絡み合っており、多くの遺伝子が関わるため、発症の仕組みを解明することは難しいです。日本では、口唇口蓋裂や口蓋裂が他の国と比べて発症しやすいことが知られていますが、これらの疾患に関連する遺伝子の実態についての研究はまだ十分ではなく、予防法を確立するためのデータも不足しています。</p> <p>そこで、東北メディカル・メガバンク計画地域住民コホート調査、同三世代コホート調査において収集済みの基本情報・ジェノタイプデータ、調査票データを用いて、遺伝的要因に加えて、遺伝要因と環境要因の複合的な影響を明らかにし、口唇口蓋裂発症リスクの予測モデルを構築することを目指します。</p>				
研究計画概要	<p>本研究では、東北メディカル・メガバンク計画にご参加いただいた地域住民の方々から、すでに収集されている基本情報(性別・年齢など)、遺伝子情報(ジェノタイプ)、および健康に関するアンケート調査の結果を使用させていただきます。まず、「ゲノムワイド関連解析(GWAS)」という手法を用いて、口唇口蓋裂(こうしんこうがいれつ)という先天的な病気の発症に関する新しい遺伝的な要因(一塩基多型:DNAのわずかな違い)を探します(①)。</p> <p>次に、①で見つかった遺伝的な要因と、これまでの研究で知られている遺伝要因を使って、「ポリジェニック・リスク・スコア(PRS)」と呼ばれる病気のなりやすさを数値で表した指標を作ります。そして、妊娠中の母体の健康状態や生活習慣などの周産期(しゅうさんき)環境要因との関係を調べるために、「ロジスティック回帰分析」という統計的方法を使い、どの要因がどれくらい病気のリスクに関係しているか(オッズ比)を計算します。</p> <p>このようにして、遺伝的な要因と環境的な要因の両方から病気のリスクを予測するモデルを作ることを目指しています。</p>				
利用試料・情報	<p>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に参加された方 約12万人      試料: なし      情報: 基本情報(性別・年齢)、調査票情報、ジェノタイプデータ</p>				
期待される成果	将来的には、発症リスク予測モデルが病気の早期発見や予防に役立つことを期待しています。				
倫理審査等の経過	2025年5月 大阪大学医学部附属病院観察研究等倫理審査委員会				
倫理面、セキュリティ一面の配慮	<p>すべての個人情報については、法律や倫理指針に基づき、情報保護とプライバシー尊重の原則を遵守いたします。あなたを特定できる個人情報は全て加工され、解析を行う研究者にもあなたのものであると分からなくなります。個人情報が加工された基本情報・ジェノタイプデータ、調査票データは、東北大学東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内においてによって共同研究機関に提供されます。この提供された情報を利用するのは、研究に関する所定の倫理教育を受け、利益相反が起きていないことを確認したうえで本研究に参加を許可されている研究者のみです。</p>				
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12月3日				