

試料・情報利用研究計画書(概要)				
研究番号	2025-2007	利用形態	内部研究	
研究題目	皮膚疾患GWASに関する国際共同研究		研究期間	2025年10月 ～ 2027年3月
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	田宮 元	教授
分担研究機関	-	責任者 氏名・職	-	-
研究目的と意義	皮膚科領域には、国民の約10%が罹患するアトピー性皮膚炎をはじめとして、皮膚がんなど様々な疾患があります。また、皮膚や体毛の色や形は、世界中の人類で大きな個人差があります。これらの背景には遺伝的背景が存在すると考えられています。複数の皮膚疾患についてゲノムワイド関連解析(GWAS)と呼ばれる遺伝情報を使った統計解析、および、複数民族のゲノム解析結果を統合した解析(メタ解析)を実施すると、それらの疾患に共通した原因遺伝子領域が検出できることが分かってきました。 本研究では、東北メディカル・メガバンク計画の調査結果を使用したGWASや選択圧解析を行い、解析で得られた個人特定性のない統計情報を国際的な共同研究組織Skin Genetics Consortium(SGC)と共有します。その結果を、世界各国のコホート・バイオバンクにおけるGWASや選択圧解析の結果と統合して、皮膚疾患と関連する遺伝子領域を探索して、病態の解明を目指します。 Skin Genetics Consortium(SGC) 皮膚科遺伝学の発展に尽力する皮膚科医や遺伝学者などの専門家から構成され、皮膚疾患や皮膚特性の根底にある遺伝学的メカニズムの解明を通し、診断の改善や標的に合わせた治療を目指す国際コンソーシアムです。 URL: https://skingeneticsconsortium.org/index.html 参画機関は以下のURLに記載されています。(東北メディカルメガバンク計画は掲載予定) https://skingeneticsconsortium.org/our-network.html			
研究計画概要	研究では、東北メディカル・メガバンク計画(TMM)データセットを用いて対象疾患・検査値を対象としたGWASを実施し、遺伝的体質に機能的に関与すると考えられるゲノム領域を推定し、その結果を共同研究者に提供します。なお、本機構から共同研究者に提供される解析結果は、個人特定性を有しない要約統計量(各遺伝子多型の位置情報や、疾患発症に及ぼす効果の推定値、統計学的有意性など)のみです。			
利用試料・情報	対象:東北メディカル・メガバンク計画コホート調査に参加した者 約15万名 試料:なし 情報:ゲノム情報:全ゲノム領域の生殖細胞系列多型を対象 表現型:基本情報(年齢、性別)、皮膚疾患の罹患歴・家族歴(調査票の自己申告情報、医療情報) 皮膚・毛髪といった体質に関する調査票情報 アレルギーに関する検査値			
期待される成果	原因遺伝子領域とその働きが解明されることで、皮膚疾患の新たな予防・治療方法の開発につながることを期待されます。			
倫理審査等の経過	2025年10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			
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・メガバンク機構から外部への試料の提供はありません。また、遺伝子情報、検査情報、調査票情報は、東北大学東北メディカル・メガバンク機構において計算された統計量のみが共同研究先と共有され、個人ごとの個別の測定結果や情報が提供されることはありません。また、これらの個人特定性のない統計情報はjMorp等の適切なプラットフォームにて外部の研究者に公開いたします。			
その他特記事項	この研究は東北メディカル・メガバンク事業補助金により実施します。			
(事務局使用欄) * 公開日 令和7年11月14日 * 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。 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)				