

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)						
研究番号	2021-0083-2		利用するもの		リリース 2.3.3 地域住民コホート 特定健診相乗り型 ベースライン調査 67K (SNPアレイデータが存在する全例を対象とする) 試料:単核球・不死化B細胞株・血清 情報:基本情報・検体検査情報・調査票情報・特定健康診査情報・SNPアレイ情報	
主たる研究機関		国立研究開発法人理化学研究所		分担研究機関	慶應義塾大学	
研究題目	自己免疫疾患のpolygenic risk scoreが生体に与える影響の評価			研究期間	令和4年10月1日～令和13年3月31日	
実施責任者	石垣 和慶		所属	生命医学研究センター ヒト免疫遺伝研究チーム	職位	チームディレクター
研究目的と意義	大規模ゲノム解析によってさまざまな疾患の発症に関わる多型(リスク多型)が多数同定されています。これらのリスク多型の情報を活用することで、個々人の遺伝的な疾患発症リスクをスコアにすることが可能です。そのリスクスコアはpolygenic risk score (PRS) と呼ばれます。近年の研究で、PRSはさまざまな疾患の発症を予測する有用なマーカーになることが明らかになっています。しかし、PRSの生体に与える影響が解明されていないため、PRSの高い個人に対する有効な予防介入方法は確立されていません。これはゲノム情報を活用した予防医療の実現の障壁となっています。この問題を克服するため、本研究ではPRSが生体に与える影響を詳細に評価することを目指します。具体的には、大規模ゲノム解析が成功した自己免疫疾患を研究対象とし、東北メディカル・メガバンク機構が管理するコホート参加者の方の情報をを用いて、PRSと幅広い生体情報との関係を網羅的に評価します。					
研究計画概要	本研究では“2.3.3 地域住民コホート 特定健診相乗り型 ベースライン調査 67K”の中で、SNPアレイデータが回収されている全てのコホート参加者の方を解析対象とします。SNPアレイデータをもとに個々人の自己免疫疾患のPRSを計算します。PRSと基本情報・検体検査情報・調査票情報・特定健康診査情報との関連を評価します。また、PRSが高い個人200人、低い個人200人から回収された末梢血の細胞と血清を用いて、マルチオミックスデータを取得し、PRSとの関連を評価します。また、この400人の個人由来の不死化B細胞株も用いて更に多彩なマルチオミックスデータを取得します。これらの関連解析結果からPRSの生体に与える影響を網羅的に推定します。測定実験・解析は理化学研究所と慶應義塾大学で行われます。					
期待される成果	本研究によってゲノム情報を活用した疾患発症前の予防的介入(ゲノム予防医学)の実現につながる知見が得られると期待されます。そして、ゲノム予防医学の普及によって、被災地住民の方を含む全日本国民の健康増進に役立つことが期待されます。					
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	本研究は、2022年9月の国立研究開発法人理化学研究所の倫理審査委員会において「承認」されました。 本研究は、2024年1月の国立研究開発法人理化学研究所の倫理審査委員会において「承認」されました(承認番号RIKEN-Y-2023-073)。 本研究は、2024年9月の国立研究開発法人理化学研究所の倫理審査委員会において「承認」されました(承認番号RIKEN-Y-2024-043)。 本研究は、2026年2月の国立研究開発法人理化学研究所の倫理審査委員会において「承認」されました(承認番号RIKEN-Y-2025-073)。 本研究は、2026年7月の国立研究開発法人理化学研究所の倫理審査委員会において「承認」されました(承認番号RIKEN-Y-2026-013)。					
倫理面、セキュリティ面への配慮	ToMMoのセキュリティ・ポリシーに沿った遠隔セキュリティエリアを利用します。分譲されたデータへは、遠隔セキュリティエリアからのみアクセスすることで、高度なセキュリティが担保されている。					
その他特記事項	本研究は、AMED・ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム(令和4-8年度)「Polygenic risk scoreが生体に与える影響の評価に関する技術開発(研究代表者 石垣和慶)」のサポートを受けています。本研究に従事する研究者には開示すべき利益相反はありません。					
(事務局使用欄) *公開日 2026年9月1日						