



2020年1月10日

東北大学東北メディカル・メガバンク機構  
国立研究開発法人日本医療研究開発機構

### 日本初、家系情報付き大規模コホート調査結果を分譲開始

- 三世代7人家族 158組の情報の分譲 -

#### 【発表のポイント】

- 東北メディカル・メガバンク計画においては、コホート調査\*1で得られた家系等を含む情報について、日本で初めて分譲を開始します。
- 分譲の対象は、三世代コホート調査\*2によって得られたもので、7人家族を形成する三世代（児を中心にみた父母・祖父母の7人により構成される家系）、158組家系（1,107人）になり、家系、調査票（生活）、検体（血液・尿）検査、全ゲノム解析に関する情報です。
- 世界でも稀な家系情報付きの大規模コホート情報を、全国の研究者が利用可能となります。遺伝要因・環境要因の家族内での類似性もしくは異質性を三世代にわたって比較することで、効率的な疾病の原因解明につながり、次世代医療の実現に向けた個別化予防・医療の加速が期待されます。

#### 【概要】

東北メディカル・メガバンク計画において、三世代コホート調査のベースライン調査\*3（2013年から2017年まで実施）にご協力いただいた方々のうち、7人家族を形成する三世代（児を中心にみた父母・祖父母の7人により構成される家系）158組の家系、調査票（生活）、検体（血液・尿）検査、全ゲノム解析に関する情報について、分譲を開始します（表参照）。

今回の分譲では初めて家系情報が含まれます。祖父母・父母・児の三世代を通して、健康調査情報、遺伝情報を組み合わせることにより、これまで難しかった遺伝要因及び環境要因が複雑に絡み合っている疾病の原因を効率的に探索することが可能になります。三世代の家系情報の分譲は国内初であり、当計画が目指す次世代医療の実現に向けた個別化予防・医療に貢献すると考えています。

今回分譲するデータは所定の手続きの後（図参照）、統合データベース dbTMM\*4を通してさまざまな条件で検索して閲覧することができます。また、申請・承認を経たうえで、分譲された情報を用いて申請者の自由な発想に基づいた解析研究を行うことができます。なお、三世代以上の家系付のコホート調査は海外を含めても珍しく、オランダで約16万人の参加者を得ている Lifelines や、約4万人の参加者を得ている英

国の ALSPAC 研究などが知られていますが、出生からの三世代以上のコホートとしては、当計画による 20,000 家系以上の取組が世界最大です。

分譲する情報は個人が特定できないよう匿名化したうえで他の研究機関に分譲が可能になるよう、インフォームド・コンセントを取得しております。

本事業は、日本医療研究開発機構 (AMED) による東北メディカル・メガバンク計画のもと、東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) および岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構 (IMM) によって行われています。

#### 【今回新たに分譲の対象になる情報の詳細】

##### 1. 家系情報

児を中心にみた父母・祖父母の 7 人により構成される家系の情報  
(158 組、1,107 人 (含双子 1 組))

##### 2. 調査票 (生活) 情報

母親：妊娠・出産に関すること

調査登録時 (主に妊娠初期)・妊娠中期の環境、健康状態、生活習慣  
産後 1 か月時の環境、健康状態

児：生後 1 か月時の環境、健康状態

父親・祖父母：調査登録時の環境、健康状態

##### 3. 検体 (血液・尿) 検査情報

母親：調査登録時 (主に妊娠初期)・妊娠中期・産後 1 か月時の情報

父親・祖父母：調査登録時の情報

##### 4. 全ゲノム解析情報

#### 【今回の分譲により期待される展開】

疾病は遺伝要因と環境要因、並びにその相互作用により発症します。遺伝要因・環境要因の家族内での類似性もしくは異質性を三世代にわたって比較することで、表現型 (個体に現れた性質) の有無や程度に寄与している因子を効率的に明らかにすることができます。そのため効率的な疾病の原因解明につながり、次世代医療の実現に向けた個別化予防・医療の加速が期待されます。

更には、例えば以下のような利用法が想定されます

##### 1. 調査票 (生活) 情報、検体 (血液・尿) 検査情報を主に活用する研究者

- ・祖父母の健康状態が母の妊娠中の健康状態や児 (孫) の健康状態に与える影響を検証
- ・祖父母が父母を出産した年齢と児 (孫) の健康状態との関連を検証
- ・祖父母及び父母の生活習慣と児 (孫) の性別との関連を検証

