

試料・情報利用研究計画書(概要)					
研究番号	2026-2003	利用形態	内部研究		
研究題目	脂質関連希少変異に関するゲノム研究			研究期間 (yy/mm/dd)	2026/4/30 ~ 2030/3/31
主たる研究機関	東北メディカル・メガバンク機構		責任者 氏名・職	黒澤 亮・助教	
分担研究機関			責任者 氏名・職		
研究目的と意義	研究目的は、全ゲノム情報を解析されたToMMo100,000人の血中脂質濃度に対するレアバリエント関連解析を行い、脂質異常症の新規関連遺伝子を同定することです。得られた統計値を研究協力者に提供することで、複数のバイオバンクでの結果を統合解析します。意義としては、ToMMoでの解析により東アジア人集団特異的な脂質異常症関連遺伝子を同定することができます。さらに祖先集団横断メタ解析を実施することで、高い統計学的解析力で脂質異常症の遺伝的基盤の解明に寄与できます。				
研究計画概要	これまで大規模なゲノムワイド関連解析によりアレル頻度の高い脂質関連バリエントが同定されてきましたが、レアバリエントを用いた大規模解析は未だ不十分です。ToMMo100,000人の全ゲノム解析に代表されるように、全ゲノム解析が行われるサンプル数は世界的に増加してきたため、大規模なレアバリエント関連解析が可能となってきました。そこで本研究では、全ゲノム情報を解析されたToMMo参加者の血液検査の結果を利用し、triglycerides (TG)、LDL cholesterol (LDL-C)、HDL cholesterol (HDL-C)など血中の脂質濃度に対してレアバリエント関連解析を行います。またburden testと呼ばれる複数のレアバリエントを集約する手法を行うことで、脂質異常症の新規遺伝子の同定を目指します。さらに統計値を外部研究協力者に提供し、複数のバイオバンクでの脂質レアバリエント解析結果を統合したメタ解析を行うことで、高い統計的検出力で脂質異常症の新規遺伝子を同定します。解析方法として、性別・年齢との interaction 解析や recessive model も検討中です。さらにToMMo独自の解析として、脂質サブクラスを含むToMMoメタボロームデータを用いたレアバリエント解析や、レアバリエント関連解析結果から計算された遺伝スコアを用いた脂質濃度の予測、ToMMo参加者の循環器疾患発症予後解析などを行う予定です。				
利用試料・情報	対象： ☒ 地域住民コホート調査 ☒ 三世代コホート調査 ☒ 脳とこころの健康調査 ☐ その他 () 調査期間： ☒ ベースライン調査期間 ☒ 第2段階調査期間 ☒ 第3段階調査期間 ☐ 第4段階調査期間 ☐ アドオン研究 試料： 最大()人分 ☐ DNA ☐ 血漿 ☐ 血清 ☐ 尿 ☐ 母乳 ☐ 単核球 ☐ EBV不死化細胞 ☐ 増殖T細胞 ☐ その他の試 () 情報： 最大(150,000)人分 ☒ 基本情報 ☒ 調査票情報 ☒ 家系情報 ☒ 検体検査情報 ☒ 特定健康診査情報 ☒ 生理機能検査情報 ☒ がん登録情報 ☒ メタボローム解析情報 ☐ マイクロバイーム情報 ☐ 認知・心理検査情報 ☐ MRI画像解析情報 ☐ MRI画像情報 ☒ 全ゲノム解析情報（全て）☐ 全ゲノム解析情報（特定領域）☒ SNPアレイ情報（全て）☐ SNPアレイ情報（特定領域） ☐ その他の情報 () ☒ 岩手の試料・情報を使用する				
期待される成果	ToMMoでの脂質レアバリエント解析により、東アジア人集団特異的な脂質異常症関連遺伝子を同定することができます。さらに祖先集団横断メタ解析を実施することで、高い統計学的解析力で脂質異常症の遺伝的基盤の解明に寄与することが期待されます。				
倫理審査等の経過	2026年4月30日 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 倫理審査承認				
倫理面、セキュリティー面の配慮	解析はToMMo内からアクセス、スパコン内にて実施。データ持ち出しはToMMoのセキュリティーポリシーに従う。外部研究協力者には、個人情報を含まない統計値のみ提供する。				
その他特記事項	なし。				
	*公開日 2026年7月17日				