リリース先：大阪科学・大学記者クラブ、文部科学記者会、
科学記者会、厚生労働記者会、厚生日比谷クラブ

PRESS RELEASE

2026 年 11 月 10 日
Ｎｏ．０００２９４

関西医科大学
KANSAI MEDICAL UNIVERSITY

日本人のゲノム変異情報データベース「HGVD」を全ゲノム規模に拡張

― 完全ヒトゲノム座標に対応した変異検索閲覧機能と、リピート病座位の長鎖リード参照分布を搭載し、精密医療に貢献 ―

【本件のポイント】

- **完全ヒトゲノム配列座標で日本人のアレル頻度を参照できるゲノムブラウザを新たに整備**
- **リピート長分布を示す「pathSTR」を追加、病的意義を判定する「ものさし」へ**
- **日本人に特化した精密医療の基盤、誰もが使えるデータベースに**

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の村上友香理大学院生、日笠幸一郎研究所教授は、日本人 4,344 人分のゲノム変異情報を集約したデータベース「Human Genetic Variation Database（HGVD）」を大幅に機能拡張しました。従来から広く使われているヒトゲノム参照配列（hg19・hg38）に加えて、完全ヒトゲノム配列 T2T-CHM13※1 にも対応した 3 つのゲノムブラウザ※2 を備え、リピート伸長病※3 に関わる 68 座位の長鎖リード参照分布を示す「pathSTR」や、グラフゲノム※4 構築に利用できる構造変異データを新たに提供します。

本研究成果を報告した論文「HGVD: Human Genetic Variation Database update 2026 with sequencing of 4344 genetically diverse Japanese individuals」は、Oxford University Press が刊行する国際専門誌『Nucleic Acids Research』（インパクトファクター：15.0）の Database Issue に、2026 年 10 月 27 日（火）付でオンライン掲載されました。

■書誌情報	
掲　載　誌	『Nucleic Acids Research』DOI：10.1093/nar/gkag996
論文タイトル	HGVD: Human Genetic Variation Database update 2026 with sequencing of 4344 genetically diverse Japanese individuals
筆　　者	Yukari Murakami, Koichiro Higasa*　　(*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（佐脇・林）
〒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@kmu.ac.jp

＜本研究の背景＞

近年、ヒト全ゲノム解析※5（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、

・疾患関連バリアントの同定
・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。

HGVD は、日本人集団の変異頻度情報を無償で提供する公開データベースとして 2013 年に公開され、2016 年に論文として報告されました。これまで日本人 1,209 人のエクソーム解析※6 に基づく頻度情報を提供し、臨床現場での変異の絞り込みや研究用の参照データとして広く利用されてきました。2026 年 5 月時点で累計 1,377 万回を超えるページ閲覧と 25,671 件のデータダウンロードがあります。しかし、エクソーム解析ではゲノム全体のうちタンパク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。また、対応する座標系も hg19 のみに限られていました。

