

試料・情報利用研究計画書(概要)					
研究番号	2025-2012	利用形態	内部研究		
研究題目	家系情報付き長鎖リードシークエンスデータを活用したDNAメチル化解析			研究期間 (yy/mm/dd)	2025/12/1 ～ 2029/3/31
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	勝岡 史城 ・ 教授	
分担研究機関	-		責任者 氏名・職	-	
研究目的と意義	これまでの大規模ゲノム解析により、様々な遺伝的バリエーション (DNAの塩基配列の違い) が体系的にカタログ化されてきました。しかし、これらバリエーションの機能的意義を明らかにするためには、ゲノム配列情報だけでなく、他のオミクス情報との統合解析が不可欠です。近年の長鎖リードシークエンス技術 (Oxford Nanopore社, PacBio社による塩基配列を連続して長く解析できる技術) では、塩基配列と同時にDNAメチル化情報を取得できるようになり、両者を統合的に解析する新たなアプローチが可能となっています。本研究は、バリエーション・生活習慣や環境曝露などの環境因子・エピゲノム変化(塩基配列を変えずに遺伝子の働きを変える変化)の相互作用を横断的に解析することで、疾患発症や環境適応に関わる新たな分子基盤を明らかにすることを目的とします。				
研究計画概要	本研究では、三世代コホートを中心に収集された長鎖リードシークエンスデータおよび検体検査・生理検査データを活用し、表現型とDNAメチル化修飾との関連解析を行います。さらに、家系情報(トリオ:両親-子または祖父母-親世代・ヘプタ:祖父母世代-両親-子)を組み合わせることで、遺伝的要因に基づくメチル化と環境要因に起因するメチル化を正確に分別し、環境因子によって生じるメチル化状態の変化が世代を超えて継承されるかを体系的に評価します。また一部の検体については、Oxford Nanopore社・PacBio社の長鎖リードシークエンス技術・バイサルファイトシークエンスというDNAメチル化を解析する技術といった複数の手法に基づくメチル化データを取得しており、これらを比較することで技術的特性や解析結果の差異を明らかにし、解析基盤の信頼性と精度を高めます。				
利用試料・情報	<div>対象：<div><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</div><div><input type="checkbox"/> その他 ()</div></div> <div>調査期間：<div><input checked="" type="checkbox"/> ベースライン調査期間 <input checked="" type="checkbox"/> 第2段階調査期間 <input checked="" type="checkbox"/> 第3段階調査期間 <input checked="" type="checkbox"/> 第4段階調査期間 <input type="checkbox"/> 新しく試料・情報を収集する</div></div> <div>試料：<div>最大()人分</div><div><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</div><div><input type="checkbox"/> その他の試料 ()</div></div> <div>情報：<div>最大(1500)人分</div><div><input checked="" type="checkbox"/> 基本情報 <input checked="" type="checkbox"/> 調査票情報 <input checked="" type="checkbox"/> 家系情報 <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 type="checkbox"/> がん登録情報</div><div><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 checked="" type="checkbox"/> 認知・心理検査情報 <input checked="" type="checkbox"/> MRI画像解析情報 <input checked="" type="checkbox"/> MRI画像情報</div><div><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)</div><div><input checked="" type="checkbox"/> その他の情報 (トランスクリプトーム情報)</div><div><input type="checkbox"/> 岩手の試料・情報を使用する</div></div>				
期待される成果	本研究では、長鎖リードシークエンスから得たゲノム配列とDNAメチル化という複数レイヤーの情報を統合的に解析し、その利用価値を実証します。これにより、大規模ゲノム解析に新たなエピゲノム情報を付加し、東北大学東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)が推進する大規模マルチオミクスデータの創出と統合解析に大きく貢献することが期待されます。				
倫理審査等の経過	2021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 承認				
倫理面、セキュリティー面の配慮	解析はUnitCにて実施。データ持ち出しはToMMoのセキュリティーポリシーに従う。				
その他特記事項	なし				
(事務局使用欄)	*公開日 2026年2月4日				