

Study Profile of the Iwate PGS Assessment and Risk Communication (PARC) Study 岩手 PGS リスクコミュニケーション研究 (PARC Study) の概要

吉田明子 ^{a,b}, 徳富智明 ^{a,b}, 鈴森伸宏 ^{a,b}, 福島明宗 ^{a,b}, 鳥谷由貴子 ^b, 大桃秀樹 ^{a,c},
丹野高三 ^{a,b}, 須藤洋一 ^{a,c}, 事崎由佳 ^{a,b}, 八谷剛史 ^{a,c}, 熊田和貴 ^{d,e}, 工藤久智 ^{d,e},
長谷川敦史 ^{d,e}, 櫻井美佳 ^{d,e}, 成田暁 ^d, 濱中洋平 ^{d,e}, 永家聖 ^{d,e}, 荻島創一 ^{d,e},
長神風二 ^{d,e}, 山崎弥生 ^{a,c}, 小巻翔平 ^{a,c}, 美辺詩織 ^{a,c}, 旭浩一 ^{a,c}, 遠藤龍人 ^{a,f}, 石垣泰 ^{a,b},
山本雅之 ^{d,e}, 清水厚志 ^{a,c}, 佐々木真理 ^{a,c}

a 岩手医科大学 災害復興事業本部 いわて東北メディカル・メガバンク機構

b 岩手医科大学 医学部

c 岩手医科大学 医歯薬総合研究所

d 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構

e 東北大学大学院 医学系研究科

f 岩手医科大学 看護学部

【研究のポイント】

- PARC Study は、自身のポリジェニックスコア (Polygenic Score: PGS) ⁱに基づく疾患発症リスクⁱⁱを知ることが健康行動や心理に与える影響を調べることを目的として、2023 年に始まりました。
- 岩手県の一般成人 2,088 名が調査に参加しました。そのうち半数の方を介入群として、PGS に基づく脳梗塞リスク報告書を 2024 年に回付ⁱⁱⁱし、2030 年まで追跡調査を行う予定です。
- 参加者から提供いただいた血液・尿検体、健診結果、調査票データは、東北メディカル・メガバンク計画 (TMM) 統合バイオバンクに登録・保管されます。これらは適切に整備したうえで、将来公開を予定しています。
- この研究で得られる知見は、予防医療における遺伝情報のより安全かつ効果的な活用を通じた個別化予防^{iv}の推進に貢献します。

【背 景】

疾患の発症に遺伝要因と環境要因が複雑に関わり合う多因子疾患を対象に、複数の遺伝子の組み合わせから疾患の発症リスクを点数化する「ポリジェニックスコア

(PGS)」の研究が進んでいます。いわて東北メディカル・メガバンク機構 (IMM) では早くから脳梗塞に着目し、PGS によるリスク予測法を開発してきました。

現在、PGS は予防医療の分野で活用が期待されています。しかし、PGS は新しい技術であるため、「リスク」というものの自体が持つ不確実性や予測の限界をどのように伝えるか、また、遺伝に関わる情報を知ることが心理にどのような影響を与えるかという、リスクコミュニケーションの側面を慎重に検証することが課題となっています。

そこで IMM では、自身のポリジェニックスコア (Polygenic Score: PGS) に基づく疾患発症リスクを知ることが、健康行動や心理に与える影響を調べるため、Iwate PGS Assessment and Risk Communication (PARC) Study を開始しました。

【研究の概要】

<目的>

PARC Study は、次のふたつを目的としています。

1. PGS に関するリスクコミュニケーション調査

研究参加者に、PGS に基づく多因子疾患の発症リスクを回付し、その後の健康状態や生活習慣の変化、心理的な影響などを継続的に調査します。まず最初に、脳梗塞を対象に調査を開始しました。

2. バイオバンク事業

参加者から提供いただいた血液・尿検体、健診結果、調査票データを、東北メディカル・メガバンク計画 (TMM 計画) のバイオバンクに登録し、厳格な管理体制のもとで保存します。これらは、将来的に国内外の医学研究に役立てられます。

