

| 試料・情報利用研究計画書(概要)    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |             |       |                 |
|---------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|-------|-----------------|
| 審査委員会<br>受付番号       | 2021-1025-1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 利用形態        | 共同研究  |                 |
| 研究題目                | 全ゲノム情報を活用した表現型ワイド相関研究及びその結果に基づいた表現型の多様性に関する研究                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |             | 研究期間  | 2022年3月～2026年3月 |
| 代表研究機関              | 東北メディカル・メガバンク機構                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 責任者<br>氏名・職 | 山本 雅之 | 機構長             |
| 分担研究機関              | 武田薬品工業株式会社                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | 責任者<br>氏名・職 | 安藤 達哉 | 主席研究員           |
| 研究目的と意義             | <p>本研究では、東北メディカル・メガバンク計画のコホート参加者全員を対象とし、全ゲノム配列およびアレイジェノタイプピングデータから得られたゲノムDNA変異に対してこれまで東北メディカル・メガバンク計画で収集したもしくは収集予定の表現型および統合解析コンソーシアム下で収集される表現型との関連を解析し、遺伝型-表現型関連の基盤データを作成します。これら関連結果を、新たな研究デザインの立案や新規治療仮説の生成に役立てます。また、この基盤データの全ゲノムシーケンスに基づく統計値閲覧システム(10万人規模)への活用も目指します。関連解析から探索された特徴的な表現型や遺伝型を示す集団に対し家系情報も利用し、深層学習を含む機械学習の手法も用いながら表現型や遺伝型の多様性を解析します。さらに、表現型の多様性解析の過程で必要性が生じた健康状態や疾患に関連する表現型の取得や生体試料のバイオマーカーを測定およびアドオン調査により得たデータから、生体レベルおよび分子レベルで健康状態の推移や維持を理解することも目的とします。これら取得したデータを基に遺伝型-表現型関連解析を繰り返し、基盤データを充実させます。</p> |             |       |                 |
| 研究計画概要              | <p>1)参加者全員のゲノム変異情報(一塩基変異、挿入欠失変異、構造変異を含む)と表現型を用いて遺伝型-表現型の関連を解析します。<br/> 2)大規模な遺伝型-表現型の関連を基盤データ化し、全ゲノムシーケンスに基づく統計値閲覧システム(10万人規模)へも活用します。<br/> 3)本解析から得られた特徴的な表現型や遺伝型をもつ参加者とその対照群となりうる参加者の生体試料を用いてバイオマーカーを測定します。<br/> 4)より深く表現型や遺伝型の多様性を理解するために、健康状態に関する表現型のさらなる取得(診断情報、症状、イベント、投薬、臨床スコア、測定値や聴力を含む)や、アドオン調査(睡眠調査を含む)を行います。</p>                                                                                                                                                                                              |             |       |                 |
| 利用試料・情報             | <p>対象:東北メディカル・メガバンク計画参加者(岩手、宮城) 全員<br/> 試料:血清、血漿、尿(300人×0.7ml)<br/> 情報:基本情報、質問票、健診情報 および生理学的検査測定値・血液および尿検査結果、認知機能テスト、心理テスト、画像測定データ、ゲノム解析データ(全ゲノムシーケンスデータ、アレイジェノタイプ情報)、代謝物の生スペクトルデータおよび数値化データ、レセプトや介護保険、健康診断情報、難病登録、小児慢性特定疾病、乳幼児健診情報、学校保健情報、地域がん登録、電子カルテ、診断・看護記録から得た診断や症状、イベント、投薬および臨床スコア情報、住民基本台帳あるいは人口動態統計から得られる転居・死亡情報</p>                                                                                                                                                                                             |             |       |                 |
| 期待される成果             | ヒト遺伝的エビデンスにより、精密・個別化医療や予防の実現に貢献することが期待されます。                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |             |       |                 |
| 倫理審査等の経過            | 2023年4月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認(中央一括審査)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |             |       |                 |
| 倫理面、セキュリ<br>ティー面の配慮 | <p>人を対象とする生命科学・医学系研究の倫理指針を遵守するとともに、別途締結する研究契約に沿って実施されます。<br/> 利用する情報は、ToMMoスパコン内での解析に限り、分担研究機関の研究者が、遠隔セキュリティエリアからのアクセスに限定されます。<br/> 試料は、分担研究機関からOlink Holding AB社(スウェーデン)、タカラバイオ株式会社(日本)、Metabolon GmbH社(ドイツ)、株式会社LSIメディエンス(日本)、積水メディカル株式会社(日本)に分析を業務委託します。いずれの場合も個人特定に結びつく情報と切り離し、また、個人特定行為を契約により禁止したうえで委託します。</p>                                                                                                                                                                                                      |             |       |                 |
| その他特記事項             | 共同研究(武田薬品工業株式会社)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |             |       |                 |
| (事務局使用欄)            | *公開日 令和5年4月26日                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |             |       |                 |