

試料・情報利用研究計画書(概要)						
審査委員会 受付番号	2013-0001-3	利用 形態	内部研究	利用する 試料・情報	対象:東北メディカル・メガバンク計画コホート参加者 最大 8,000人 試料:DNA 情報:基本情報、血液生化学情報、既往歴、生理学的検査情 報、ゲノム・オミックス情報	
主たる研究機関	東北メディカル・メガバンク機構			分担 研究機関	いわて東北メディカル・メガバンク機構、東 京大学	
研究題目	ヒト全ゲノム解析に基づく高精度の住民ゲノム参照パネルの作成			研究期間	2013年4月～2022年3月	
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	東北メディカル・メガバンク事業は、東日本大震災の被災地における医療の再生と医療機関の復興に併せ、同地域を中心とした大規模ゲノムコホート研究を行うことにより、地域医療の復興に貢献し、住民の方々の長期健康調査を実施するとともに、創薬研究や個別化医療等の次世代医療体制の構築を目指す事業です。本研究は、この調査によって得られた住民の方々のDNA検体の一部を用いて、1,000人(2013年度)から8,000人(2020年度まで)規模で全ゲノム解析を行い、ゲノム解析の基礎となるゲノム参照パネルとして確立することを目的としています。ゲノム参照パネルの構築は、今後、様々な解析を通じた疾患遺伝子の解明に大きく寄与し、個別化医療、個別化予防の実現を目指すための基盤となり得ます。					
研究計画概要	<p>本研究は、東北メディカル・メガバンク事業が実施する長期健康調査の対象者のうち、宮城・岩手県に居住する、①特定健康診査会場で実施する特定健康診査型リクルート②地域支援センター(宮城)もしくは地域支援サテライトセンター(岩手県)に來所して頂く地域支援センター型リクルートに参加し、同意した方から得られた血液細胞由来のDNA検体を用います。計画では、2013年度に約1,000人、2021年度末まで、のべ8,000人の全ゲノム解析を次世代シーケンサーなどによって解読します。頻度0.1%程度のまれな変異までをできるだけ漏れのないよう検出し、今後の疾患遺伝子解明のためのゲノム参照パネルとして確立します。このゲノム参照パネルにおいては、日本人集団内に淘汰されずに存在する病的多型・変異をできるだけ数多く収集・カタログ化を行います。最終的にはコホート全参加者のゲノム解析を日本人独自のカスタムSNP(一塩基多型)アレイによって関連解析を行い、東北メディカル・メガバンク事業で標的としている疾患の責任遺伝子の探索へ活用することを計画しています。</p> <p>本研究で得られた個人識別情報は細胞生物学や生化学、臨床医学など多方面の情報と統合的に分析するために、高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータで内外の研究者がアクセスします。このスーパーコンピュータ内では個人情報とこれらの情報は紐付けられません。</p> <p>一部の情報解析は計算資源の分散を目的とし、外部の商用クラウド上(Amazon Web Services, Microsoft Azure, さくらのクラウド等)で行う場合があります。</p> <p>一部の検体は東京大学新領域創成科学研究科で、同研究科のライブラリ調製法にてシーケンス解析を行いません。</p>					
期待される成果	現在のヒトゲノム配列についての国際的な参照ゲノムは白人のゲノムから得られたもので、日本人の疾病感受性を決定している遺伝的多様性についての集団遺伝学的解析には利用できない部分が多く存在します。日本人における、ゲノム解析の基礎となるゲノム参照パネルを確立することにより、遺伝子と疾患リスクの関係の解明が可能となります。最終的には、これら遺伝要因の疾患発症への関与と環境因子との関連を解明し、将来の遺伝情報に基づいた個別化予防、個別化医療に資することが可能となると考えています。					
これまでの倫理 審査等の経過	東北大学東北メディカル・メガバンク機構倫理審査委員会において審議・承認(2021年1月)					
倫理面、セキュリ ティ面への配慮	<ul style="list-style-type: none"> ・解析結果の回付にあたっては慎重な議論を行うとともに、地域住民の方々への十分な説明を行う。 ・研究に係る個人情報の取扱い、安全管理措置については、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」を遵守して行うことについて倫理審査委員会で確認済。 ・高度なセキュリティを担保したToMMoスーパーコンピュータで内外の研究者がアクセスします。このスーパーコンピュータ内では、個人情報とこれらの情報は紐付けられません。 ・外部の商用クラウド上のデータへのアクセスは厳しく制限され、高度なセキュリティは担保されます。 ・東京大学でのシーケンス終了後、データは東北大学に移送し情報解析を行うため、東京大学新領域創成科学研究科においてデータを保管及び解析は行いません 					
その他特記事項	東北メディカル・メガバンク事業					
*公開日	令和3年2月8日					