

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
審査委員会受付番号	2016-2001	利用するもの	情報:調査票、生理学的検査、生体試料解析結果、精神・神経学的検査、脳画像、ゲノム、プロテオーム、メタボローム 試料:DNA、血漿、血清、尿、EBV不死化細胞株、増殖T細胞		
主たる研究機関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構	分担研究機関	岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構、東北大学病院呼吸器内科、東芝		
研究題目	多因子疾患の個別化予防・医療を実現するための公開統合ゲノム情報基盤の構築	研究期間	平成28年12月(承認後)～平成33年3月31日		
実施責任者	山本 雅之	所属	東北メディカル・メガバンク機構	職位	機構長
研究目的と意義	ゲノム多型に基づく健常人の層別化によって各層における多因子疾患の相対危険度の推定とその情報を活用した個別化予防の社会実装を目指す。具体的には東北メディカル・メガバンク機構の15万人の前向きゲノムコホートデータを出来るだけ早期に収集し、ゲノム多型情報と生物学的機能解析情報などを駆使して多次元クラスタリングを実施、数年間の観察によるリスク評価を実施する。我が国は急速な少子高齢社会を迎え、平成36年には65歳以上の高齢者が30%を超える見込みである。この世代で有病率が急上昇する疾病は遺伝的、環境的要因が複合的に発症に作用する多因子疾患であり、慢性閉塞性肺疾患(COPD)がその代表的なものである。そこで、多因子疾患の遺伝的要因を同定し、個人に適した予防法、治療法の選択法を開発すれば長期予後改善の可能性がある。COPDを前述の多次元クラスタリングによるリスク評価のモデル疾患とし、個別化医療に向けた統合ゲノム基盤作出を目的とする。				
研究計画概要	東北メディカル・メガバンク計画で収集済み15万人の参加者のうち、3万人のゲノム多型情報取得と遺伝子型推定を実施し、既の実施済みの2万人と合わせ、5万人の健常人集団ゲノム情報を構築する。さらにオミックスやエピゲノム解析情報、加えて初回調査時から3-5年間の表現型変化の情報取得を行い、統合ゲノム情報基盤の作出と充実を行う。また、細胞試料の活用も目標とする。具体的課題としては、次の5課題からなる。①ゲノム多型情報基盤の構築、②オミックス解析による環境因子測定基盤の構築、③細胞試料を使った遺伝的要因と環境要因の相互作用の解析基盤形成、④統合ゲノム情報解析基盤の構築と社会実装のための技術開発、⑤肺疾患をモデルとした前向きゲノムコホート。これらの解析基盤構築を行い、5万人の詳細な全ゲノム多型データを用いた層別化(クラスタリング)を行い、層別化されたリスク評価を行うことで遺伝子と環境の相互作用の解析を行い、個別化医療を推進する。				
期待される成果	①得られる総計5万人の全ゲノム解析データ(遺伝子型推定結果付きSNPアレイデータ)は、一般住民集団からのゲノムデータ量として我が国最大であり、世界的にも有数のものとなる。②多くの研究機関とのデータシェアリングによって、その情報が活用され、我が国のゲノム医学は大きく進展すると考えられる。③大規模前向きゲノムコホートにおいて、精緻な形質変化情報を獲得するための二次調査を実施することも重要な試みである。生理機能の加齢変化に関して、ゲノムによる制御の影響を明らかにできるものと期待される。④成果に基づいた疾病のリスク層別化に対応したSNPアレイを開発することにより、我が国の医療の基盤になる。⑤不死化リンパ球を活用した細胞生理学的検討を実施することにより、適切な薬剤選択のためゲノム情報を活用したコンパニオン診断薬などの開発が期待できる。 以上のように、医療基盤の創出と産業実装による経済的・社会的意義が期待される。				
これまでの倫理審査等の経過および主な議論	東北メディカル・メガバンク機構倫理審査委員会にて、以下の倫理申請を順次行い、承認されている。 ・多因子疾患の個別化予防・医療を実現するための公開統合ゲノム情報基盤の構築 ・メタボローム解析による標準パネルの作成と、代謝環境に影響を与える遺伝環境要因の探索 ・細胞試料を使った遺伝的要因と環境要因の相互作用の解析基盤形成				
倫理面、セキュリティ面への配慮	・「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に基づいた管理を実施する。 ・個人情報の漏洩については万全の注意を払い、個人同定のリスクを下げるため、配布情報には遺伝子型などは含めない。 ・東北メディカル・メガバンク事業の試料・情報分譲審査委員会の定めるセキュリティポリシーを遵守する。				
その他特記事項	本研究計画の主な財源は、平成28年度ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業「先端ゲノム研究開発」研究課題名「多因子疾患の個別化予防・医療を実現するための公開統合ゲノム情報基盤の構築」である。				
* 公開日	平成28年12月5日				
* 東北大学東北メディカル・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。	三世代コホート参加者 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート室 022-718-5162 地域住民コホート参加者 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート室 022-718-5161				