試料・情報利用研究計画書（概要）

研究番号	2026-1010	利用形態	共同研究				
研究題目	日本人の封入体筋炎におけるゲノムワイド関連解析			研究期間（yy/mm/dd）	2026/7/23	～	2027/3/31
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	木下 賢吾　教授		
分担研究機関	東北大学大学院　医学系研究科			責任者 氏名・職	青木 正志　教授		

研究目的と意義

封入体筋炎（IBM）は、骨格筋に縁取り空胞と呼ばれる特徴的な組織変化を生じ炎症細胞浸潤を伴う難治性・進行性筋疾患で、難病に指定されています。ステロイドや免疫グロブリン大量療法といった免疫学的治療に不応、もしくはかえって増悪することもあり、有効な治療法はありません。IBMは、病態不明の筋変性疾患であり、その病態解明は、アルツハイマー病などの神経変性疾患や高齢化社会で大きな問題となる寝たきりの要因である廃用性筋萎縮の治療法開発にも繋がる可能性があります。

本研究の目的は、IBMの病態進行に影響を与える遺伝要因を解析することです。IBMの病態は、老化による異常タンパク質の蓄積と遺伝的背景があると考えられています。東北大学　医学系研究科とUniversity College of London（UCL）との共同研究により、欧米を主体とする2000例を超えるIBMのGWAS解析が進んでいます。日本でも、医学系研究科において200例を超えるIBM検体を収集しており、希少疾病であるIBMの日本人コホートとして有数のものになっています。今回は、日本人IBM症例および対照として東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）のゲノムデータとを比較することで、日本人のIBMに関連する遺伝的バリアントを見出すことを目的とします。

研究計画概要

解析の具体的な手順は以下の通りです。
1. 日本人IBM症例（231例）の遺伝子多型(SNP)アレイデータおよびToMMoの対照SNPアレイデータ（症例の10倍程度の人数）に対して、ToMMo全ゲノム参照パネル(3.5KJPNv2)を用いたインピュテーションを行います。
2. インピュテーションデータを用いて、GWAS解析を行い、日本人IBMに関連するSNPを同定します。
3. 解析により得られた統計情報（要約統計量）は、医学系研究科からUCLに提供されるとともに、jMorpウェブサイトで公開します。
4. UCLにおいて欧米のGWAS解析結果とのメタ解析を行い、国際的なIBM疾患の感受性遺伝子多型を探索します。

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
- ☐ その他の試料（　　）

情報：　最大（　4.3万　）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
- ☐ マイクロバイオーム情報
- ☐ 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（　難病登録情報　）

☐ 岩手の試料・情報を使用する

期待される成果

ToMMoのコントロールデータと比較することにより、日本人IBMに関連する遺伝子多型を、初めて大規模に同定できる可能性があります。得られた統計情報を用いた欧米コホート（2,000例超）とのメタ解析により、複数の祖先集団を用いた解析が可能となり、IBM疾患の感受性バリアントの同定精度が向上することが期待されます。将来的には、同定されたバリアントの機能解析（オートファジー・リソソーム経路、HLA領域等）を通じて、IBMの分子病態解明に貢献できる可能性があります。

倫理審査等の経過

2026年7月　東北大学 医学系研究科 倫理審査委員会 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・メガバンク機構においては個人情報が加工された試料・情報のみを用います。また、インピュテーション、GWASは、東北メディカル・メガバンク機構スーパーコンピュータ内で実施されます。提供および公開の対象となるのは解析により得られた要約統計量のみであり、個人ごとの情報が提供または公開されることはありません。

その他特記事項

この研究は、厚生労働省科学研究費（難治性疾患政策研究事業 希少難治性筋疾患に関する調査研究班）により実施します。

（事務局使用欄）

*公開日：2026年8月3日