

東北メディカル・メガバンク計画 全体計画
改定版

平成29年4月1日

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

バイオバンク事業部

東北メディカル・メガバンク計画

プログラムスーパーバイザー

榊 佳之

はじめに

東北メディカル・メガバンク計画全体計画については、文部科学省に設置された推進本部において平成24年7月に作成され（同年9月、平成26年3月、平成27年3月に一部改訂）、その推進が図られてきた。平成27年度より日本医療研究開発機構（AMED）の発足を受け、プログラムスーパーバイザー（PS）・プログラムオフィサー（PO）制度が導入され、事業の適切な運用、研究開発課題の評価、評価プロセスの適切な管理、質の向上及び見直し等が行われる体制となった。

今般、平成29年度以降の第2段階における全体計画の改定にあたっては、第1段階における本計画の成果と昨今のゲノム医療に関する研究の進展を踏まえ、多方面の専門家からなるプログラム推進会議において内容を討議し、PD/PS/POに助言を与えながら、社会のニーズに呼応できる全体計画改定版が作成された。この改定された全体計画に基づき、PSは岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構と東北大学東北メディカル・メガバンク機構に対して、速やかな事業推進を促し、適切な進捗管理を行うこととなった。

東日本大震災の復興事業として起案された本事業であるが、第2段階以降は被災地の健康復興はもとより、日本のゲノム医学の発展に大きく寄与する基盤事業として、次世代医療の発展のために両機構が連携して早期に成果を創出することを目指している。

平成29年4月1日

東北メディカル・メガバンク計画
プログラムスーパーバイザー 榊 佳之

○ 目 次

1. 概要	1
2. 東北メディカル・メガバンク計画の目的	3
(1) 本計画の実施に当たっての前提と本事業の目的	3
(2) 本事業の推進体制	3
3. 第1段階(平成23年度～平成28年度)の活動と成果	6
(1) 被災地医療への貢献.....	6
① 健康調査	
a. 地域住民コホート調査	
b. 三世代コホート調査	
c. MRI検査等	
d. 追跡調査の実施と詳細二次調査の準備	
② 大学からの医療関係人材支援	
③ 健康調査の地域への貢献	
a. 健康調査結果の住民への回付	
b. 回付結果のフォローアップ	
c. 自治体や教育委員会等への情報提供	
d. 地域における活動	
e. 広報・広聴活動	
(2) 15万人規模のコホート形成と複合バイオバンク構築.....	11
① ゲノム情報を含むコホートの形成	
② 複合バイオバンクの構築と運営	
③ 試料・情報の利用と分譲	
④ ゲノム研究基盤の提供	
(3) 個別化医療、個別化予防の実現に向けた取組.....	13
① 解析研究	
② 遺伝情報の回付	
③ 人材育成	
(4) 外部との連携.....	15
① 外部機関との連携	
② 研究基盤・知財等を活用した民間企業との連携	
4. 第2段階の推進に係る取組.....	17
(1) 被災地の健康管理等への貢献	18
① 地域医療支援と次世代医療に向けた人材育成	
② コホート調査	
a. 地域住民コホートの追跡調査と詳細二次調査	
(a) 基本的考え方	
(b) 追跡調査	

