【公開日】 2026 年 10 月 29 日

作成日　　2026 年　10 月　09 日
（最終更新日　年　　月　　日）

「情報公開文書」

受付番号： 2026-4-9023

課題名：世代間全ゲノム比較による変異発生率関連因子の解析

研究責任者：東北大学東北メディカル・メガバンク機構・教授・泉 陽子

１．研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査に参加された方

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　：2026 年 10 月～2030 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

【研究目的】

新生突然変異（de novo variant）の発生率は大規模ゲノム解析により明らかになりつつありますが、胎児期の環境が出生児の新生変異やモザイク変異に与える影響は十分に検証されていません。そこで、本研究では、親子の全ゲノム解析情報と臨床・環境情報を統合し、新生変異・モザイク変異の発生率とその関連因子を明らかにすることを目的とします。

本研究により、特定の新生変異・モザイク変異の発生におけるリスク因子を解明することができれば、妊娠前および妊娠期に回避すべき環境因子の同定が可能となり、予防医療（プレコンセプションケア）に有用なエビデンスの創出が期待されます。

【研究方法】

東北メディカル・メガバンク計画三世代コホート調査参加者の全ゲノムデータを用いて、生殖細胞変異やモザイクを調べ、変異率を推定します。加えて、主に、親子間の変異誘発に寄与すると考えられている喫煙歴・飲酒歴・服用歴・既往歴・妊娠分娩歴を含む健康調査情報を統合して解析することにより、これらの変異に関連する因子を探索します。

さらに、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク(NCBN)が保有するデータも用いて、同様の解析を行い、より強固なエビデンスの創出を目指します。

３．研究に用いる試料・情報の種類

試料：なし

情報：基本情報、家系情報、調査票情報、検体検査情報、生理機能検査情報、特定健康診査情報、ゲノム情報（全ゲノム解析情報）

４．外部への試料・情報の提供

東北大学東北メディカル・メガバンク機構において個人情報が加工された試料・情報のみを用いるため、提供する試料・情報には、個人が特定できる情報は含まれません。情報の提供は東北大学 東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピューター上で行われます。

【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　：基本情報、家系情報、調査票情報、検体検査情報、生理機能検査情報、特定健康診査情報、ゲノム情報（全ゲノム解析情報）

５．関係研究組織

機関名：国立成育医療研究センター 遺伝診療センター　センター長　黒澤 健司
機関名：東北大学 東北メディカル・メガバンク機構　教授　泉 陽子

６．利益相反（企業等との利害関係）について

当機構では、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、公的資金を用いて行われます。

外部との経済的な利益関係等によって、研究で必要とされる公正かつ適正な判断が損なわれる、または損なわれるのではないかと第三者から懸念が表明されかねない事態を「利益相反」と言います。
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、所属機関において利益相反の管理を受け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公正性を保ちます。
この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。

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。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構　ゲノム基盤形成分野
櫻井 美佳
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1　TEL：022-273-6411

【ToMMo の試料・情報を用いた分譲課題、共同研究課題、内部利用課題の場合】

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：022-272-6955

◆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」

※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