試料・情報利用研究計画書（概要）

研究番号	2026-1018	利用形態	情報利用		
研究題目	東北メディカル・メガバンクのロングリード／ショートリード全ゲノムシークエンスデータを活用した精神疾患（統合失調症・自閉スペクトラム症）リスクバリアントの同定と遺伝的基盤の解明			研究期間 （yy/mm/dd）	2026.11.10 ～ 2030.3.31
主たる研究機関	国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所（ゲノム医科学プロジェクト）		責任者 氏名・職	徳永 勝士（ゲノム医科学プロジェクト・プロジェクト長）	
分担研究機関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構、東京大学、名古屋大学		責任者 氏名・職	勝岡 史城（東北大学東北メディカル・メガバンク機構・教授） 鈴木 穣（東京大学大学院新領域創成科学研究科・教授）、久島 周（名古屋大学医学部附属病院ゲノム医療センター・病院講師）	

研究目的と意義

統合失調症や自閉スペクトラム症は、いずれもおよそ100人に1人（約1%）と発症する割合が高く、親から子へ伝わる遺伝的な要因の影響も80～90%と大きいことが知られている疾患です。しかし、発症に大きく関わる遺伝子の変化、特に遺伝子の構造自体が変化する「構造バリアント（SV）」や、同じ配列が何度も繰り返される「ショートタンデムリピート（STR）」などの詳しい関与については、まだ十分に解明されていません。

本研究は、国の研究プロジェクト（AMEDゲノム医療実現推進プラットフォーム事業「GRIFIN」）で収集した患者家系の全遺伝情報（ロングリード／ショートリード全ゲノムシークエンス：WGS）データを、東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）が保有する一般的な日本人のWGSデータ（比較のための基準データ）と見比べるものです。これにより、患者さんに固有の遺伝子の変化を高精度に特定し、両疾患の遺伝的な仕組みを解明することを目指しています。

研究計画概要

本研究では、GRIFINプロジェクトで収集した統合失調症や自閉スペクトラム症の患者さんのご家族（両親と患者さんの「トリオ家系」や、家族内に複数の患者さんがいる「多発家系」）の全ゲノム解析（WGS）データを解析対象とします。解析には、長く連続して読み取るロングリード技術（ONT PromethION、PacBio Revio/Sequel II）と、短く読み取るショートリード技術（Illumina NovaSeq 6000、NovaSeq X Plus）という2種類を組み合わせて得られたデータを用います。

また、東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）から提供を受ける「一般の日本人集団における構造バリアント（SV）、ショートタンデムリピート（STR）、生まれつき新しく生じた遺伝子の変化（de novoバリアント）」の頻度や分布情報を比較用の参照データとして用い、以下の4つの解析を行います。

① 一般集団によく見られる害のない個人差（多型）を除外した構造バリアント（SV）解析
② 繰り返し配列の回数の分布に基づくSTR/VNTR（リピート異常）の特定
③ トリオ家系データを活用した、患者さんだけに新しく生じた変化（de novoバリアント）の精密な同定
④ 家系内で伝わる parenthood 情報と、集団中での珍しさ（希少性）を掛け合わせた発症リスクバリアントの絞り込み

ここで特定された原因候補となる遺伝子の変化（バリアント）は、将来的に患者さんから作製したiPS細胞やモデルマウスを使った実験（機能解析）へとつなげ、病気の仕組みのさらなる解明を目指します。

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（ 100,000 ）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　（　　）

☐ 岩手の試料・情報を使用する

期待される成果	一般集団におけるバリアントの頻度・分布情報を参照することで、患者に固有のde novoバリアントや、家系内で疾患とco-segregateする効果サイズの大きいリスクバリアントを高精度に同定し、統合失調症・自閉スペクトラム症の遺伝的基盤の解明と病態理解につなげます。
倫理審査等の経過	2026年11月　東京大学東京大学医科学研究所倫理審査委員会　承認。 GRIFIN既承認課題の枠組みで実施予定。
倫理面、セキュリティー面の配慮	ToMMoから提供を受ける情報は、東北大学東北メディカル・メガバンク機構の倫理審査を経て収集されたコホート参加者由来のデータであり、個人を特定できない参照情報として利用します。データの取扱いにあたってはToMMoの情報セキュリティ・ポリシーを遵守し、必要に応じてToMMoスーパーコンピュータ等のセキュアな環境を利用します。
その他特記事項	本研究はAMEDゲノム医療実現推進プラットフォーム事業「先端ゲノム研究開発（GRIFIN）」の研究費により実施します。
（事務局使用欄）	*公開日　2026年11月16日