

# 「情報公開文書」

受付番号：2024-4-007

課題名：ヒト全ゲノム解析に基づく高精度住民ゲノム参照パネルの作成

研究責任者：東北メディカル・メガバンク機構・機構長・山本雅之

## 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画コホート参加者のうち最大約 8,000 人

## 2. 研究目的・方法

### 【研究期間】

2018 年 4 月～2025 年 3 月まで

### 【研究目的】

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、平成 25 年度に約 1000 人、令和 4 年度末までに延べ 8000 人の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（8000 人を超える規模を拡大した解析は、別の研究計画で実施します）。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ます。

さらに、SNP アレイデータを用いて、コピー数多型(Copy Number Variant, CNV)解析を行うため、日本人の CNV 参照データとして、個人同定性を有さない、最低 80 人～最高数百人分のシグナル強度をまとめた統計データを、サーモフィッシャーサイエンティフィック（株）に提供します。検証の後、同社から利用希望者に配布することを予定しています。

### 【研究の方法】

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）、地域支援サテライトセンター（岩手県）に来所してもらう地域支援センター型リクルート、もしくは③岩手県の事業所健康診査会場でいわれて東北メディカル・メガバンク地域住民リスク回付コホート調査に参加し、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、平成 25 年度に約 1000 人、令和 4 年度末までに延べ 8000 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%程度のまれな多様体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・多様体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。

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ー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。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。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ーは担保されます。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：一次調査の際に採取した血液サンプル、および二次調査で採取した唾液等  
情報：生年月、ゲノム・オミックス解析情報、血液生化学情報、既往歴、生理学的検査情報等

### 4. 外部への試料・情報の提供

本研究の成果であるゲノム参照パネルやそれに付随する情報については、我が国の情報基盤構築の一環として、外部の研究者に公開いたします。

SNP アレイ解析の一部は、業務委託先である(株)東芝で、全ゲノム解析の一部は、タカラバイオ(株)で行います。委託に際して、DNA 試料は匿名化した状態で送付し、委託先と 1 匿名化情報の取扱い、2 委託範囲を超えた利用の禁止、3 第三者への試料・情報提供の禁止、4 守秘義務、5 試料・情報の廃棄返却に関する取扱いを担保した契約を結びます。また SNP アレイデータの検証に必要な一部のデータを、アレイの製造元であるサーモフィッシャーサイエンティフィック（株）に提供します。その際も上記の 1～5 を担保した契約を結びます。さらに、日本人の CNV 参照データとして、個人同定性を有さない、最低 80 人～最高数百人分のシグナル強度をまとめた統計データを、サーモフィッシャーサイエンティフィック（株）に提供します。検証の後、同社から利用希望者に配布することを予定しています。

### 5. 関係研究組織

- ・機関名：岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構
- ・研究責任者等の氏名：機構長 佐々木 真理

- ・機関名：独立行政法人理化学研究所 オーダーメイド医療の実現プログラム
- ・研究責任者等の氏名：プログラムリーダー 久保 充明

- ・機関名：東京大学医科学研究所 オーダーメイド医療の実現プログラム
- ・研究責任者等の氏名：バイオバンクジャパン管理責任者 松田 浩一

### 2022 年 3 月共同研究終了

- ・機関名：東京大学新領域創成科学研究科
- ・研究責任者等の氏名：教授 鈴木 穰

## 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 お問い合わせ窓口  
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-717-8078

東北大学の東北メディカル・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。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート担当  
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-718-5161

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート担当  
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL：022-718-5162

### ◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「6. お問い合わせ先」

#### ※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

### ◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。

(※手数料が必要です。)

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

#### ※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)>

- ① 研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ② 研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③ 法令に違反することとなる場合