

## 「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号： 2025-4-090

課題名：非コード領域における *de novo* 変異の包括的特徴解析

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画コホート調査に参加された方のうち、全ゲノム解析が行われた方

### 2. 研究期間

2025年9月（研究実施許可日）～2028年3月

### 3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

当機構で試料・情報の利用を開始する予定日は以下の通りです。  
利用開始予定日：2025年10月1日

### 4. 研究目的

私たちは、希少な病気（希少疾患）の原因となる遺伝子の変化（変異）を調べています。特に今回は、「*de novo* 変異」と呼ばれる、親にはなく子どもで初めて現れる遺伝子変異に注目しています。

これまでの研究では、タンパク質の設計図となる領域（コード領域）にある変異が病気の原因になることが多いとわかっています。しかし、詳しく調べても原因がわからない患者さんも多くいます。その理由の一つは、遺伝子の「設計図以外の部分（非コード領域）」があまり研究されてこなかったためだと考えられます。

この研究では、全ゲノムデータを使って、非コード領域の変異と病気の関係を詳しく調べることで、今まで原因がわからなかった希少疾患の理解を進め、新しい診断方法の手がかりを得ることを目指しています。

### 5. 研究方法

この研究では、ToMMo に登録されている全ゲノムデータを使い、子どもにだけ現れた新しい遺伝子変異（*de novo* 変異）を調べます。発見された変異は、どれくらいの人に見られるか、どんなタイプの変異かといった情報をまとめ、個人が特定できない集団レベルの統計データとして整理します。これらの作業はすべて、ToMMo 内のスーパーコンピュータで、ToMMo の研究者が行います。

この統計データを用いて、日本人集団における変異の特徴やゲノム上の分布を明らかにします。整理された統計データは、日本人多層オミックス参照パネルの Web サイト (<https://jmorp.megabank.tohoku.ac.jp>) などを通じて公開し、国内外の研究者が活用できるようにします。

その後、この統計データを、英国エクセター大学の研究グループと共有し、海外の大規模なデータ（UK Biobank、All of Us など）と合わせて解析します。英国エクセター大学では、異なる集団の間での変異の違いや、病気の原因となる可能性がある変異を探す研究を行います。

英国エクセター大学は国際共同研究プロジェクト「PARADIGM (Primary Annotated Resources to Advance Discovery In Genomic Medicine)」  
<https://paradigmgenomics.org/> の中心機関であり、本研究は同プロジェクトの一環として実施されます。PARADIGM プロジェクトは、希少疾患や多様な集団における遺伝的変異の理解を深め、臨床診断やゲノム医療に資する基盤を構築することを目的とする国際共同研究プロジェクトです、英国エクセター大学の他には、英国 インペリアル・カレッジ・ロンドンや英国ケンブリッジ大学、欧州バイオインフォマティクス研究所などが参画しています。

## 6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：基本情報（性別・年齢）、既往歴、両親の年齢、全ゲノム解析情報

試料：なし

## 7. 外部への試料・情報の提供

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、上記 6. に記載した本研究に用いる情報は、東北大学東北メディカル・メガバンク機構において解析されます。解析した統計データのみが日本人多層オミックス参照パネルの Web サイトを通じて公開、および、英国エクセター大学と共有され、個人ごとの情報が提供されることはありません。

## 8. 研究組織

関連研究プロジェクト

PARADIGM (Primary Annotated Resources to Advance Discovery In Genomic Medicine) プロジェクト <https://paradigmgenomics.org/>

## 9. 利益相反（企業等との利害関係）について

該当なし

## 10. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。  
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できますのでお申出下さい。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構  
ゲノムプラットフォーム連携センター 木下賢吾  
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-273-6040

東北大学の東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、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。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 試料・情報分譲担当  
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5161

### ◆個人情報の利用目的の通知

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「10. お問い合わせ先」

#### ※注意事項

- 以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。
- ＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞
- ＜個人情報の保護に関する法律第21条の4＞
- ①利用目的を本人に通知し、又は公表することにより本人又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
  - ②利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該個人情報取扱事業者の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合
  - ③国の機関又は地方公共団体が法令の定める事務を遂行することに対して協力する必要がある場合であって、利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該事務の遂行に支障を及ぼすおそれがあるとき。
  - ④取得の状況からみて利用目的が明らかであると認められる場合

#### ◆個人情報の開示等に関する手続

東北大學が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、東北大學の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは当機構HPよりプライバシーポリシーを確認の上、請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大學東北メディカル・メガバンク機構プライバシーポリシー】

<https://www.megabank.tohoku.ac.jp/contact/privacypolicy>

【東北大學情報公開室】

<https://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

#### ※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

＜人を対象とする生命・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第33条の2＞

- ①本人又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②個人情報取扱事業者の業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③他の法令に違反することとなる場合