<1. PGS に関するリスクコミュニケーション調査>

2023 年 4 月 6 日から 11 月 13 日に、岩手県内の 5 事業所の健診会場にてリクルートを行いました。3,599 名に研究参加を呼びかけ、そのうち 2,088 名の方がこの研究に参加しました (同意率 58.0 %)。主な年齢層は、40 歳代以下の比較的若い世代で構成されています (図 1)。

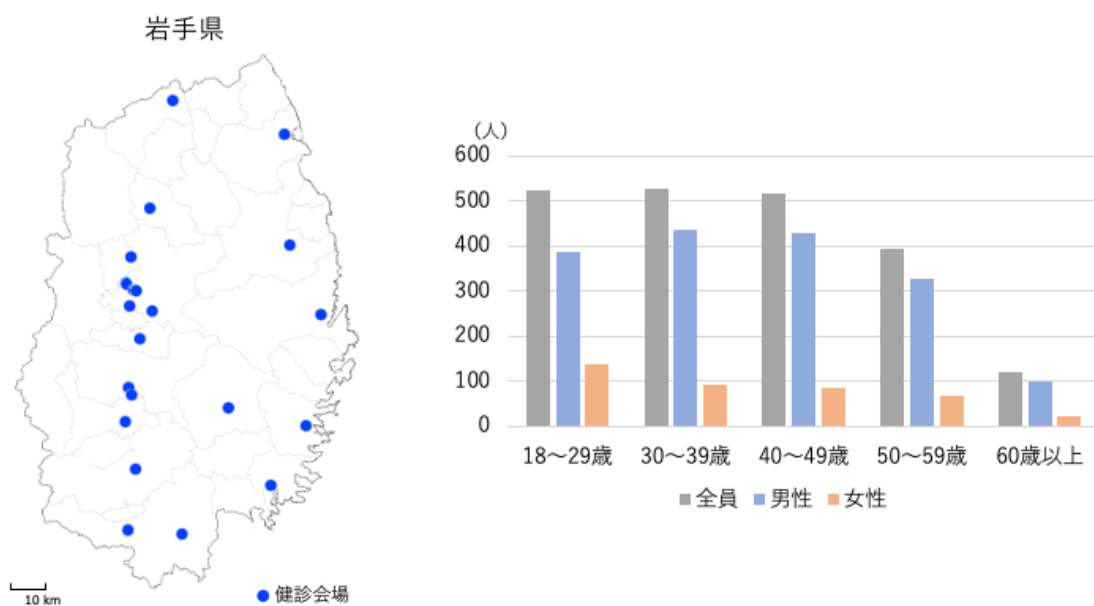


図1 研究参加の呼びかけを行った場所（左）、参加者の性別・年齢構成（右）

参加者の血液検体から DNA を調整し、ジャポニカアレイ（Axiom Japonica Array NEO）を用いてジェノタイピング[※]を行いました。このデータをもとに、参加者一人ひとりの脳梗塞の PGS を計算しました^{文献 1,2}。

参加者はランダムに 2 つのグループに分けられ、一方のグループには PGS に基づく「脳梗塞の遺伝的リスクに関する報告書」を 2024 年に郵送にて回付しました。報告書では、脳梗塞の発症リスクの他、脳梗塞の症状と予後、疾患の遺伝要因と環境要因の関わり、発症リスクに応じた予防の考え方について説明しており、脳梗塞のリスクについて多面的な理解をサポートする内容になっています。

今後は、事業所健診の結果や、年に 1 回の調査票による調査を通じて、参加者の健康状態や生活習慣の変化、心理的影響を 2026 年まで追跡します。さらに将来は、脳梗塞以外の病気についてもリスク回付を行い、2030 年まで追跡調査を予定しています（図 2）。

