

試料・情報分譲申請用研究計画書（概要）						
研究番号	2023-0055	主たる研究機関	日本新薬株式会社		分担研究機関	なし
研究題目	東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）ゲノム・検体検査データを活用した希少疾患患者数の推定と遺伝的背景の解析			研究期間（西暦）	承認日 ～ 2028 年 8月 31日	
実施責任者	藤 渕 航		所属	生物研究部	職位	主幹
研究目的と意義	東北メディカル・メガバンク（ToMMo）の大規模ゲノム・フェノタイプ・検体検査データを活用し、大規模言語モデル（LLM）で症状と遺伝子変異の関係を解析することで、希少疾患の潜在患者数を高精度に推定するシステム開発を目的とします。特に遺伝子変異を有しながら未診断であるグループに対し、遺伝的・表現型的特徴から疾患リスクをスコア化し、地域・年齢・性別ごとの分布を推定します。AIによる希少疾患の患者数推定という新しいアプローチであり、診断支援や創薬にも応用が期待される先進的な取り組みとなります。					
研究計画概要	1. ToMMoと公共データから希少疾患関連の遺伝子変異を抽出・照合します。 2. LLMを用いて検体情報と自然言語データベースを統合し、関連遺伝子を優先順位付け。検査データも加えて特徴量を調べます。 3. モデルを未診断グループに適用し、希少疾患の潜在患者数と分布を推定します。結果を可視化します。					
利用するもの	対象： ■地域住民コホート調査    ■三世代コホート調査  試料： <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> 血漿 <input type="checkbox"/> 血清 <input type="checkbox"/> 尿 <input type="checkbox"/> 母乳 <input type="checkbox"/> 単核球 <input type="checkbox"/> EBV不死化細胞 <input type="checkbox"/> 増殖T細胞  情報： ■ 基本情報    ■ 調査票情報    ■ 検体検査情報    ■ 特定健康診査情報    ■ 生理機能検査情報 <input type="checkbox"/> メタボローム解析情報 <input type="checkbox"/> マイクロバイーム情報 <input type="checkbox"/> 認知・心理検査情報 <input type="checkbox"/> MRI画像解析情報 <input type="checkbox"/> MRI画像情報 ■ 全ゲノム解析情報（全て） <input type="checkbox"/> 全ゲノム解析情報（特定領域） <input type="checkbox"/> SNPアレイ情報（全て） <input type="checkbox"/> SNPアレイ情報（特定領域） ■ その他の情報（カルテ転記情報、母子手帳転記情報、乳幼児健診転記情報、介護保険情報、医科レセプト情報）					
期待される成果	本研究により、希少疾患患者数の推定が可能となり、LLMを活用した診断支援ツールの開発や、早期診断・治療に貢献できます。					
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	日本新薬株式会社 研究倫理委員会（IRB番号：11001116）で、2025年8月に審査され承認されています。（申請番号： E25-0020） 研究倫理委員会から示された留意事項は特にありません。					
倫理面、セキュリティ面への配慮	・本研究で利用する情報は、TMMセキュリティポリシーにおける「ストロング」に該当するため、ToMMoスーパーコンピューターを利用します。 ・日本新薬では、本研究を遂行するための解析室を設置し、解析室の入退室は電子錠によりログ取得が可能なデジタル管理を行います。この解析室において、ToMMoスーパーコンピューターに遠隔アクセスし、分譲データの閲覧及び解析を行います。 ・解析データをTMMスーパーコンピューターから持ち出す場合は、「スパコンからのTMMデータ持ち出し判断フロー」に従います。					
その他特記事項						
（事務局使用欄）  *公開日 2025年11月6日						