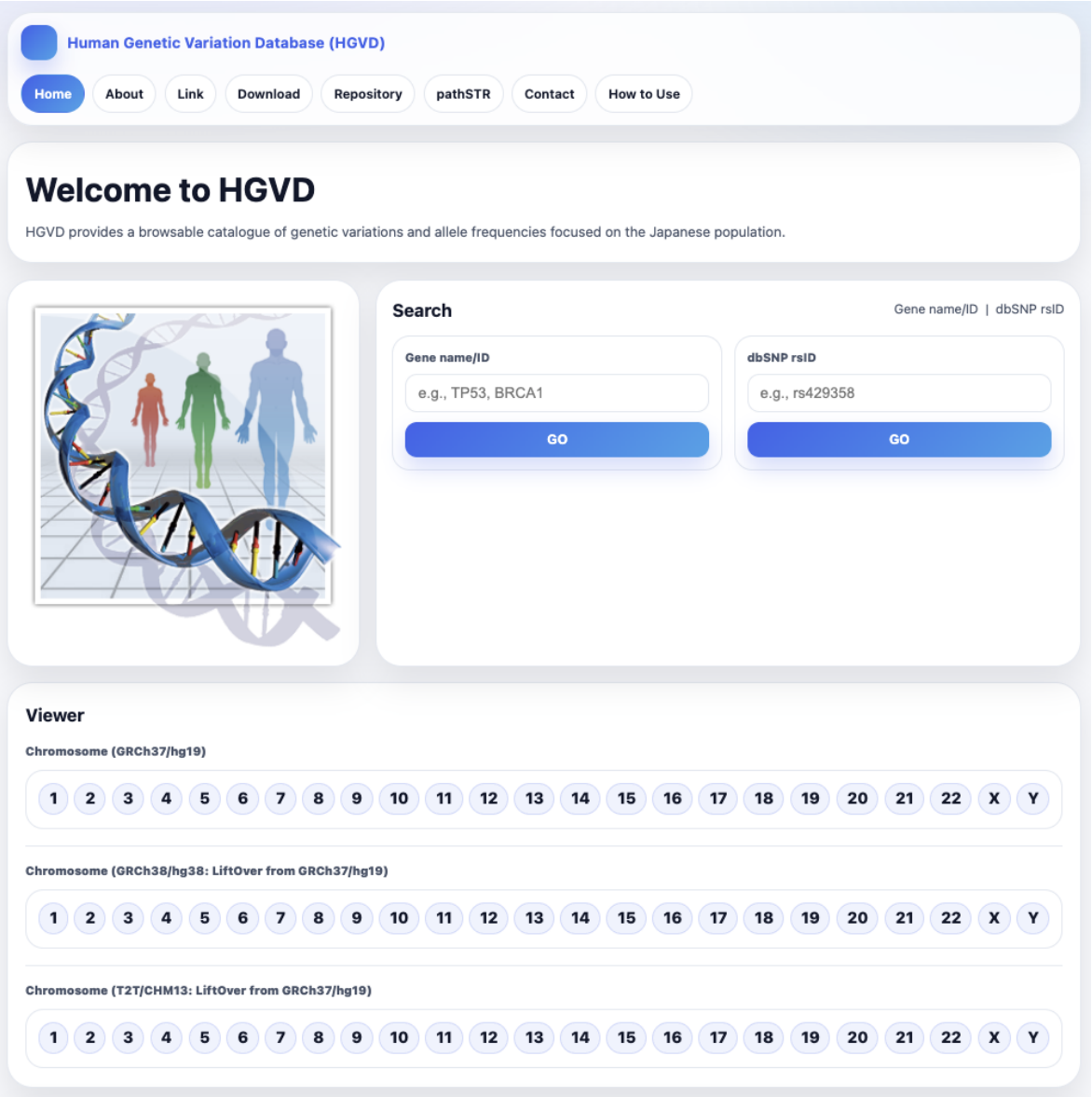
＜本研究の概要＞

本研究では、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て全ゲノムシーケンスを実施したデータを既存のエクソーム 1,209 人分と統合し、合計 4,344 人分の集計頻度情報を収録する「HGVD version 3.1」を構築しました。あわせて、一般的な変異の SNP アレイ解析 3,248 人分と、末梢血由来 RNA-seq に基づく発現量に影響する多型（eQTL※7）300 人分も収録しています。

データには、全ゲノム解析由来の一塩基変異 56,170,552 件と短い挿入・欠失 8,465,516 件、エクソーム解析由来の変異 514,048 件が含まれます。これらはブラウザ上で検索・閲覧でき、ダウンロードも可能です。

全ゲノム 3,135 人分のデータは 2025 年 10 月に収録済みで、今回の更新では、これらのデータを研究・臨床の現場で活用するための機能を大きく拡張しました。

【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（佐脇・林）
〒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@kmu.ac.jp



図：HGVD version 3.1 のトップページ。hg19・hg38・T2T-CHM13 の 3 つのゲノムブラウザと、新ページ pathSTR への入口が並ぶ。

＜HGVD の新機能＞

【1】3 つのゲノムブラウザ（hg19／hg38／T2T-CHM13）

最大の新機能は、3 種類の参照ゲノム座標に対応したブラウザを同時に提供する点です。T2T-CHM13 は、セントロメアやアクロセントリック染色体の短腕、繰り返しの多いセグメント重複など、hg19／hg38 では解読できていなかった約 2 億塩基の領域を解消した完全ヒトゲノム配列です。HGVD では、この新しい座標系の上で日本人集団のアレル頻度※8 を参照できるようにしました。

【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（佐脇・林）
〒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@kmu.ac.jp

【2】リピート伸長病の参照分布を示す新ページ「pathSTR」

短い繰り返し配列（タンデムリピート）が異常に伸びることで起こるリピート伸長病は、60 を超えるメンデル遺伝性の神経疾患の原因として知られています。しかし、従来の短鎖シークエンスではリピートの長さを正確に測ることが難しく、「健常な人がどの程度の長さを持つのか」という集団の分布情報が整っていませんでした。本研究では、1000 人ゲノム計画で長鎖シークエンサー（Oxford Nanopore）により解読され、T2T-CHM13 に再マッピングされた 1,019 人分の公開データを再解析し、疾患に関連する 68 座位のリピート長を決定しました。リピート長と配列構成の分布を集団別に示すインタラクティブな図として新ページ「pathSTR」で公開しています。検査で見つかったリピート伸長が「病気ではない人の範囲に収まるのか」を比較できる「ものさし」として、病的意義の判定に活用できます。

