

【公開日】 2026 年 9 月 8 日

作成日 2026 年 3 月 27 日 第 1.0 版

改訂日 2026 年 6 月 30 日 第 1.1 版

「情報公開文書」

受付番号：2026-4-9016

課題名：日本人集団における遺伝的多様性と健康・疾患関連形質の解析に基づく分子病態解明および難病の診断精度向上に関する研究

研究責任者：慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター 教授 小崎 健次郎

1. 研究の対象

- ・東北メディカル・メガバンク計画各種コホート調査に参加された方
- ・慶應義塾大学医学部百寿総合研究センター百寿者プロジェクトに参加された方

2. 研究目的・方法

【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：研究実施許可日～2029 年 3 月 31 日

試料・情報の利用又は提供を開始する日：研究実施許可日

【研究目的】

本研究は、日本人集団における遺伝的な特徴と食習慣・生活習慣などの環境要因を踏まえ、これらと健康状態および病気との関係を明らかにすることを目的としています。

近年、遺伝子の情報を詳しく調べる技術が進歩し、病気のなりやすさ、健康の違いや長寿に、遺伝と環境の要因が関わっていることが分かってきました。しかし、日本人に特有の遺伝的特徴については、まだ十分に解明されていない点が多く残されています。

本研究では、すでに行われた研究や調査で取得され、適切に管理されている遺伝情報と環境情報や健康に関するデータを用いて、新たな検体採取や追加の検査を行うことなく解析を行います。これにより、日本人集団における遺伝的な多様性や、年齢、環境因子、健康状態、病気との関連について理解を深めることを目指します。

本研究によって得られる知見は、将来の病気の予防、より個人に合った医療や健康管理の発展につながる可能性があります。また、希少な病気や加齢に関連する健康課題の理解を深めることで、医学・創薬研究全体の発展や公衆衛生の向上に貢献することが期待されます。

【研究方法】

本研究では、新たに検査や採血を行うことはありません。

すでに行われた研究や健康調査の中で集められた 遺伝子の情報と環境要因や健康に関するデータを用いて解析を行います。

使用するデータは、氏名や住所などの個人が特定される情報が取り除かれた状態で管理されており、研究者が個人を直接特定することはできません。

これらのデータを用いて、

- ・ 遺伝的な病気の保因者と健康状態・検査値との関連
- ・ X 染色体関連疾患の保因者における X 染色体の働き方と健康状態との関連
- ・ 百寿者および一般集団における血液細胞の遺伝子変化の比較
- ・ 百寿者に関連するまれな遺伝子変異と健康状態・検査値との関連
- ・ 遺伝的保因者における DNA メチル化（遺伝子の働きを調節する仕組み）の特徴などを、統計的な方法を用いて調べます。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

本研究では、以下のような既存の情報を用いて解析を行います。

1. 東北大学東北メディカル・メガバンク機構で取得された情報

- ・ 全ゲノム配列情報（遺伝子配列の情報）
- ・ ロングリードシーケンスデータ
- ・ ハプロタイプ情報
- ・ DNA メチル化情報
- ・ RNA 発現情報（利用可能な場合）
- ・ 構造変異情報
- ・ 基本属性（年齢、性別等）
- ・ 身体計測情報
- ・ 臨床検査情報（血液検査、生化学検査、尿検査等）
- ・ 疾患歴・既往歴
- ・ 生活習慣情報（喫煙、飲酒、食事、運動等）
- ・ 家族歴（質問票に基づく情報）
- ・ 家系情報（三世代家系・親子トリオ等）
- ・ 双生児・多胎児情報（利用可能な場合）
- ・ 経時的検体由来データ（利用可能な場合）

2. 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターが管理する既存研究情報

- ・ 全ゲノム配列情報
- ・ 基本属性
- ・ 長寿関連情報（年齢、百寿・超百寿区分）
- ・ 臨床情報
- ・ 生体分子解析情報

- ・ DNA メチル化情報（利用可能な場合）

これらの情報は、個人が特定されない形で管理された既存データを用います。

本研究では、新たに試料を採取することはありませんが、東北メディカル・メガバンク地域住民コホート調査及び三世代コホート調査および慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターが管理する既存研究において新たに取得・解析されたデータについても、二次利用が認められている範囲において本研究の解析対象に含める場合があります。

4. 外部への試料・情報の提供

本研究において、新たに試料・情報を外部機関へ提供することはありません。

ただし、慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターの研究者は、東北大学東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）との契約に基づき、ToMMo が管理する解析環境において、許可された範囲内でデータを閲覧・解析します。

【試料・情報の提供を行う機関】

機関名称：東北大学東北メディカル・メガバンク機構

機関長名：張替 秀郎 機構長

【提供を行う試料・情報】

試 料 ：なし

情 報 ：上記3. と同様

5. 関係研究組織

- ・ 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター

教授 小崎 健次郎

- ・ 東北大学東北メディカル・メガバンク機構

筆頭副機構長 木下 賢吾

6. 利益相反（企業等との利害関係）について

本研究に使用する研究費は、慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターにおいて管理されている研究費によって実施されます。使用する研究費は以下の通りです。

- ・ 慶應義塾学事振興資金 課題名「超大規模ゲノム情報を活用した長寿関連因子に関する包括的な研究」（代表者：宮 冬樹）

- ・ 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター間接経費

本研究に関与する研究責任者および研究分担者には、現時点において、本研究の実施や結果の解釈に影響を及ぼす可能性のある企業等との経済的な利害関係（利益相反）はありません。

本研究は、研究責任者のグループにより学術的・公正に行われます。

今後、研究の進展に伴い利益相反が生じる可能性がある場合には、所属機関の定める利益相反管理規程に従い、適切な管理を受けたうえで研究を継続し、公正性および透明性の確保に努めます。

なお、本研究の成果により特許権等の知的財産が生じた場合、その帰属は研究機関および研究者に帰属し、研究対象者に帰属することはありません。

7. 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。

慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター 教授 小崎 健次郎

〒160-8582 東京都新宿区信濃町 35 TEL:03-5363-3890

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 : 022-272-6955

◆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：「7. お問い合わせ先」までお願いいたします。

※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