試料・情報利用研究計画書（概要）

研究番号	2026-1020	利用形態	共同研究		
研究題目	三世代コホートにおけるゲノム構造変異とDNAメチル化の特徴および健康・疾患との関連の解明			研究期間（yy/mm/dd）	2026/8/20 ～ 2029/3/31
主たる研究機関	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター		責任者 氏名・職	小崎　健次郎 ・ 教授	
分担研究機関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構		責任者 氏名・職	木下　賢吾 ・ 教授	

研究目的と意義

私たちのDNAは、個人によって異なるさまざまな特徴があり、その一部は健康状態や病気の発症に関係しています。しかし、DNAの複雑な構造の変化や、遺伝子の働きを調節する仕組みについては、まだ十分に分かっていません。
本研究は、親子三世代の遺伝子情報を詳しく調べ、DNAの構造や働き方の特徴、それらが親から子へどのように受け継がれるかを明らかにすることを目的としています。
また、遺伝性疾患の原因となる遺伝子の変化にも着目し、病気を発症していない保因者を含めて、DNAの構造やメチル化の特徴と健康状態との関係を調べます。
さらに、従来の方法では調べることが難しかったDNAの変化をより正確に見つけるための解析方法を開発し、遺伝子の変化と健康や病気との関係について理解を深めることを目指します。
これらの成果は、遺伝性疾患の仕組みの解明や、将来の遺伝子検査の精度向上、病気の診断に役立つことが期待されます。

研究計画概要

本研究では、東北大学東北メディカル・メガバンク機構（ToMMo）が保有する三世代コホートのゲノム情報を利用し、遺伝子の働きを調節する仕組みやDNAの構造的な変化ついて詳しく調べます。具体的には、従来の方法よりも長いDNA配列を一度に読み取ることができる「ロングリードシークエンス」という技術で得られたデータを用いて、以下の解析を行います。

① DNAメチル化（エピゲノム）に関する解析
私たちのからだの細胞は、基本的に同じDNAを持っていますが、血液、脳、皮膚など、いろいろな種類の細胞になることができます。
この違いを生み出す仕組みの一つが、エピゲノムです。エピゲノムを構成する仕組みの一つにDNAのメチル化があります。DNAの特定の場所に「メチル基」という小さな目印が付くことにより、遺伝子の働きを調整します。本研究では、一般集団のDNAメチル化の特徴や個人差を調べるとともに、親子三世代の情報を利用して、父親由来と母親由来のDNAでどのような違いがあるかを解析します。また、X染色体の不活化に関連するDNAメチル化の特徴についても検討します。

② DNAの構造変異に関する解析
DNAの一部が欠けたり、重複したりする「構造変異」を調べ、親から子への伝わり方や、健康な人にみられる特徴を明らかにします。また、構造変異をより正確に見つけるための解析方法を開発します。

③ DNAの構造変異とメチル化の関係
DNAの構造変異がある場所で、メチル化の状態にも違いがみられるかを調べ、両者の関係を検討します。

④遺伝性疾患に関連する病的バリアントと健康状態に関する解析
常染色体潜性（AR）疾患やX連鎖潜性（XLR）疾患をはじめとする遺伝性疾患の病的バリアントに着目し、保因者と非保因者のDNAメチル化や構造変異の特徴、症状の有無、および健康状態との関係を調べます。

これらの解析を通じて、一般集団におけるDNAの特徴や個人差、遺伝性疾患に関連する変化との違いを明らかにし、将来、難病の原因解明や遺伝子検査の精度向上、病気の診断に役立つ基礎的な情報を得ることを目指します。
本研究では、すでに収集された情報を利用し、新たな採血や検査は行いません。

利用試料・情報

対象：
☑ 地域住民コホート調査　☑ 三世代コホート調査　☐ 脳とこころの健康調査
☐ その他　（　　）

調査期間：
☑ ベースライン調査期間　☑ 第２段階調査期間　☑ 第３段階調査期間　☑ 第４段階調査期間　☐ アドオン研究

試料：　最大（　　）人分
☐ DNA　☐ 血漿　☐ 血清　☐ 尿　☐ 母乳　☐ 単核球　☐ EBV不死化細胞　☐ 増殖T細胞
☐ その他の試料　（　　）

情報：　最大（　15万　）人分
☑ 基本情報　☑ 調査票情報　☑ 家系情報　☑ 検体検査情報　☑ 特定健康診査情報　☑ 生理機能検査情報　☐ がん登録情報
☑ メタボローム解析情報　☑ マイクロバイオーム情報　☑ 認知・心理検査情報　☐ MRI画像解析情報　☐ MRI画像情報
☑ 全ゲノム解析情報（全て）　☐ 全ゲノム解析情報（特定領域）　☑ SNPアレイ情報（全て）　☐ SNPアレイ情報（特定領域）
☐ その他の情報　（　　）

☑ 岩手の試料・情報を使用する

期待される成果

本研究により、DNAの構造変異やメチル化の特徴、個人差、親子間での共通点や違いについて、新たな知見が得られることが期待されます。
また、健康な人と疾患のある人、保因者との比較を通じて、病気に関連するDNAの変化やメチル化の特徴を明らかにするとともに、構造変異をより正確に検出するための解析方法や、遺伝子の変化を評価する際の基準となる情報の整備につながることが期待されます。
これらの成果は、遺伝性疾患の発症の仕組みについての理解を深め、将来の疾患の原因解明や診断精度の向上に役立つことが期待されます。

倫理審査等の経過

2026年7月　東北大学東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会 承認

倫理面、セキュリティー面の配慮

本研究では、これまでの研究で適切な同意を得て収集された情報を、個人が特定できないよう加工した上で利用します。研究に必要な情報は東北大学東北メディカル・メガバンク機構が定めた安全管理体制の下、所定の解析環境で取り扱い、情報の漏えい、紛失、不正利用などを防ぐための対策を講じます。また、研究の実施にあたっては、倫理委員会の審査・承認および研究機関の長の許可を受け、関係する法令や指針に従って、研究参加者のプライバシーと個人情報の保護に十分配慮します。

その他特記事項

この研究は、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）、および慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター間接経費、を研究資金源とし実施します。

（事務局使用欄）

*公開日　2026年11月17日