

試料・情報利用研究計画書(概要)

研究番号	2025-2015	利用形態	内部研究	
研究題目	フィラグリン遺伝子の完全長配列決定に基づくアトピー性皮膚炎および関連アレルギー疾患における遺伝子型-病態相関ならびに遺伝子-環境相互作用の包括的解析			研究期間 (yy/mm/dd)
主たる研究機関	東北大学 東北大学東北メディカル・メガバンク機構		責任者 氏名・職	2026/4/1 ~ 2029/3/31 木下 賢吾 ・ 教授
分担研究機関	-		責任者 氏名・職	-
研究目的と意義	<p>アトピー性皮膚炎で悩む方は年々増え続けています。乳児期の発症は、喘息やアレルギー性鼻炎といった他のアレルギー疾患へ移行する「アレルギーマーチ」の最初のステップになることが多く、大きな問題となっています。現在、治療薬の開発は進んでいますが、患者さん一人ひとりの病態に合わせた最適な治療(個別化医療)はまだ確立されていません。病気の根本原因を解明し、より効果的で、患者さんそれぞれに合った新しい治療法を見つけることが課題です。</p> <p>アトピー性皮膚炎の原因の一つとして、「皮膚のバリア機能が壊れていること」が知られています。皮膚が乾燥し、外部の刺激やアレルゲンが侵入しやすくなることで、炎症とかゆみを引き起こされます。特に、皮膚のバリアであるプレフィラグリンを作るための設計図(FLG遺伝子)に変異がある方は、アトピー性皮膚炎を発症しやすいことがわかっています。しかし、フィラグリン遺伝子は構造が複雑なため、これまでの技術では解析困難な領域が多く、「フィラグリン遺伝子異常の差異」と「日々の生活環境(食事、ストレス、ハウスダストなど)」がどのように相互に影響し合い、アトピー性皮膚炎という病気を発症・悪化させているのか(遺伝子-環境相互作用(GxE))は、まだ詳しくわかっていません。本研究では、複雑なフィラグリン遺伝子の問題を克服し、「遺伝的な素因」と「環境要因」が絡み合う詳しいメカニズムの解明を目指します。</p>			
研究計画概要	<p>本研究では、初めに東北大学東北メディカル・メガバンク機構にてロングリードを中心としたシーケンシング技術を駆使し解析された情報を用い、FLG遺伝子の全長配列を精密に決定し、コピー数多型を含む正確かつ網羅的な遺伝子型を同定します。次に、高精度な遺伝子型情報と、収集された臨床情報および環境情報を統合解析することで、遺伝子型がアレルギー疾患の病態に与える影響を多角的に解明していきます。最終的に、本研究はアレルギー疾患の病態理解を深めるとともに、遺伝子型に基づくリスク層別化と個別化医療の実現に貢献することを目指します。</p>			
利用試料・情報	<p>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 <input type="checkbox"/> 脳とこころの健康調査 <input type="checkbox"/> その他 ()</p> <p>調査期間: <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 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</p> <p>試料: 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不活化細胞 <input type="checkbox"/> 増殖T細胞 <input type="checkbox"/> その他の試料 ()</p> <p>情報: 最大(157,000)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 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 <input 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 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 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 長鎖シーケンス情報</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> 岩手の試料・情報を使用する</p>			
期待される成果	<p>アトピー性皮膚炎を起点とするアレルギーマーチの病態の全体像を分子レベルで解明し、乳幼児期からの早期予防介入戦略、ひいてはアレルギーマーチの進行を防ぐ個別化医療の基盤構築に貢献することが期待される。</p>			
倫理審査等の経過	2026年3月 東北大学東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会 承認			
倫理面、セキュリティー面の配慮	東北大学東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会の承認に基づいて実施する。ToMMoホームページにおいて、本研究に関する情報公開文書を公開し、コホート調査参加者に、本研究への非参加を申し出る機会を保障する。			
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 2026年3月30日			