

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)						
研究番号	2024-0061	主たる研究機関	国立健康危機管理研究機構		分担研究機関	なし
研究題目	ゲノムとメタボロームを用いた心血管疾患の機序解明と発症予測			研究期間 (西暦)	2025年12月1日 ～ 2029年9月30日	
実施責任者	竹内 史比古		所属	国立健康危機管理研究機構	職位	生命情報科学研究部長
研究目的と意義	本研究は、日本における主要な死因である心血管疾患について、個人ごとの健康状態の変化を長期的かつ高精度に予測し、最適な予防や治療法を導く方法の確立を目指すものである。従来の診断は限られた指標しか用いてこなかったが、近年はゲノムや血液中の分子情報(オミックスデータ)、生活習慣まで幅広く取得できるようになった。東北メディカル・メガバンク機構の大規模データを活用し、これらを統合した新しい疾患予測モデルを開発することで、従来よりも精度の高いリスク評価を目指す。ゲノムやメタボロームを活用したモデルは欧米で一定の成果をあげているが、日本人データでの検証はまだ十分ではない。本研究は、国内外の先進的な研究成果と申請者自身の経験をもとに、新たな解析枠組みと発症予測アルゴリズムを構築し、精密医療の発展と災害後地域の健康維持に貢献するものである。					
研究計画概要	本研究は、一般住民を対象とした前向きコホートのデータを使って、心血管疾患の発症予測モデルを開発し、その精度や有用性を検証することを目的とする。観察期間中に心血管疾患を発症したかどうかを予測するために、各個人の病態の推移や登録時のゲノム・代謝物などのマルチオミクスデータ、さらに性別・年齢・BMI・生活習慣といった基礎情報を用いる。研究の前半では、線形回帰やロジスティック回帰などの統計手法を用い、分子情報の導入が従来の臨床指標による予測をどの程度改善するかを定量的に評価する。欧米で行われてきたゲノム・メタボロームによる予測モデルは、日本人集団では十分に検証されていないため、既存の予測スコアと新しく構築するマルチオミクス統合モデルの性能の差も詳しく明らかにする。後半では、深層学習を利用した機械学習モデルを構築し、複雑なデータ構造への対応や予測精度の向上を目指す。研究に用いるデータは主にdbTMMから提供される情報であり、生体試料は用いず、疫学調査票、血液検査値、出生児数、遺伝子情報、メタボロームデータなど幅広い情報を活用する方針である。					
利用するもの	対象： <input checked="" type="checkbox"/> 地域住民コホート調査 <input checked="" type="checkbox"/> 三世代コホート調査  試料： <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> 血漿 <input type="checkbox"/> 血清 <input type="checkbox"/> 尿 <input type="checkbox"/> 母乳 <input type="checkbox"/> 単核球 <input type="checkbox"/> EBV不死化細胞 <input type="checkbox"/> 増殖T細胞  情報： <input checked="" type="checkbox"/> 基本情報 <input checked="" type="checkbox"/> 調査票情報 <input checked="" type="checkbox"/> 検体検査情報 <input checked="" type="checkbox"/> 特定健康診査情報 <input checked="" type="checkbox"/> 生理機能検査情報 <input checked="" type="checkbox"/> メタボローム解析情報 <input type="checkbox"/> マイクロバイオーム情報 <input type="checkbox"/> 認知・心理検査情報 <input type="checkbox"/> MRI画像解析情報 <input type="checkbox"/> MRI画像情報 <input type="checkbox"/> 全ゲノム解析情報(全て) <input type="checkbox"/> 全ゲノム解析情報(特定領域) <input checked="" type="checkbox"/> SNPアレイ情報(全て) <input type="checkbox"/> SNPアレイ情報(特定領域) <input checked="" type="checkbox"/> その他の情報(介護保険情報、医科レセプト情報、カルテ転記情報、母子手帳転記情報、乳幼児検診転記情報、三世代コホートの家系・家族続柄情報)					
期待される成果	本研究で最も期待される成果は、心血管疾患の発症リスクを個人ごとに高精度で評価できる予測モデルの確立である。心血管疾患は世界的にも主要な死因であり、災害後の被災地ではリスクが高まる可能性がある。個人の健康状態をマルチオミクス情報と臨床データで統合的に解析し、リスクを早期に特定することが出来れば一人ひとりに合わせた予防や介入が可能となる。本研究の成果は、被災地住民の健康管理や発症リスク評価に役立つのみならず、世界中の集団における心血管疾患の予防医学にも貢献し得る。将来的にモデルの有用性が実証された場合には、コホート参加者に個別リスク情報を還元し、健康増進に活かす社会実装も期待できる。また、本研究成果は学術誌で論文化し、広く公表するとともに、予測アルゴリズムを東北メディカル・メガバンク計画へ還元し、科学的根拠に基づいた地域・個人の疾病予防対策に活用する。					
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	本研究は、国立健康危機管理研究機構倫理審査委員会による審査と承認をすでに受けている。ヘルシンキ宣言の趣旨を踏まえ、人を対象とする生命科学・医学研究に関する倫理指針を遵守する。対象データは東北メディカル・メガバンク機構から提供される既存の匿名化データであり、これは東北大学のスーパーコンピュータ内で厳重に匿名化管理されている。匿名化のための対応表はToMMoが独自管理し、本研究者はアクセスしない。こうした措置により、個人情報の保護と安全管理が十分に担保されている。					
倫理面、セキュリティ面への配慮	本研究においては、東北メディカル・メガバンク機構が定めるストロングセキュリティの管理下でデータを取り扱う。解析作業は、東京日本橋に設置された東北大学東北メディカル・メガバンク機構日本橋分室の遠隔セキュリティエリアにある専用端末から、直接東北大学のスーパーコンピュータへ安全に接続し実施する。すべての個人情報については厳格な匿名化が施されており、研究者による外部への情報持ち出しは一切行わない。これにより倫理面・セキュリティ面双方で高い安全性を確保しており、研究対象者のプライバシー保護に最大限配慮した運用体制となっている。					
その他特記事項	無し。					
*公開日 2026年1月13日						