

2026 年 2 月 3 日

岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構
東北大学東北メディカル・メガバンク機構

日本人小児唾液エピゲノムリファレンスを公開 —思春期前の発達や疾患研究に役立つ世界初のリソース

【発表のポイント】

- 基礎疾患のない日本人の子ども男女約 1,000 人を対象に、唾液由来の DNA メチル化^{*1} データを整備しました。
- 0～10 歳の各年齢・性別ごとの統計値(平均値と標準偏差)を算出し、データベース iMETHYL^{*2} および jMorp^{*3} に公開しました。
- 唾液は非侵襲的^{*4}に採取できるため、参加者の負担が極めて少ない生体試料です。その特性から特に小児を対象とした研究において、DNA の取得方法として採血に代わり多く採用されています。
- 小児の身体的発達や生活習慣、アレルギーや神経発達症、代謝疾患、さらには性差に関する研究が世界的に進められていますが、比較対象となる基礎疾患のない小児集団のデータは多くありません。本データはこうした研究を行う際の貴重な参照データとして広く活用が期待されます。

【概要】

- 小児は心身の発達や生活習慣の形成が著しく、この時期の経験や環境要因は将来の健康や疾患リスクに大きく影響するとされています。思春期以降は特にアレルギー疾患、神経発達関連の問題、代謝疾患などが現れやすく、生涯の健康リスクにおいて重要なライフステージです。
- DNA メチル化をはじめとするエピゲノム変化^{*5}は、生活習慣や環境の影響を反映し、健康状態の背景を理解するための重要な手がかりになるとされ、世界的に研究が進められています。一方で、エピゲノムの状態は遺伝的背景^{*6}の影響も受ける可能性があるため、日本人集団に基づく参照値を整備することが、本邦の予防医療の発展のためには特に重要です。
- そこで、東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査に参加した小児約1,000人の唾液由来 DNA を用いて DNA メチル化状態を解析しました。その結果得られたデータに基づき算出した統計値(平均値と標準偏差)を、国内外の研究者が参照できるよう、岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構(IMM)が整備・運営する iMETHYL データベースで公開しました。
- 唾液は採取時に参加者に与える負担が少なく、小児から比較的安全に採取できる検体です。小児を対象とした疾患や健康リスクを調べる研究で採用されていますが、基礎疾患のない一般の小児を対象とした大規模なデータは限られていました。今回の結果は、そうした研究の際に比較参照される貴重なデータとして活用され、子どもたちの健康に関する研究を飛躍的に進める可能性を持っています。

