

日本人集団の遺伝的多様性を代表する 3,135 人の全ゲノムを解読

— 約 4,500 万箇所の変異情報を「ヒト遺伝子多型データベース (HGVD)」として公開し、精密医療に貢献 —

【本件のポイント】

- 日本人 18 万人超の中から遺伝的多様性を代表する 3,135 人を選び出し全ゲノム解析^{※1}を実施、約 4,475 万個の変異を同定し、そのうちまれな変異（頻度 1%未満）の約 3 割が世界の既存カタログにない新規変異であることを明らかにしました。
- これらの情報を用いて、日本人に特化した参照配列を構築し、日本人および近縁東アジア集団における疾患関連変異の検出・解釈の精度向上に寄与します。
- 解析結果を「Human Genetic Variation Database (HGVD)」version 3.0 として公開し、4,345 人分のゲノム情報をブラウザ上で閲覧・ダウンロード可能とすることで、研究・臨床の双方から利用しやすい日本人ゲノム基盤を提供します。

学校法人関西医科大学（大阪府枚方市 理事長・山下敏夫、学長・木梨達雄）附属生命医学研究所ゲノム解析部門 日笠幸一郎教授、京都大学大学院医学研究科ゲノム医学センター 松田文彦教授らの国際共同研究グループは、理化学研究所、東京大学、大阪大学、聖マリアンナ医科大学、愛がんセンター研究所、マギル大学、ソウル大学と共同で、日本人集団の遺伝的多様性を代表する 3,135 人の全ゲノム配列を決定し、約 4,475 万個の遺伝子変異を同定しました。また、得られた情報を集約し、「Human Genetic Variation Database (HGVD)」として公開しました。

本研究成果を報告した論文「Whole-genome sequencing of 3135 individuals representing the genetic diversity of the Japanese population」は、Springer Nature 社が刊行する人類遺伝学の国際専門誌「Journal of Human Genetics」に 2025 年 11 月 8 日（日本時間同日）付でオンライン掲載されました。

■ 書誌情報	
掲 載 誌	『Journal of Human Genetics』 DOI : 10.1038/s10038-025-01430-1
論文タイトル	Whole-genome sequencing of 3135 individuals representing the genetic diversity of the Japanese population
筆 者	Koichiro Higasa*, Yoichiro Kamatani, Takahisa Kawaguchi, Shuji Kawaguchi, Saori Sakaue, Ta-Yu Yang, Yukinori Okada, Yukihide Momozawa, Izumi Yamaguchi, Dominic Nelson, Simon Gravel, Yoshinori Murakami, Ryo Yamada, Keitaro Matsuo, Yoshihisa Yamano, Changhoon Kim, Jeong-Sun Seo, Michiaki Kubo, Fumihiko Matsuda* (*Corresponding author)

【本件取材についてのお問合せ】

学校法人 関西医科大学 広報戦略室（林・両角・佐脇）

〒573-1010 大阪府枚方市新町2-5-1

電話：072-804-2128 ファクス：072-804-2638 メール：kmuinfo@hirakata.kmu.ac.jp

別 添 資 料

<本研究の背景>

近年、ヒト全ゲノム解析（whole-genome sequencing, WGS）の技術進歩により、世界各地の人々のゲノム配列が大量に解読されています。しかし、現在公表されている大規模ゲノムデータの多くは欧州系集団に偏っており、日本人を含む非欧州系集団は十分にカバーされていません。この偏りは、

- ・疾患関連バリエーションの同定
- ・遺伝学的検査で検出された変異の病的意義評価
- ・個別化医療（精密医療）の実装

などにおいて、非欧州系集団の診断精度や研究の進展を妨げる要因となっています。

京都大学・関西医科大学を中心とする研究機関は、これまでに日本人 1,210 人のエクソーム解析^{※2}に基づく「Human Genetic Variation Database (HGVD)」を構築し、日本人集団の代表的な変異頻度情報を提供してきました。しかし、エクソーム解析ではゲノム全体のうち蛋白質をコードする部分（約 1~2%）に対象が限られるため、非コード領域や構造変異など、疾患に重要な役割を果たす可能性のある変異を十分に網羅することはできませんでした。

<本研究の概要>

本研究では、京都大学附属ゲノム医学センター、バイオバンクジャパン、聖マリアンナ医科大学、愛知がんセンターなどが保有する 18 万 8,886 人の日本人の遺伝情報から主成分分析（PCA）を行い、日本列島全体の遺伝的多様性を代表する 3,135 人を戦略的に抽出しました。これらの個体について全ゲノムシーケンスを実施し、約 4,475 万個の一塩基多型（SNV）および小さな挿入・欠失（indel）を同定しました。そのうち、頻度 1%未満のまれな変異に注目すると、約 31%が既存の国際的な変異データベースに登録されていない新規変異であることが明らかになりました。

