

試料・情報利用研究計画書(概要)

審査委員会 受付番号	2020-2013	利用 形態	内部研究	利用する 試料・情報	対象:コホート調査参加者 約10万人 試料:DNA(5 μ g \times 約8万人)※全ゲノム解析未実施者 情報:基本情報、調査票情報、検体検査情報、特定健康診査情報、ゲノム情報(全ゲノム、アレイ)、メタボローム情報、脳画像解析情報、口腔メタゲノム解析情報、レセプト情報、疾患を発症したコホート参加者の臨床情報		
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	—		
研究題目	大規模全ゲノム・統合解析情報・統計値閲覧システムの構築			研究期間	2021年3月～2026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・メガバンク計画では、これまでに8,000名規模の当計画参加者の全ゲノムシーケンス解析を実施し、日本人のゲノムバリエーションをカタログ化したデータベース「日本人全ゲノム参照パネル」を構築してきました。この参照パネルは日本人を対象としたゲノム研究の基盤として各方面で活用されていますが、各分野の研究者や企業から規模拡充による精度向上が求められています。また、製薬メーカーからは大規模全ゲノム解析結果と健康情報・医療情報との統合解析を通して、革新的な医薬品開発を実現したいとの希望があります。これらの要望に基づいて、本研究では、当計画参加者の全ゲノム情報を取得し、「日本人全ゲノム参照パネル」の拡充・高精度化を行うとともに、様々な医療情報・健康調査情報を統合的に解析し革新的医薬品の創製や個別化・精密化医療の実現に貢献する情報構築を目指します。						
研究計画概要	ご提供いただいた血液より抽出したゲノムDNAを、全ゲノムシーケンス解析(遺伝情報を全て読み取る方法)によって分析し、遺伝子型を確定させます。これらゲノム情報を利用して、提供頂いた調査票の情報、解析情報と統合的な解析ができるようなデータセット作製し、そのデータセットからゲノム情報から病気などとの関連を抽出できる統計値閲覧システムを構築します。個人情報とこれらの情報は紐付けられません。						
期待される成果	<ul style="list-style-type: none"> ・日本人全ゲノムリファレンスパネルの構築・拡充を行い、アレル頻度・ジェノタイプ頻度情報について順次公開を進めることにより、ゲノム研究の基盤となることが期待されます。 ・革新的医薬品の創製や個別化・精密化医療の実現に貢献する基盤となることが期待されます。 						
これまでの倫理 審査等の経過	2021年3月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会						
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	ヒトを対象とする医学系研究の倫理指針、ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理指針を遵守して実施されます。情報の解析は、東北メディカル・メガバンク機構スーパーコンピュータ内で行い、解析結果を除き、スーパーコンピュータから外部への持出しません。統計値閲覧システムを活用した研究は、別途個別に審査の上で実施され、本研究課題には含まれません。						
その他特記事項	東北メディカル・メガバンク事業、統合解析コンソーシアム運営等資金						
* 公開日	令和3年3月31日						