試料・情報利用研究計画書（概要）

研究番号	2026-1021	利用形態	共同研究			
研究題目	百寿者と一般集団における遺伝的多様性と健康関連形質の解析			研究期間 （yy/mm/dd）	2026.8.20 ～ 2029.3.31	
主たる研究機関	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター		責任者 氏名・職	小崎　健次郎 ・ 教授		
分担研究機関	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		

研究目的と意義

本研究は、100歳以上の長寿者（百寿者）と一般集団の遺伝子情報や健康に関する情報を比較し、生まれつき持つ遺伝的な特徴や、加齢に伴って生じる遺伝子の変化と、長寿や健康状態との関係を明らかにすることを目的としています。
健康で長生きすることには、生活習慣や環境だけでなく、遺伝的な要因も関係していると考えられています。しかし、長寿に関係する遺伝的な特徴や、疾患の原因となるものを含むレアバリアント、加齢に伴って生じる遺伝子の変化が健康状態にどのような影響を及ぼすのかについては、まだ十分に分かっていません。
本研究により、長寿に関わる遺伝的要因や健康状態との関係について理解が深まり、新たな知見が得られることが期待されます。これらの成果は、長寿や加齢の仕組みの解明に加え、遺伝性疾患の理解や、将来の健康・医療に関する研究の発展に役立つことが期待されます。

研究計画概要

本研究では、東北大学東北メディカル・メガバンク計画および慶應義塾大学医学部百寿総合研究センターなどで、これまでに収集された遺伝子情報や健康に関する情報を比較します。

① クローン性造血（CHIP）に関する研究

私たちの体には、赤血球や白血球などのさまざまな血液の細胞をつくり出す「造血幹細胞」があります。造血幹細胞では、年齢を重ねるにつれて遺伝子に変化が生じることがあり、その変化を持つ細胞が増えていく場合があります。このような現象をクローン性造血といい、その一部はCHIP（Clonal Hematopoiesis of Indeterminate Potentia）と呼ばれます。
本研究では、百寿者と一般集団においてCHIPがみられる割合や関連する遺伝子の変化の特徴を比較します。また、CHIPの有無と血液検査値などの健康関連形質との関係を解析し、加齢や長寿との関連を検討する。

② まれな遺伝子の変化（レアバリアント）に関する研究

人が生まれつき持っている遺伝子の情報には個人差があり、その中には、集団の中で見つかる頻度が低い、まれな遺伝子の変化（レアバリアント）があります。レアバリアントには、病気の原因となるものも含まれます。
本研究では、百寿者の研究で見つかった長寿に関連する可能性のあるレアバリアントについて、一般集団の中で同じバリアントを持つ人を調べます。
また、常染色体潜性（AR）疾患やX連鎖潜性（XLR）疾患をはじめとする遺伝性疾患の原因となる病的バリアントにも着目し、百寿者と一般集団における保有状況を調べます。特に、2本の染色体にある同じ遺伝子の片方にだけ病的バリアントを持つ保因者について、健康状態や検査値などにどのような特徴があるかを検討します。さらに、これらのバリアントを持つ人と持たない人の健康診断の結果や身体的な特徴、病気に関する情報などを比較し、遺伝子の変化と健康状態や長寿との関係を明らかにすることを目指します。
これらの研究では、すでに収集された情報を利用し、新たな採血や検査は行いません。

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（　15万　）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　（長鎖リードシークエンス）

☑ 岩手の試料・情報を使用する

期待される成果

本研究により、百寿者と一般集団の遺伝的な特徴を比較することで、長寿に関係する遺伝的要因について新たな知見が得られることが期待されます。
また、加齢に伴って生じる血液細胞の遺伝子の変化や、長寿者にみられるまれな遺伝子の変化と、健康状態や検査値との関係が明らかになることが期待されます。
これらの成果は、長寿や加齢の仕組みについての理解を深め、将来の健康長寿の実現や、加齢に伴う病気の予防・診断に向けた研究の発展に役立つことが期待されます。

倫理審査等の経過

2026年7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

本研究では、これまでの研究で適切な同意を得て収集された情報を、個人が特定できないよう加工した上で利用します。研究に必要な情報は東北大学東北メディカル・メガバンク機構が定めた安全管理体制の下、所定の解析環境で取り扱い、情報の漏えい、紛失、不正利用などを防ぐための対策を講じます。また、研究の実施にあたっては、倫理委員会の審査・承認および研究機関の長の許可を受け、関係する法令や指針に従って、研究参加者のプライバシーと個人情報の保護に十分配慮します。

その他特記事項

この研究は、慶應義塾学事振興資金 課題名「超大規模ゲノム情報を活用した長寿関連因子に関する包括的な研究」（代表者: 宮 冬樹）、および慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター間接経費、を研究資金源とし実施します。

（事務局使用欄）

*公開日　2026年11月17日