

【公開日】 2026 年 1 月 7 日

作成日 2023 年 7 月 5 日  
(最終更新日 2025 年 12 月 4 日)

## 「情報公開文書」

受付番号： 2025-4-153

課題名：日本人集団における Runs of Homozygosity の解析

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・教授・田宮 元

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方

### 2. 研究期間及び試料・情報の利用又は提供を開始する日

研究期間：2023 年 7 月（研究実施許可日）～2028 年 3 月

試料・情報の利用又は提供を開始する日：研究実施許可日

### 3. 研究目的

本研究はコホート参加者の皆様のゲノムの中で Runs of Homozygosity (RoH) という現象が生じている領域の調査をします。ヒトは両親から一対の染色体を受け継いでいますが、この一対を相同染色体対と呼びます。RoH とはこの相同染色体対の双方に同じ配列が連続している領域のことを意味します。通常、1000 文字に 1 文字程度の違いがありますが、さまざまな原因や偶然の作用によって全く同じ配列が続く領域、すなわち RoH が生じます。RoH の量は集団の遺伝的多様性の指標のひとつと考えられており、ヒトではゲノム中に RoH が広く分布していることが知られています。この RoH の位置や大きさと、病原体への感受性や身長・学歴などが関連する可能性が指摘されています。これまでの研究は DNA アレイという技術を利用して解析しており解像度が十分ではありませんでした。本研究は全ゲノムシーケンサーと呼ばれる新しいゲノム解析装置によるデータを用いてより高い解像度で、一般集団のゲノム中のどこにどの程度 RoH があるのかを調査することを目的とします。

### 4. 研究方法

すでに得られている全ゲノム解析データに対し、RoH を検出する解析ソフトウェアを適用し、RoH の位置と大きさ、集団においてそれぞれの RoH を有する個体の頻度情報を解析します。解析の前後にゲノムから推定された血縁情報やデータの品質値に基づくフィルタリングを実施し、極力エラーを排除して解析を行います。最後に、個人特定性のない、集団における頻度の情報を、他の研究者にとって利用しやすい形式に整形して公開いたします。

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：ゲノム情報・家系情報

## 6. 外部への試料・情報の提供

本研究は、解析プログラムを開発する理化学研究所と共同で行いますが、皆様から提供を受けた試料・情報を理化学研究所やその他の組織に提供することはありません。

## 7. 研究組織

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者：教授・田宮 元

## 8. 利益相反（企業等との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、運営費交付金を使用し、学術研究のみを目的として実施します。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係については、現在のところありません。今後生じた場合には、東北大学利益相反マネジメント委員会の承認を得たうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係についての公正性を保ちます。

## 9. 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出来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 研究事務局

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-274-6018

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 地域住民コホート担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-718-5161

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-718-5162

#### ◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

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：「9. 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

東北大学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、東北大学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へ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。）

【東北大学東北メディカル・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>

【東北大学情報公開室】

<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

以下、過去に掲載を行っていた文書

作成日 2023 年 7 月 5 日  
(最終更新日 2023 年 7 月 31 日)

## 「情報公開文書」

受付番号： 2023-4-060

課題名：日本人集団における Runs of Homozygosity の解析

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・教授・田宮 元

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク事業のコホート調査に参加された方

### 2. 研究期間及び試料・情報の利用又は提供を開始する日

研究期間：2023 年 7 月（研究実施許可日）～2026 年 3 月

試料・情報の利用又は提供を開始する日：研究実施許可日

### 3. 研究目的

本研究はコホート参加者の皆様のゲノムの中で Runs of Homozygosity (RoH) という現象が生じている領域の調査をします。ヒトは両親から一対の染色体を受け継いでいますが、この一対を相同染色体対と呼びます。RoH とはこの相同染色体対の双方に同じ配列が連続している領域のことを意味します。通常、1000 文字に 1 文字程度の違いがありますが、さまざまな原因や偶然の作用によって全く同じ配列が続く領域、すなわち RoH が生じます。RoH の量は集団の遺伝的多様性の指標のひとつと考えられており、ヒトではゲノム中に RoH が広く分布していることが知られています。この RoH の位置や大きさやと、病原体への感受性や身長・学歴などが関連する可能性が指摘されています。これまでの研究は DNA アレイという技術を利用して解析しており解像度が十分ではありませんでした。本研究は全ゲノムシーケンサーと呼ばれる新しいゲノム解析装置によるデータを用いてより高い解像度で、一般集団のゲノム中のどこにどの程度 RoH があるのかを調査することを目的とします。

### 4. 研究方法

すでに得られている全ゲノム解析データに対し、RoH を検出する解析ソフトウェアを適用し、RoH の位置と大きさ、集団においてそれぞれの RoH を有する個体の頻度情報を解析します。解析の前後にゲノムから推定された血縁情報やデータの品質値に基づくフィルタリングを実施し、極力エラーを排除して解析を行います。最後に、個人特定性のない、集団における頻度の情報を、他の研究者にとって利用しやすい形式に整形して公開いたします。

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：ゲノム情報・家系情報

## 6. 外部への試料・情報の提供

本研究は、解析プログラムを開発する理化学研究所と共同で行いますが、皆様から提供を受けた試料・情報を理化学研究所やその他の組織に提供することはありません。

## 7. 研究組織

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者：教授・田宮 元

## 8. 利益相反（企業等との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、運営費交付金を使用し、学術研究のみを目的として実施します。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係については、現在のところありません。今後生じた場合には、東北大学利益相反マネジメント委員会の承認を得たうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係についての公正性を保ちます。

## 9. 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出来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 研究事務局

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-274-6018

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 地域住民コホート担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-718-5161

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-718-5162

#### ◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

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：「9. 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

東北大学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、東北大学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へ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。）

【東北大学東北メディカル・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>

【東北大学情報公開室】

<http://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