

試料・情報利用研究計画書(概要)

研究番号	2025-1030	利用形態	共同研究	
研究題目	ALDH2遺伝子多型・飲酒と妊娠転帰・児の発育発達や一般集団での感染リスクとの関係についての研究		研究期間 (yy/mm/dd)	2026/3/1 ~ 2031/3/31
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	小原 拓 ・ 准教授	
分担研究機関	University of Bristol	責任者 氏名・職	Chloe Slaney ・ Senior Research Associate	
研究目的と意義	<p>母親の妊娠中の飲酒は、アセトアルデヒド(アルコール代謝で産生される高毒性の副産物)を介して母児の様々な健康課題を引き起こす可能性があります。ALDH2遺伝子はアセトアルデヒドを分解する主要な酵素をコーディングしており、人は飲酒時にアセトアルデヒドが増加するALDH2遺伝子多型を0個、1個、または2個持っています。東アジアや東南アジア諸国では、飲酒時にアセトアルデヒドが増加するALDH2遺伝子多型を1個以上持つ人の割合が高く(例: 日本~30%、中国~40%、韓国~25%)、特に重要な課題です。ALDH2遺伝子多型を2つ持つ人では飲酒時により大きな有害反応を経験することから、飲酒をする人は少なく、ALDH2遺伝子多型を1つ持つ人の方が飲酒行動とアセトアルデヒドの増加により様々なリスクが高いことが報告されています。最近の研究では、ALDH2遺伝子多型が0個で、飲酒しない母親を一番リスクが少ない群とした場合、ALDH2遺伝子多型を1つ持ち妊娠中期に飲酒していた母親の群で児の発達障害に対するオッズ比が10以上と高いリスクがあることがわかりました。本研究では、複数の解析手法を用いて母親の飲酒・ADHD2遺伝子と児の発育発達や妊娠転帰との関連の因果を推測することを旨とします。</p> <p>また、ALDH2遺伝子多型が多く認められる仮説の一つとしては、重篤な感染症リスクを下げる可能性が示唆されています。本研究では、ALDH2遺伝子多型の感染リスクへの影響や、日本人で遺伝子多型が正の選択(集団遺伝学においてある多型が有利となる選択)を受けているかを検討します。</p>			
研究計画概要	<p>本研究では三世代コホート調査、地域住民コホート調査で収集された既存情報を用います。新たな試料採取や介入は行いません。児の発育は、調査票、母子健康手帳、乳幼児健診、学校健診、詳細調査(ベースライン、第二段階、第三段階、第2期追加リクルート)で収集した身長、体重、頭囲、視力、聴力を用います。児の発達は、調査票から収集されたAges and Stages Questionnaire (ASQ-3)、Child Behaviour Checklist, Strength and Difficulties Questionnaire, Attention-Deficit / Hyperactivity Disorder (ADHD) Rating Scale, 自閉症やADHDの診断で評価します。総スコア及び5つのサブドメインスコアを用います。妊娠転帰には、調査票やカルテ情報から収集した流産、胎盤異常、児の低出生体重、妊娠高血圧腎症、早産、死産とします。家族の続柄情報、性別、年齢及び交絡因子は、基本情報、調査票、カルテ情報、母子健康手帳、乳幼児健診、学校健診、5,10,16歳時調査の生体試料検査・生理学的検査(ベースライン、第二段階、第三段階、第2期追加リクルート)より抽出します。感染症は結核を主に評価しますが、それ以外の調査票から得られた感染症や新型コロナウイルス感染症も検討します。用いる情報は、基本情報(性別、年齢、続柄)、調査票、ゲノム情報(インビュテーション済みアレイデータ、全ゲノムデータ)、医療情報、血液・尿・生理学的検査(ベースライン、第二段階、第三段階、第2期追加リクルート)、DNAメチル化情報、プロテオーム、メタボローム(血液又は尿でのデータ)、抗体/感染に関するデータ、母子健康手帳、乳幼児健診、学校健診、特定健診、発症調査、難病・小児慢性特定疾病情報です。</p> <p>本研究はUniversity of Bristolの研究者が東北メディカル・メガバンク機構の研究者とともに東北大学にて解析します。解析結果は電子ファイルでUniversity of Bristolと共有します。また、検出力を高めるため、ALDH2 consortium (https://aldh2-consortium.github.io/)に参加している他のコホートとメタアナリシスします。</p>			