【3】グラフゲノム構築に対応した構造変異データ

構造変異は集団間のゲノム配列の違いの大きな部分を占めますが、1 種類の直線的な参照配列に読み取り結果を当てはめる従来の方法では正確に捉えられません。HGVD では、全ゲノムコホートから検出した構造変異 438,056 件（頻度情報付き）を外部の集団変異情報と統合し、合計 16,112,052 件のレコードを収めた構造変異ファイルを配布します。このファイルはグラフゲノム構築にそのまま投入できる形式で整えてあり、日本人に多い構造変異を組み込んだ参照配列（パンゲノム）の作成に利用できます。

＜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頻度データを全ゲノム規模で整備したことで、がんや希少疾患、生活習慣病などにおける遺伝要因の解明と、遺伝学的検査の結果のより正確な解釈が可能になります。日本人で一般的に見られる変異を候補から外し、本当に疾患に関わる変異を絞り込む作業の精度が上がることが期待されます。原因不明とされてきた症例の診断率の向上や、体質に合わせた薬剤選択（ファーマコゲノミクス）など、日本人に適した精密医療の実装を支える基盤となります。

【2】未解読領域と繰り返し配列への対応

完全ヒトゲノム配列 T2T への対応と、長鎖シークエンス※9 に基づくリピート参照分布の公開により、これまで解析が難しかったゲノム領域の変異解釈に道が開かれます。とくにリピート伸長病では、集団の分布と直接比較できる参照データが診断の判断材料となります。

【3】誰もが使えるデータベースとしての社会実装

HGVD は、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に構築されています。日本人集団のゲノム情報が誰でも利用できる形で共有されることで、国際共同研究やメタ解析においても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貢献します。

【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（佐脇・林）
〒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@kmu.ac.jp

＜データベースの公開先＞

HGVD：https://www.hgvd.genome.med.kyoto-u.ac.jp/

＜用語解説＞

1. T2T-CHM13（完全ヒトゲノム配列）

テロメアからテロメアまで（telomere-to-telomere）、ヒトの染色体を途切れなく読み通した参照ゲノム配列です。従来の hg19 や hg38 では空白のまま残されていたセントロメア周辺や繰り返し配列の多い領域、約 2 億塩基が解読されており、これまで調べられなかった領域の変異を扱えるようになりました。

2. ゲノムブラウザ

膨大で複雑な生物のゲノム配列（DNA の塩基配列）を、地図アプリなどのように拡大・縮小しながら視覚的に検索・閲覧できる Web サービスです。HGVD では、遺伝子の位置、変異のアレル頻度、解読の深さなどを同じ画面に並べて表示します。

3. タンデムリピートとリピート伸長病

短い塩基の並びが繰り返し連なった配列をタンデムリピートと呼びます。この繰り返しの回数が世代を経て異常に増えることで発症する病気がリピート伸長病で、60 を超える神経の難病が知られています。発症するかどうかは繰り返しの長さに左右されるため、健常な人の分布を知ることが診断上きわめて重要です。

4. 構造変異とグラフゲノム

数百塩基以上の大きな欠失・挿入・重複などをまとめて構造変異と呼びます。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、グラフゲノム（パンゲノム）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。

5. 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。

6. 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。

【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（佐脇・林）
〒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@kmu.ac.jp

7. eQTL（発現量に影響する遺伝子多型）

遺伝子がどれくらい働くか（発現量）に影響を与えるゲノム上の変異のことです。タンパク質の形を変えない変異であっても、遺伝子の働き方を通じて体質や病気のなりやすさに関わることがあり、変異の意味を考えるうえで手がかりになります。

8. アレル頻度

ある遺伝子変異が、集団の中でどれくらいの割合で見られるかを示す数値です。日本人で高頻度に見られる変異は、まれな病気の原因である可能性が低いと判断できるため、検査で見つかった変異を絞り込むうえで重要な手がかりになります。

9. 長鎖シークエンス

DNA を一度に長くつなげたまま読み取る解読技術です。従来の短く区切って読む方法では、同じ配列が繰り返す領域で元の並びを復元することが困難でしたが、長鎖シークエンスでは繰り返しをまたいで読み通せるため、リピートの長さや構造変異を正確に捉えられます。

＜本件研究に関するお問合せ先＞

学校法人関西医科大学
附属生命医学研究所　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（佐脇・林）
〒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@kmu.ac.jp