##### 2. 全ゲノム解析情報を主に活用する研究者

- ・日本人での新生突然変異<sup>\*5</sup>率の正確な推定
- ・新生突然変異の父系年齢効果の検証

- ・世代間継承のパターンによるゲノムバリエーション\*6の高精度化
- ・遺伝地図や連鎖不平衡\*7地図の作成

### 【今後の分譲】

三世代コホート調査に参加いただいている総計約 7 万人の家系・調査票（生活・食）・検体（血液・尿）検査に関する情報について、近々分譲できるよう準備を進めています。母親・児については産科カルテの転記情報も追加する予定です。そのため、母親の妊娠中の状態が児にどのように関連しているのかを、本人による調査情報に加えて産科医の観点からも詳細に検討することが可能になります。

今後も、長期健康調査を継続しデータの充実と共有を推し進め、日本の医療の基盤を担います。

### 【参考】

<東北メディカル・メガバンク計画について>

東北メディカル・メガバンク計画は、東日本大震災からの復興と、個別化予防・医療の実現を目指しています。ToMMo と IMM を実施機関として、東日本大震災被災地の医療の創造的復興及び被災者の健康増進に役立てるために、平成 25 年より合計 15 万人規模の地域住民コホート調査および三世代コホート調査等を実施して、試料・情報を収集したバイオバンク\*8を整備しています。本計画については、平成 27 年度より、AMED が研究支援担当機関の役割を果たしています。

### 【用語説明】

- \*1. コホート調査：ある特定の人々の集団を一定期間にわたって追跡し、生活習慣などの遺伝要因・環境要因などと疾病発症の関係を解明するための調査のこと。
- \*2. 三世代コホート調査：ToMMo が 2013 年 7 月より開始した、妊婦さんと生まれたお子さんを中心にしたコホート調査。2017 年 3 月までに 7 万人以上の参加者を得ている。世界的に見ても貴重な家系情報付きの大規模コホート調査である。
- \*3. ベースライン調査：2013 年から 2017 年にかけて実施したリクルート時の調査。
- \*4. 統合データベース dbTMM：2016 年 4 月に発表した、東北メディカル・メガバンク計画で得られた各種の情報を統合したデータベース。膨大なデータから高速で検索するほか、集団を層別化して自動的に統計学的な特徴を付ける等の機能を持つ。
- \*5. 新生突然変異：親から子供へ継承されるゲノムが、親の生殖細胞系列で複製される際に入り込む突然変異
- \*6. ゲノムバリエーション：集団に保有されるゲノム配列の差異
- \*7. 連鎖不平衡：ゲノム上の連鎖している（座位）各 2 種類の塩基（アレル）について、無作為に期待される以上の偏った組合せ（ハプロタイプ）の存在。

\*8. バイオバンク：生体試料を収集・保管し、研究利用のために提供を行う。東北メディカル・メガバンク計画のバイオバンクは、コホート調査の参加者から血液・尿などの生体試料を集める。

【実施機関・関係ウェブサイト】

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 <https://www.megabank.tohoku.ac.jp/>

東北メディカル・メガバンク計画バイオバンク試料・情報分譲関連ウェブサイト

<http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/>

長期健康調査（調査参加者向け） <https://www.megabank.tohoku.ac.jp/cohort/>

表：当計画により分譲可能な試料・情報

時期	分譲対象	数
2020年1月 分譲開始	三世代コホート調査の対象者のうち7人家族を形成する三世代（児を中心にみた父母・祖父母の7人により構成される家系）のベースライン調査の情報 基本情報（年齢・性別・家系情報） 健康調査情報（調査票（生活）情報、検体（血液・尿）検査情報） 全ゲノム解析情報	1,107人 （158組）
現在分譲中	地域住民コホート 特定健診共同参加型の対象者のベースライン調査の試料（DNA、血漿、血清、尿）及び情報 基本情報（年齢・性別） 健康調査情報（検体検査情報、調査票（生活・食）情報、特定健康診査情報） ※ただし、自由記載の項目は除外する ※ゲノム配列情報は今後追加予定	約6.7万人
	日本人ヒト全ゲノム解析に基づく高精度の住民ゲノムパネル（3.5KJPNv2）の対象者の試料（DNA、血漿、血清、尿）および情報 基本情報（年齢・性別） 健康調査情報（検体検査情報、調査票（生活）情報、特定健康診査情報） ※ただし、自由記載の項目は除外する 全ゲノム解析情報	約3,300人
	約2.3万人のSNPアレイ（ジャポニカアレイ®もしくはHumanOmniExpressExome BeadChip arrayなど）解析済の対象者の試料（DNA、血漿、血清、尿）および情報 基本情報（年齢・性別） 健康調査情報（検体検査情報、調査票（生活）情報、特定健康診査情報） ※ただし、自由記載の項目は除外する SNPアレイ情報（一塩基バリエーションの個人毎遺伝型）及びインピュテーションによる擬似全ゲノム解析情報	約2.3万人
	岩手県内に設置する5か所の会場で生理機能検査を含む健康調査参加者の試料（DNA、血漿、血清、尿）	約8,300人