(c)	詳細二次調査	
b.	三代コホートの追跡調査と詳細二次調査	
(a)	基本的考え方	
(b)	追跡調査	
(c)	詳細二次調査（地域支援センター型調査）	
c.	両コホートを横断する調査	
d.	調査におけるICT技術の活用	
(a)	e-Epidemiologyの技術の活用とスマート健康情報ポータル構築	
(b)	病院等の医療情報に基づく表現型情報の登録	
(c)	セキュリティとプライバシー	
e.	Add-on（追加）コホートの実施	
③	健康調査結果の活用	
(2)	ゲノム医療研究の基盤構築	23
①	ゲノム情報等を集約した研究基盤の構築	
a.	大規模ゲノム解析の意義	
b.	ゲノム解析	
c.	オミックス解析等	
②	バイオバンクのさらなる展開	
a.	試料・情報の充実、品質向上	
b.	試料・情報利用の活性化	
c.	統合データベースの高度化による「インテリジェント・バイオバンク」構築	
d.	個別化医療・予防を目指した連携	
③	国内外のバイオバンク・ゲノムコホートとの連携に向けた方策	
a.	国内のバイオバンク・ゲノムコホートとの連携	
b.	国外のバイオバンク・ゲノムコホートとの連携	
④	全国のゲノム医療研究の支援	
(3)	個別化医療、個別化予防の先導モデルの構築	30
①	遺伝情報回付に向けた取組	
②	疾患発症リスク予測手法の開発	
(4)	ゲノム医療実現のための環境整備等への貢献	31
①	ゲノム医療実現に必要な人材の育成	
a.	GMRC及びデータマネージャー	
b.	バイオインフォマティクス人材育成	
c.	ゲノム医療情報技術者・研究者の育成	
d.	遺伝カウンセリング体制の整備に向けた人材の育成	
e.	TMMゲノム医療スペシャリスト	
②	広報・倫理、知的財産、復興支援	
a.	広報戦略	
b.	倫理面の取組	
c.	知的財産戦略	

d. 自然災害からの復興に対する支援	
(5) 他の事業や産業界との連携.....	34
① 外部資金による疾患研究等への取組	
a. 多くの国民が罹患する一般的な疾患についての研究	
b. ゲノム医療への実利用に近い疾患・領域についての研究	
c. ゲノム・オミックス情報、医療情報等高度な統合情報解析技術の研究	
d. 新たな領域に関する研究	
② 産業界との連携	
5. 我が国のゲノム医療の将来像と今後の複合バイオバンクの運営の在り方に関する検討.....	36
6. 第2段階の工程表.....	37

1. 概要

平成 23 年 3 月 11 日に発生した東日本大震災は東北地方太平洋沿岸部に壊滅的被害を与え、多くの犠牲者を出すとともに多くの病院等が被災し、かねてより慢性的な医師不足であった医療体制が危機的局面に陥った。そこで、被災された地域住民の方々にコホート調査を通じた長期健康支援を行うとともに、次世代医療として注目されている個別化医療、個別化予防を実現する拠点を構築し、震災後の創造的復興を成し遂げるため、東北メディカル・メガバンク計画（以下「本事業」という。）が企画された。

平成 23 年度に東日本大震災復興特別会計が措置され、被災地を中心とした大規模ゲノムコホート研究と生体試料及び付随する情報を一体的に格納する複合バイオバンク構築が開始された。本事業を推進する目的で、東北大学に東北メディカル・メガバンク機構（以下「ToMMo¹」という。）、岩手医科大学にいわて東北メディカル・メガバンク機構（以下「IMM²」という。）がそれぞれ設置された。

平成 23 年度から平成 32 年度までの 10 年間の本事業は、東北メディカル・メガバンク計画全体計画（以下「本計画」という。）に基づき、平成 28 年度までを第 1 段階、平成 29 年度から平成 32 年度までを第 2 段階として段階的に進められている。

第 1 段階では本事業を推進するための基盤整備とコホート参加者のリクルートに主眼が置かれている。具体的には、8 万人規模の地域住民コホート（宮城県 5 万人、岩手県 3 万人）と出生コホートである三世代コホート（宮城県 7 万人）に広く参加者を募り、計 15 万人の生体試料（血液、尿、DNA 等）と健康情報をバイオバンクに格納するとともに、最新の解析基盤を駆使することにより、これらの試料・情報にゲノム情報・オミックス情報を付帯して分譲する複合バイオバンク機能を構築した。収集した健康情報等は、速やかに住民に回付するとともに自治体へ情報提供し、住民の健康増進及び自治体での健康施策に貢献した。