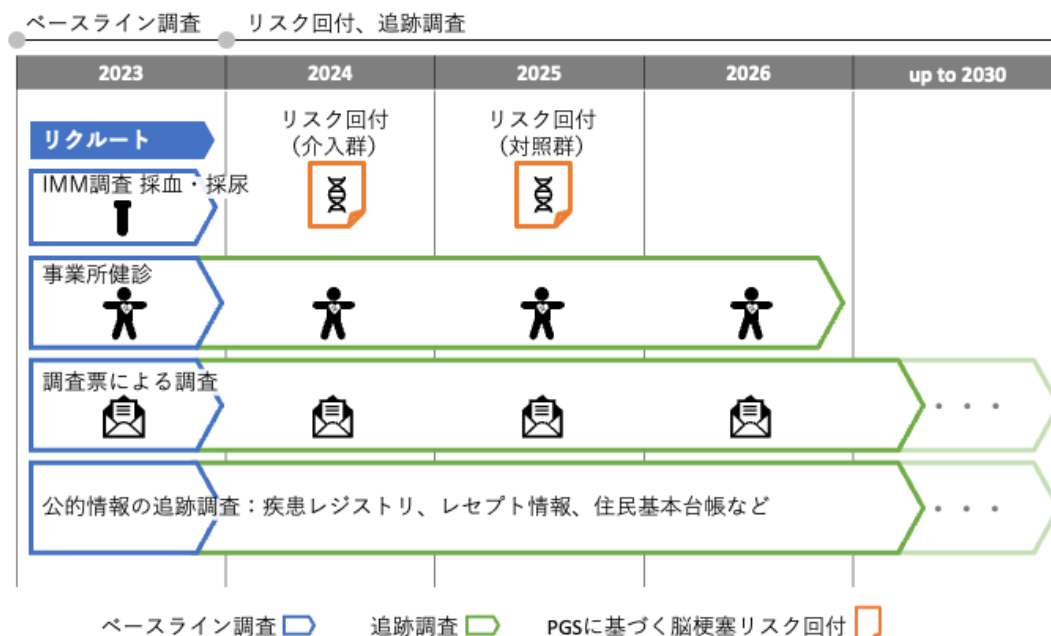


図2 調査スケジュール

<2. バイオバンク事業>

TMM 計画のバイオバンク事業の一環として、参加者から提供いただいた血液・尿検体と、健診結果、自記式調査票の回答データを、厳格な安全管理のもと、東北大学東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）に移送し、TMM 統合バイオバンクに登録、保管しています。今後の追跡調査で得られた各種のデータについても、適時バイオバンクに移送し、登録、保管していきます。これらの検体やデータは適切に整備されたうえで、将来、国内外の研究者が利用できるようにし、幅広い医学研究の発展に役立てられる予定です。

【まとめ】

PARC Study は、PGS に基づく遺伝的発症リスクのリスクコミュニケーションに関する日本で初めての大規模な研究です。特に、脳梗塞を対象にして、PGS リスクが人々の健康行動や心理にどのような影響を与えるかを継続的に調べています。

この研究から得られる知見は、生活習慣や遺伝が関わる多因子疾患の予防において、遺伝情報をより安全かつ効果的に活用するための土台となり、PGS が個別化予防に役立つことが期待されます。

用語解説

i 「ポリジェニックスコア (Polygenic Score: PGS) 」

特定の疾患などに関して、その発症に関わる複数の遺伝要因の影響を合計し、発症のしやすさを数値化した指数。発症要因を、遺伝要因（遺伝子によって規定される要因）と環境要因（生活習慣や生活環境などの要因）に分けて考える概念です。

ii 「疾患発症リスク」

将来、病気を発症する可能性の大きさ。必ず起こるわけではないが、起こるかもしれないという不確実性を本質的に含む情報。可能性の大きさと不確実性を理解し、自身の価値観に照らし合わせて判断することが求められます。

iii 「回付」

提供いただいた検体（血液、尿）や調査票の回答に基づく結果を、本人にお伝えすること。

iv 「個別化予防」

一人ひとりの体質や生活習慣に合わせて、病気を防ぐこと。遺伝情報は人それぞれ異なり、その人の体質や病気のなりやすさに影響しているため、遺伝情報に基づいた予防法が個別化予防につながります。

v 「ジェノタイピング」

DNA 配列の中で、あらかじめ個人ごとに違いがあることが知られている箇所を複数箇所（一般的には数十万箇所以上）調べること。PGS は、こうした個人間で違う箇所の DNA 情報を用いて計算されます。

参考文献

1. Mishra A, Malik R, Hachiya T, et al. Stroke genetics informs drug discovery and risk prediction across ancestries. *Nature*. 2022;611:115-123.
2. Sutoh Y, Hachiya H, Otsuka-Yamasaki Y, et al. Reference-based standardization approach stabilizing small batch risk prediction via polygenic score. *Genet Epidemiol*. 2025;49:e70002.