	<p>および情報、102 名の全ゲノム・エピゲノム・トランスクリプトーム情報          基本情報（年齢・性別）          健康調査情報（検体検査情報、調査票（生活）情報、特定健康診査情報）          ※ただし、自由記載の項目は除外する          生理機能検査情報</p>	
	<p>AMED 先端ゲノム研究開発(GRIFIN)の「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」の研究開発のジャポニカアレイ®およびメタボローム解析対象者の試料・情報          基本情報（年齢・性別）          健康調査情報（調査票（生活） 既往歴情報）          ※ただし、自由記載の項目は除外する</p>	約 9,600 人
	<p>MRI 解析対象者の試料・情報          基本情報（年齢・性別）          健康調査情報（調査票（生活） 既往歴情報、認知心理検査情報、MRI 画像解析値）          ※ただし、自由記載の項目は除外する</p>	約 4,300 人

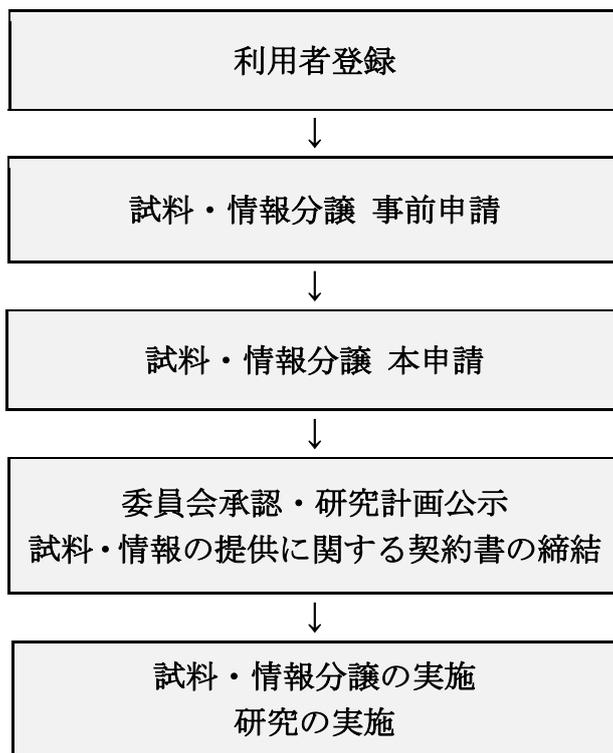
各変数の統計量は、統合データベース dbTMM カタログで閲覧いただけます。

<http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/about/data/index.html>

各変数のデータは、申請のうえ統合データベース dbTMM で閲覧いただけます。

<https://www.megabank.tohoku.ac.jp/tommo/researchers/dbtmm>

図：東北メディカル・メガバンク計画のバイオバンク 試料・情報分譲のフロー



**【お問い合わせ先】**

(研究に関すること)

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

室長 栗山 進一 (くりやま しんいち)

電話番号：022-717-8104

(分譲に関すること)

東北大学東北メディカル・メガバンク機構  
試料・情報分譲室

室長 鈴木 吉也 (すずき きちや)

電話番号：022-273-6411

E メール：dist@megabank.tohoku.ac.jp

(報道に関すること)

東北大学東北メディカル・メガバンク機構  
長神 風二 (ながみ ふうじ)

電話番号：022-717-7908

ファクス：022-717-7923

E メール：pr@megabank.tohoku.ac.jp

(AMED 事業に関すること)

国立研究開発法人日本医療研究開発機構  
基盤研究事業部 バイオバンク課

電話番号：03-6870-2228

E メール：tohoku-mm@amed.go.jp