第 1 段階での研究基盤構築に資する成果として、ToMMo では 2,049 人の日本人による全ゲノムリファレンスパネル³を構築し、日本人に最適化した DNA アレイ（ジャポニカアレイ[®]）を実用化した。また、コホート参加者の血漿に高精度なオミックス解析法を駆使し、日本人多層オミックス参照パネル⁴「jMorp」として公開した。さらに、IMM では日本人における 3 種類の異なる血液細胞における細胞間、個人間の DNA メチル化の違いを解析し、多層オミックス参照パネル「iMETHYL」として公開し、アカデミア等に貢献している。

第 2 段階では、コホート調査における効率的な追跡調査と戦略的な二次調査（2 回目の健康調査）を実施し、結果回付等を通じて被災地の健康復興に貢献する。それと併せて、我が国の他のコホート事業やバイオバンクと連携しつつ、生体試料及びゲノム情報を含めた生体情報や健康情報等の網羅的な基盤を構築するとともに、国内機関に迅速かつ公平に分譲する公的バイオバンクとして成熟させる。追跡情報や試料解析情報を更新しながら、さらに人工

¹ ToMMo : Tohoku University **T**ohoku **M**edical **M**egabank **O**rganization

² IMM : Iwate Medical University **I**wate **T**ohoku **M**edical **M**egabank **O**rganization

³ 正式には「日本人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（2,049 人）」

⁴ 両機構で分担してメタボローム、プロテオーム、エピゲノミクス、トランスクリプトーム解析法を確立し、日本人の標準参照パネルとしてそれぞれの機構より公開。

知能技術等を活用して「インテリジェント・バイオバンク」（詳細については、28 ページ参照）へと進化させ、我が国のゲノム医療研究の中心的基盤としての役割を果たす。

第二段階では ToMMo と I MM は、この基盤を用いて遺伝情報回付のためのパイロット研究や疾患発症リスク予測研究等を実施し、個別化予防、個別化医療等の次世代医療の先導モデルを被災地住民に提供していく。そのためには、上記以外にも克服すべき課題（人材育成、倫理面への取組、産業界との連携、コホート継続のための財源確保等）が山積しており、東北メディカル・メガバンク計画プログラム推進会議等の助言を受けながら第 2 段階を進めていく。

2. 東北メディカル・メガバンク計画の目的

(1) 本計画の実施に当たっての前提と本事業の目的

平成 23 年 3 月 11 日に発生した東日本大震災により、東北地方は沿岸部を中心に壊滅的な被害を受けた。この震災により多くの病院、診療所等が被災し、慢性的な医師不足であった東北地方において、更に医療過疎が進むことが危惧された。このような状況の下、被災地の医療の再生及び創造的復興を成し遂げるため、本事業が計画された。

本事業は、復興を目的とした東日本大震災復興特別会計と一般会計によって措置されており、被災地における医療の再生と医療機関の復興に併せ、被災地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ことを主たる目的としている。

本計画は大きく以下の 2 段階に分けられ、平成 23 年度から平成 28 年度までの 6 年間に渡り、第 1 段階の取組を進めてきたところである。平成 29 年度からは、第 2 段階に移行することから、文部科学省の定めた基本方針⁵（以下「基本方針」という。）に基づき本計画を改定した。

- ① 被災地を中心とした地域住民の健康調査を実施し、結果回付等を通じて健康向上に取り組む。また、医療関係人材を被災地に派遣し、地域医療の復興に貢献する。それと併せて、地域医療情報基盤と連携しつつ、被災地を主な対象にしてゲノム情報を含む地域住民コホートと三世代コホートを形成する。さらにコホート参加者の試料・情報により、高品質に保管・管理するバイオバンクを構築しつつゲノム情報等を解析する（第 1 段階）。
- ② コホート調査における効率的な追跡調査と戦略的な二次調査（2 回目の健康調査）を実施し、結果回付等を通じて被災地の健康管理等に貢献する。それと併せて、我が国の他のコホート事業やバイオバンクと連携しつつ、生体試料及びゲノム情報を含めた生体情報や健康情報等の網羅的な基盤を構築するとともに、国内機関に迅速かつ公平に分譲する。これにより、我が国のゲノム医療研究の基盤としての役割を果たす。東北大学及び岩手医科大学は、この基盤を用いて遺伝情報回付のためのパイロット研究や疾患発症リスク予測研究等を実施することで、個別化予防、個別化医療等の次世代医療の先導モデルを被災地住民に提供する（第 2 段階）。