同定された変異情報から、日本人に特化した参照ハプロタイプ^{※3} パネルとグラフ参照配列^{※4} を構築しました。これにより、国内外のコホート研究やバイオバンクで得られたゲノムデータに対して、日本人集団に適した高精度なインピュテーション（欠測遺伝型の推定）や構造変異の検出が可能になります。

<データベース Human Genetic Variation Database (HGVD) としての公開と特徴>

今回得られた全ゲノム変異情報は、既存の HGVD に統合され、合計 4,343 人分のデータを収録する「HGVD version 3.0」として公開されました（<https://www.hgvd.genome.med.kyoto-u.ac.jp/>）。HGVDでは、以下の情報等をブラウザ上で検索・閲覧し、または、ダウンロードできるように設計されています。

- ・一塩基変異・indel のアレル頻度
- ・日本人に特徴的な構造変異情報
- ・日本人 300 人の末梢血由来 RNA-seq に基づく発現 QTL（eQTL）情報

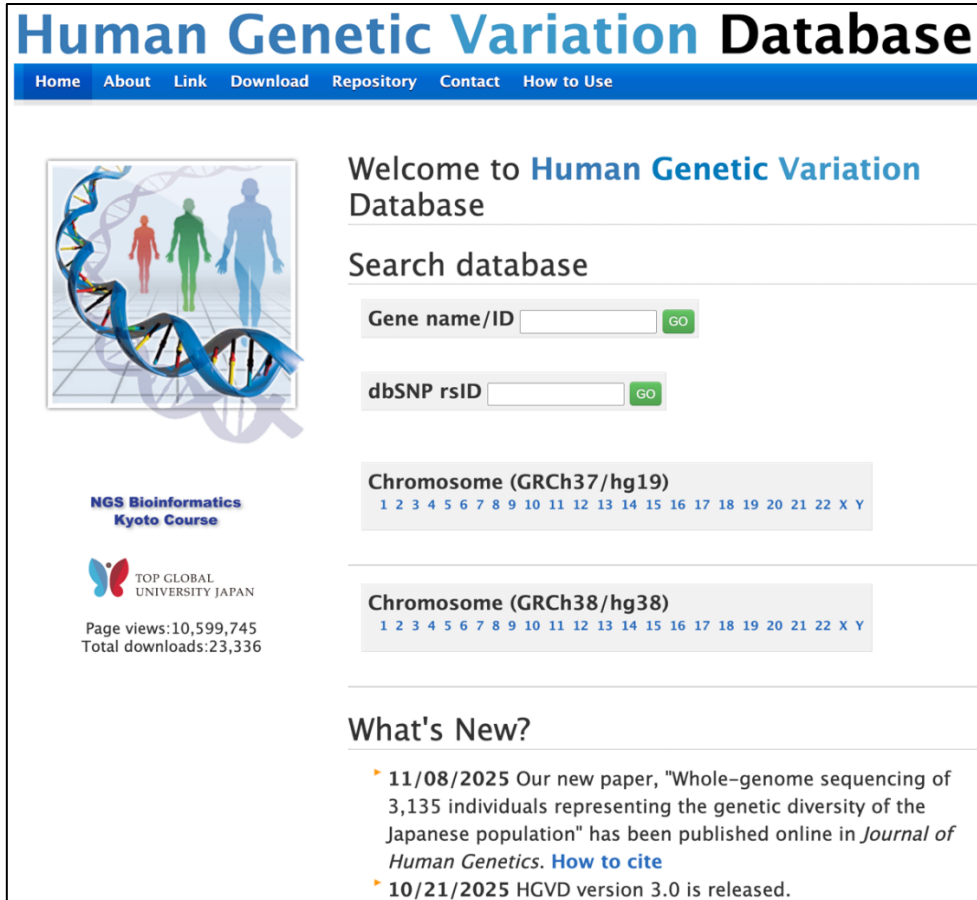
これにより、基礎研究者はもちろん、遺伝学的検査を行う臨床医やバイオインフォマティクシアンが、病的変異の候補を絞り込んだり、変異の機能的意義を評価する際に活用しやすい基盤となっています。

【本件取材についてのお問合せ】

学校法人 関西医科大学 広報戦略室（林・両角・佐脇）

〒573-1010 大阪府枚方市新町2-5-1

電話：072-804-2128 ファクス：072-804-2638 メール：kmuinfo@hirakata.kmu.ac.jp



<本研究の成果>

1. 日本人に特化した精密医療の基盤整備
日本人の遺伝的多様性を高解像度で捉えたデータベースを整備したことで、がんや希少疾患、生活習慣病など、さまざまな疾患における遺伝要因の解明と、検査結果のより正確な解釈が可能になります。これにより、原因不明とされてきた症例の診断率向上や、治療選択の最適化が期待されます。
2. 国際的なゲノムデータの偏り解消への貢献
世界的に見ても非欧州系集団のゲノムデータは不足しており、国際的な変異データベースのカタログが欧州偏重であることが課題となっています。本研究により、日本人集団の全ゲノム情報がオープンアクセスで共有されたことで、国際共同研究やメタ解析において、日本人および東アジア集団を適切に位置づけた解析が可能になり、真にグローバルな精密医療の実現に近づくと考えられます。
3. 使いやすいデータベースとしての社会実装
HGVD は、単なる論文発表にとどまらず、誰もがアクセスできるデータベースとして継続的に運用・更新していくことを前提として構築されています。今後は、他の日本人コホートのデータや疾患コホートとの統合、さらなる機能アノテーションの追加などを通じて、日本発のゲノム情報プラットフォームとして進化させていく予定です。