利用試料・情報	<p>対象: <input type="checkbox"/> 地域住民コホート調査 <input checked="" type="checkbox"/> 三世代コホート調査 <input type="checkbox"/> 脳とこころの健康調査 <input type="checkbox"/> その他 ()</p> <p>調査期間: <input checked="" type="checkbox"/> ベースライン調査期間 <input checked="" type="checkbox"/> 第2段階調査期間 <input checked="" type="checkbox"/> 第3段階調査期間 <input type="checkbox"/> 第4段階調査期間 <input type="checkbox"/> 新しく試料・情報を収集する</p> <p>試料: 最大()人分 <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> 血漿 <input type="checkbox"/> 血清 <input type="checkbox"/> 尿 <input type="checkbox"/> 母乳 <input type="checkbox"/> 単核球 <input type="checkbox"/> EBV不活化細胞 <input type="checkbox"/> 増殖T細胞 <input type="checkbox"/> その他の試 ()</p> <p>情報: 最大(158000)人分 <input checked="" type="checkbox"/> 基本情報 <input checked="" type="checkbox"/> 調査票情報 <input checked="" type="checkbox"/> 家系情報 <input checked="" type="checkbox"/> 検体検査情報 <input checked="" type="checkbox"/> 特定健康診査情報 <input checked="" type="checkbox"/> 生理機能検査情報 <input type="checkbox"/> がん登録情報 <input checked="" type="checkbox"/> メタボローム解析情報 <input checked="" type="checkbox"/> マイクロバイオーム情報 <input type="checkbox"/> 認知・心理検査情報 <input type="checkbox"/> MRI画像解析情報 <input type="checkbox"/> MRI画像情報 <input checked="" type="checkbox"/> 全ゲノム解析情報(全て) <input type="checkbox"/> 全ゲノム解析情報(特定領域) <input checked="" type="checkbox"/> SNPアレイ情報(全て) <input type="checkbox"/> SNPアレイ情報(特定領域) <input type="checkbox"/> その他の情報 ()</p> <p><input type="checkbox"/> 岩手の試料・情報を使用する</p>			
期待される成果	<p>ALDH2遺伝子多型はアジアで頻度が高く、多くの妊娠可能年齢の女性が飲酒している現状や、妊婦においても飲酒割合が6.5-21.4%と報告されていることから、公衆衛生上重要な知見が得られる可能性があります。また、ALDH2遺伝子多型は日本において感染症に対する何らかの予防効果を発揮する可能性があり、新たな知見を得られる可能性があります。</p>			
倫理審査等の経過	2026年3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、セキュリティ面の配慮	<p>本研究はUniversity of Bristolとの共同研究です。University of Bristolの研究者(5.関係研究組織 参照)が来日し、東北大学スーパーコンピュータにアクセスして東北メディカル・メガバンク機構の研究者とともに解析を行います。解析された結果は電子ファイルにてUniversity of Bristolと共有しますが、本研究に用いる個人ごとの情報や個人が特定できる情報は提供されません。</p>			
その他特記事項	この研究は運営費交付金、日本学術振興会外国人研究者招へい事業外国人特別研究員費により実施します。			
(事務局使用欄)	<p>* 公開日 令和8年3月30日</p> <p>* 東北メディカル・メガバンク計画に協力された方で、本研究に関するご質問等がある方、本研究に限って試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。</p> <p>岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構 019-651-5110(5508/5509)</p>			