試料・情報利用研究計画書（概要）

研究番号	2026-1022	利用形態	共同研究		
研究題目	日本における熱性けいれんの遺伝的背景と発症機序解明			研究期間 （yy/mm/dd）	2026/10/1 ～ 2030/6/30
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	小林朋子・教授	
分担研究機関	東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野		責任者 氏名・職	菊池敦生・教授	

研究目的と意義	日本人の熱性けいれん小児の大規模ゲノム解析データに基づいて、日本人特有の熱性けいれんの遺伝的背景を解明することです。
研究計画概要	最初に、東北メディカル・メガバンク計画の三世代コホート調査で収集された小児のSNP（Single Nucleotide Polymorphism：一塩基多型）アレイにおいて、諸外国から報告された熱性けいれんの遺伝的感受性因子との関連を検証します。 次に、東北メディカル・メガバンク計画の三世代コホート調査で収集された熱性けいれんを経験した対象児と経験していない対象児のSNPアレイ情報を用いてGWAS（Genome-Wide Association Study：ゲノムワイド関連解析）を実施し、遺伝的背景プロファイルの諸外国と日本人との同異性を確認します。 次に、諸外国と東北メディカル・メガバンク計画の三世代コホート調査で収集された熱性けいれん経験児のゲノムとの関連解析結果をメタ解析することによって、祖先性横断的な熱性けいれん発症機序の解明に繋げます。
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　（　　） ☐ その他の試料　（　　） 情報：　最大（　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　（熱性けいれんの有無および関連情報：乳幼児健診/母子手帳転記/服薬） ☐ 岩手の試料・情報を使用する
期待される成果	本研究により日本における熱性けいれんの遺伝的背景や発症機序が解明されれば、遺伝要因の研究が進んでいる熱感受性てんかん（熱性けいれんプラス等）との関連を明らかにすることができます。その結果、発熱時の小児けいれん発作に対する最適な治療や予防を提案できます。
倫理審査等の経過	2026年９月　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情報のみを用います。また、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、得られた要約統計量のみが提供および公開されます。本研究に用いる個人ごとの情報は提供および公開されません。
その他特記事項	本研究は、てんかん治療研究振興財団　2025年度研究助成（臨床）[研究代表者：小林朋子]により実施します。 研究者等の本研究に係る利益相反はありません。なお、研究者等の利益相反は、所属機関が管理します。
（事務局使用欄）	*公開日　2026年11月16日