

## 試料・情報利用研究計画書(概要)

研究番号	2025-2011	利用形態	内部研究				
研究題目	現代日本人集団の体質・疾患と選択圧の関連解析			研究期間 (yy/mm/dd)	2026/1/9	～	2028/3/31
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	-		責任者 氏名・職	-			
研究目的と意義	<p>現代人ゲノムには、過去の選択圧や集団間のゲノム配列流入の痕跡が多く残っており、それらが現代人の疾患における遺伝的リスクとなることが報告されています。</p> <p>本研究では日本人集団における過去の選択圧および古代のゲノム流入について日本人基準ゲノムJGを用いて解析し、過去の選択圧と関わりがある疾患・形質と関連するゲノム領域との関係性の解明を目指します。</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(TMM)データを用いて、過去にどのような自然選択(環境に適応するための進化)が働いたのか、どのようなゲノム領域が過去に流入してきたのかを調べます。人類遺伝学的に自然選択の影響を受けた精神神経系・骨格系・生殖系・免疫系・栄養代謝系・皮膚系に関係する遺伝子領域を検出するゲノムワイド関連解析(GWAS)を実施します。これらの選択圧・疾患感受性ゲノム領域について、日本人ゲノムJG2/3・国際参照ゲノム・古代人由来配列との領域比較を通して、現代日本人集団に特徴的なゲノム領域の病態解釈を行います。解析で作成した要約統計量は随時TMM内部での共有を行い、jMorpにて公開します。</p>						
利用試料・情報	<p><b>対象:</b> <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 <input checked="" type="checkbox"/> 脳とこころの健康調査  <input type="checkbox"/> その他 ( )</p> <p><b>調査期間:</b> <input checked="" type="checkbox"/> ベースライン調査期間 <input type="checkbox"/> 第2段階調査期間 <input type="checkbox"/> 第3段階調査期間 <input type="checkbox"/> 第4段階調査期間 <input checked="" type="checkbox"/> 新しく試料・情報を収集する</p> <p><b>試料:</b> 最大( )人分  <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  <input type="checkbox"/> その他の試料 ( )</p> <p><b>情報:</b> 最大( 15万 )人分  <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 type="checkbox"/> 生理機能検査情報 <input checked="" type="checkbox"/> がん登録情報  <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 checked="" type="checkbox"/> MRI画像情報  <input checked="" 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 type="checkbox"/> SNPアレイ情報(全て) <input type="checkbox"/> SNPアレイ情報(特定領域)  <input type="checkbox"/> その他の情報 ( )  <input checked="" type="checkbox"/> 岩手の試料・情報を使用する</p>						
期待される成果	本研究により、ゲノム全体において選択圧がかかった領域であるという説明情報(アノテーション)、自然選択と関連する疾患・形質のGWAS結果、両者の共通領域情報が得られ、現代日本人集団における選択圧に関連する疾患・形質の遺伝的背景の解明につながると期待されます。						
倫理審査等の経過	2026年1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 審査						
倫理面、セキュリティ面の配慮	<p>本研究は、東北メディカル・メガバンク事業コホート調査参加者より、同意を受ける時点では特定されない将来の研究に用いられる旨、及び、他の研究機関等へ試料・情報が提供される旨について適切な同意を取得した既存試料・情報を用い、倫理委員会の承認を得た内容に基づき研究を行います。</p> <p>東北メディカル・メガバンク事業のセキュリティポリシーを順守します。個人のゲノム配列などの識別符号は東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内で他の情報端末と遮断された状態で保管されます。</p>						
その他特記事項							
(事務局使用欄)	*公開日 2026年1月28日						