

子どもの健康と環境に関する全国調査(エコチル調査)  
論文概要の和文様式

雑誌における論文タイトル:

Genome-wide association study on longitudinal and cross-sectional traits of child health and development in a Japanese population

和文タイトル:

日本人集団における小児の健康と発達に関するゲノムワイド関連解析

ユニットセンター(UC)等名: メディカルサポートセンター

サブユニットセンター(SUC)名:

発表雑誌名: medRxiv

年: 2025 DOI: doi.org/10.1101/2025.02.18.25322458

筆頭著者名: Natsuhiko Kumasaka

所属 UC 名: メディカルサポートセンター

目的:

子どもの発達特性(食物アレルギー、身体計測値、精神発達など)および両親の環境ばく露(水銀や PFAS へのばく露など)(合計 1,163 変数)の遺伝的関連を網羅的に解析し、複数の変数にわたる多面的な遺伝要因および経時的な遺伝要因を包括的に同定する。

方法:

さい帯血から得られた子どものゲノム上の約 60 万箇所の遺伝子多型を用いて全ゲノム・インピュテーションを行い、日本人集団における約 1 千万箇所の遺伝子多型を復元した。その結果を用いて、約 8 万人の子どもについて、1,163 形質を対象に家族関連性を考慮した統計手法(REGENIE)によるゲノムワイド関連解析(GWAS)を実施した。全ゲノム有意水準に基づいて、遺伝的関連を同定し、要約統計量を用いて、LD スコア回帰により遺伝率および遺伝的相関を推定した。さらに、ガウス過程回帰手法を用いて、身長や BMI など経時的に観測される形質の動的な遺伝的関連を同定し、既存のデータベースとの比較を行った。

結果:

GWAS によって、713 形質における合計 4,985 遺伝的関連領域がゲノムワイド有意水準( $P=5 \times 10^{-8}$ )を超え有意な関連を示した。そのうち 2,141 領域は既存のデータベース(GWAS Catalog)には報告のない新規の関連領域であり、日本人特異的な遺伝的要因であることが示唆された。

考察(研究の限界を含める):

エコチル調査の遺伝子解析フラグシップ論文は、日本人小児約 8 万人を対象に 1,000 以上の形質について GWAS を行い、小児特異的な遺伝的関連や国際比較に貢献した。一方で、本研究は小児期初期に限定された解析であり、思春期以降の形質は評価できていない。また、自己申告に基づく形質が多く含まれる点、親の環境ばく露形質については子どもの遺伝情報を用いた代理解析であるため検出力が制限される点、さらに希少疾患の解析では十分に評価できていない点が限界として挙げられる。今後は母子統合解析や長期追跡が求められる。

結論:

日本人の子ども約 8 万人を対象とした本研究は、多様な形質に対する遺伝的関連を包括的に解析し、日本人小児に特有の遺伝的特徴や国際的な遺伝疫学研究への貢献を示した。