(2) 本事業の推進体制

本事業の推進にあたり、平成 24 年 7 月に文部科学省に推進本部を設置し、推進方針の決定及び進捗管理を行うとともに、外部有識者で構成される推進委員会を推進本部の下に設置し、本事業の推進方針について審議、助言を行ってきた。

⁵ 「東北メディカル・メガバンク計画の第 2 段階の推進に係る基本方針（最終とりまとめ）」（平成 29 年 3 月 31 日公開、文部科学省研究振興局ライフサイエンス課）

平成 27 年度には、同年度に設立された日本医療研究開発機構（以下「AMED」という。）に本事業が移管された。これに伴い、文部科学省の推進本部及び推進委員会は廃止され、AMED のプログラムディレクター（PD）、プログラムスーパーバイザー（PS）及びプログラムオフィサー（PO）が、本事業の推進方針の決定及び進捗管理を行うとともに、外部有識者等で構成される東北メディカル・メガバンク計画プログラム推進会議（以下「推進会議」という。）がPD/PS/POに対して助言を行う体制へと移行した。

上記の推進体制の下、ToMMo 及び IMM をそれぞれ立ち上げ、事業全体の運営を行ってきた。また、両機構の連携協力を円滑に実施するため、東北大学と岩手医科大学の総長・学長、機構長、副機構長等を構成員とする「東北メディカル・メガバンク計画推進合同運営協議会」を設置して、組織的な連携協力の方策等について協議している。同協議会の下には、「試料・情報分譲審査委員会」と「遺伝情報等回付検討委員会」を設置して、本計画における重要課題を審議している。