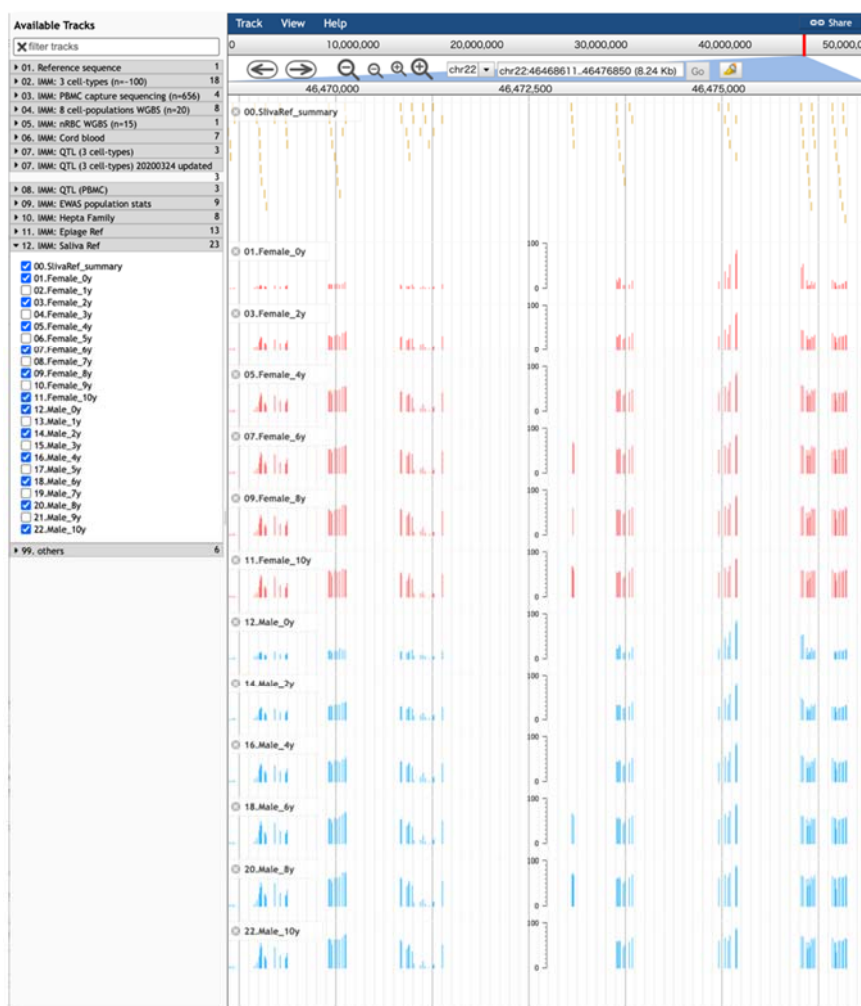
【日本人小児男女の DNA メチル化情報の公開内容および公開方法】

- 常染色体上に存在する約 150 万ヶ所の DNA メチル化サイトそれぞれについて、年齢別かつ男女別(表)の唾液の DNA メチル化率の平均値とばらつきを公開しました。
- 本研究で使用した検体は、東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査参加者から、基礎疾患のない小児を無作為に抽出しました。
- これらの統計情報は、IMM が管理するウェブサーバー上に構築された iMETHYL データベースから、テキストファイルとしてダウンロードできます。さらにデータベース内に構築されたゲノムブラウザ上^{*7}で閲覧することも可能です(図)。なお東北大学東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)が管理する jMorp でも公開しました。

表 iMETHYL 掲載に掲載に用いられた検体の内訳

年齢	男児 (530 名)	女児 (513 名)
0 歳	32 名	25 名
1 歳	48 名	49 名
2 歳	50 名	50 名
3 歳	50 名	49 名
4 歳	50 名	50 名
5 歳	50 名	50 名
6 歳	48 名	49 名
7 歳	49 名	50 名
8 歳	50 名	49 名
9 歳	49 名	49 名
10 歳	54 名	43 名

図:iMETHYL データベース日本人小児男女データ表示画面



【今後の展望】

- iMETHYL にて公開した発達段階に応じた男女の DNA メチル化状態の統計情報から、小児の発達期のエピゲノム変化の研究や、小児期に特徴的な疾患に関するエピゲノム研究への活用など、負担の少ない唾液検体を使用した小児の健康予測や疾患の早期予防研究への貢献が期待されます。
- 男女別にデータを整備・公開したことにより、小児期にみられる性差の発達に関する研究にも利用できます。
- 東北メディカル・メガバンク計画ではこれまでに、調査票および検体（血液・尿）検査情報、全ゲノムデータに加え、DNA メチル化情報を取得してきました。今回取得したデータも含め、遺伝要因・環境要因・エピゲノム要因の相互作用や比較解析を進めていきます。

【参考】

＜東北メディカル・メガバンク計画について＞

東北メディカル・メガバンク計画は、東日本大震災からの復興事業として平成 23 年度から始められ、被災地の健康復興と、個別化予防・医療の実現を目指しています。ToMMo と IMM を実施機関として、東日本大震災後の医療の創造的復興および被災者の健康増進に役立てるために、合計 15 万人規模の地域住民コホート調査および三世代コホート調査を平成 25 年より実施し、収集した試料・情報をもとにバイオバンクを整備しています。

東北メディカル・メガバンク計画は、平成 27 年度より、日本医療研究開発機構 (AMED) が本計画の研究支援担当機関の役割を果たしています。

【用語解説】

- *1 DNA メチル化 : DNA 分子がメチル基による修飾を受ける現象。とくに DNA 塩基のひとつであるシトシンで生じる現象を指すことが多い。DNA メチル化状態は環境要因によって変化することがあり、DNA メチル化状態の変化は遺伝子の働きを変化させることがある。
- *2 iMETHYL : 岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構にて管理しているウェブデータベースおよびゲノムブラウザ。東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査で収集した DNA メチル化データのサマリーなどを公開している。
URL: <http://imethyl.iwate-megabank.org/>
- *3 jMorp : 東北大学東北メディカル・メガバンク機構にて管理しているウェブデータベースおよびゲノムブラウザ。東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査で収集したゲノムを含むセントラルドグマを網羅するデータのサマリーなどを公開している。
URL: <https://jmorp.megabank.tohoku.ac.jp/>
- *4 非侵襲 : 注射や手術のように体に傷をつけたり負担をかけたりしない方法のこと。

唾液や尿などを用いた検査・解析は非侵襲的であり、特に小児や高齢者において安全かつ負担の少ない検体採取法として利用される。

- *5 エピゲノム変化：DNA の塩基配列の変化を伴わない、遺伝子の働きの変化。DNA メチル化が代表例である。
- *6 遺伝的背景：人種や集団ごとに異なる遺伝的特徴のこと。DNA 配列の違いはエピゲノム状態にも影響を及ぼすため、日本人の健康や疾患研究には、日本人集団に基づいた参照データが重要となる。
- *7 ゲノムブラウザ：DNA メチル化率などの遺伝的な情報をゲノム上に表示させて閲覧するシステム。

【お問い合わせ先】

（研究に関すること）

岩手医科大学

いわて東北メディカル・メガバンク機構

生体情報解析部門

電話番号：019-651-5111（内線 5472）

（本研究のコホート調査に関すること）

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

分子疫学分野 教授

栗山 進一（くりやま しんいち）

電話番号：022-718-5162

E メール：shinichi.kuriyama.e6@tohoku.ac.jp

（報道担当）

岩手医科大学

いわて東北メディカル・メガバンク機構

広報・企画部門 部門長

遠藤 龍人（えんどう りゅうじん）

電話番号：019-651-5111（内線 5508／5509）

E メール：megabank@j.iwate-med.ac.jp