【本件取材についてのお問合せ】

学校法人 関西医科大学 広報戦略室（林・両角・佐脇）

〒573-1010 大阪府枚方市新町2-5-1

電話：072-804-2128 ファクス：072-804-2638 メール：kmuinfo@hirakata.kmu.ac.jp

【共同研究機関・所属研究者一覧（敬称略）】

関西医科大学 附属生命医学研究所 ゲノム解析部門

- 日笠 幸一郎

京都大学大学院 医学研究科 附属ゲノム医学センター 疾患ゲノム疫学分野

- 日笠 幸一郎, 川口 喬久, 川口 修治, 山口 泉, 松田 文彦

京都大学大学院 医学研究科 京都大学・マギル大学ゲノム医学国際連携専攻

- 鎌谷 洋一郎, 楊 大有

理化学研究所 生命医科学研究センター 統計解析研究チーム

- 鎌谷 洋一郎, 坂上 沙央里

大阪大学大学院 医学系研究科 遺伝統計学

- 坂上 沙央里, 岡田 随象

東京大学大学院 医学部附属病院 リウマチ・膠原病内科

- 坂上 沙央里

大阪大学 免疫学フロンティア研究センター（WPI-IFReC） 統計免疫学

- 岡田 随象

大阪大学 ヒューマン・メタバース疾患研究拠点（WPI-PRIME）

- 岡田 随象

東京大学大学院 医学系研究科 遺伝情報学

- 岡田 随象

理化学研究所 生命医科学研究センター システム遺伝学チーム

- 岡田 随象

理化学研究所 生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム

- 桃沢 幸秀

マギル大学 人類遺伝学／ゲノムケベック・イノベーションセンター

- Dominic Nelson, Simon Gravel

東京大学 医科学研究所 人癌病因遺伝子分野

- 村上 善則

京都大学大学院 医学研究科 附属ゲノム医学センター 統計遺伝学分野

- 山田 亮

愛知県がんセンター研究所 がん予防研究分野

- 松尾 恵太郎

【本件取材についてのお問合せ】

学校法人 関西医科大学 広報戦略室（林・両角・佐脇）

〒573-1010 大阪府枚方市新町2-5-1

電話：072-804-2128 ファクス：072-804-2638 メール：kmuinfo@hirakata.kmu.ac.jp

PRESS RELEASE



聖マリアンナ医科大学

- 山野 嘉久

Macrogen, Inc. バイオインフォマティクス研究所

- Changhoon Kim, Jeong-sun Seo

ソウル大学 盆唐病院 プレシジョンメディスンセンター

- Jeong-sun Seo

理化学研究所 生命医科学研究センター

- 久保 充明

<用語解説>

1. 全ゲノム解析

ヒトの設計図にあたる「ゲノム」すべての塩基配列（約 30 億文字）を読み取る解析方法です。病気に関わる可能性のある領域だけでなく、これまで知られていなかった領域も含めて、網羅的に調べることができます。

2. エクソーム解析

遺伝子のうち、タンパク質の設計情報を持つ部分（エクソン）だけを集中的に調べる解析方法です。ゲノム全体の約 1～2%にあたる領域ですが、多くの病気関連変異がこの部分に存在すると考えられています。

3. ハプロタイプ

親からセットで受け継ぐ、一連の遺伝子の並び方の組み合わせのことです。近くに並んだ複数の変異の組み合わせを見ることで、その人のルーツや病気のなりやすさなどを、より正確に推定できるようになります。

4. グラフ参照配列

従来は「1 種類の標準的なゲノム配列」を物差しとして使っていましたが、グラフ参照配列では、人によって異なる配列パターンを分岐のある「道（グラフ）」としてまとめて表現します。これにより、多様な人々のゲノムをより正確に読み取り、比較できるようになります。

<本件研究に関するお問合せ先>

学校法人関西医科大学

生命医学研究所 ゲノム解析部門 研究所教授

日笠 幸一郎

大阪府枚方市新町 2-5-1

TEL：072-804-0101（代）

E-mail：higasa.koi@kmu.ac.jp

【本件取材についてのお問合せ】

学校法人 関西医科大学 広報戦略室（林・両角・佐脇）

〒573-1010 大阪府枚方市新町2-5-1

電話：072-804-2128 ファクス：072-804-2638 メール：kmuinfo@hirakata.kmu.ac.jp