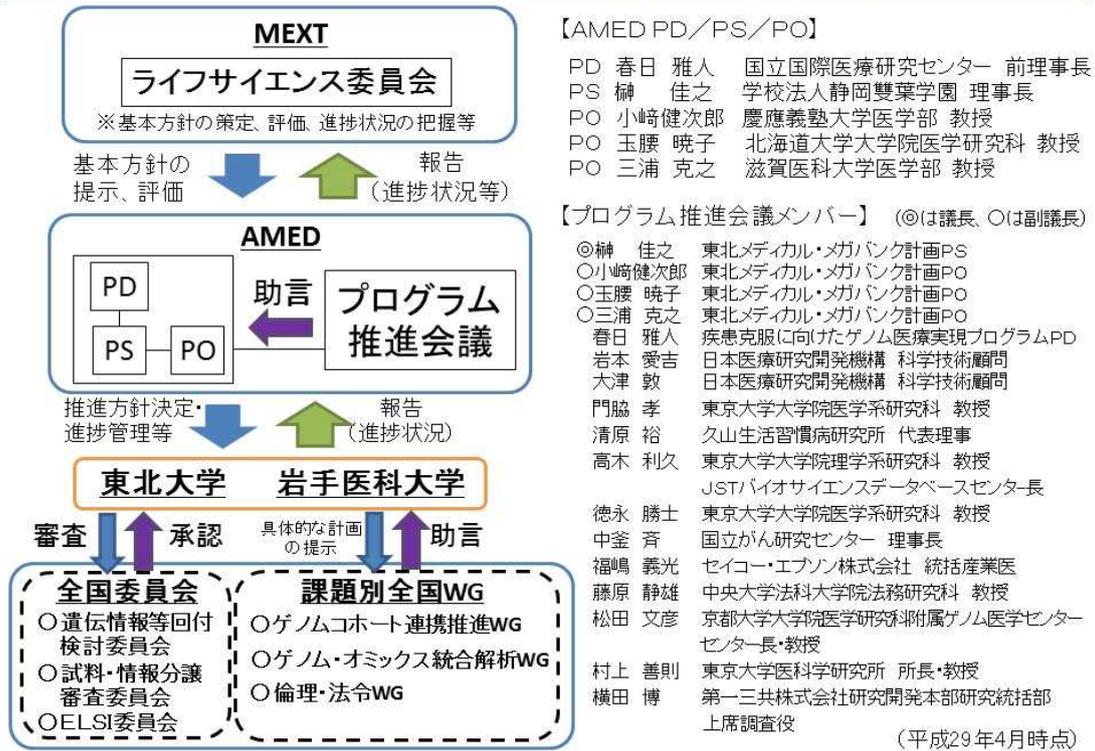
本事業を推進するに当たっては、我が国で先行して実施されているコホート調査の経験に基づく知恵を有効に活用するため、東北メディカル・メガバンク計画に係る課題別全国ワーキンググループ（以下「WG」という。）を設置し、具体的な検討を行った。設置された WG は、ゲノムコホート連携推進WG、地域医療支援WG、倫理・法令WG、ゲノム・オミックス解析戦略WG及びバイオインフォマティクス・人材育成WGである。また、プロジェクトの透明性や公平性を確保し、被災者を含む地域住民の信頼と協力を得るために、倫理的・法的・社会的課題（ELSI）⁶検討委員会を ToMMo 及び IMM の外部に設置して、倫理的・法的・社会的観点からの助言を得ている。平成 28 年 10 月には、事業の進捗状況等を踏まえ WG について見直しを行い、ゲノムコホート連携推進WG、ゲノム・オミックス統合解析WG及び倫理・法令WGの3つのWGに集約され、本事業に有効な助言を与えている。なお、推進会議は、上記のWG、委員会等の議論を踏まえて議論することとされている。

さらに、平成 28 年 1 月より、ToMMo と IMM は東北メディカル・メガバンク計画研究調整会議を設置し、両機構が進める研究についての情報共有や両機構が協働して実施する研究、両機構の役割分担の下で実施する研究の整理等を行うことで、両機構が連携して早期に成果を創出することを目指す体制を整えた。

なお、PD/PS/PO は、推進会議の助言を受けつつ、事業の進捗や予算状況、各種WG等における検討結果等も踏まえ、適宜、本計画を見直すものとする。

⁶ ELSI : Ethical, Legal and Social Issues

東北メディカル・メガバンク計画の推進体制



3. 第1段階（平成23年度～平成28年度）の活動と成果

第1段階（平成23年度～平成28年度）において、以下の活動と成果を上げてきた。

◎被災地医療への貢献

- ✓宮城県と岩手県の被災地を中心に15万人規模の健康調査を実施し、速やかに参加者に結果を回付することにより、個々の健康増進に貢献した。
- ✓健康調査結果に基づく統計的な情報を自治体や教育委員会等へ提供し、健康施策等に活用されることにより、被災地の健康復興に貢献した。
- ✓被災地における厳しい医療状況を改善するため、循環型医師支援制度によって常勤医師を配置し、被災地域の医療支援体制の再建に貢献した。

◎15万人規模のコホート形成と複合バイオバンク構築

- ✓15万人規模のゲノム情報を含む前向きコホートを形成し、得られた試料・情報を用いて複合バイオバンクを構築した。
- ✓全ゲノム解析、オミックス解析等の解析情報に属性情報を付帯させた統合データベースを開発・公開するとともに、試料・情報を全国の研究者に分譲できる体制を構築した。
- ✓最先端の解析基盤を用いた解析に取り組み、日本人全ゲノムリファレンスパネルや日本人多層オミックス参照パネルを公開することにより、アカデミア等に貢献した。

◎個別化医療、個別化予防の実現に向けた取組

- ✓日本人類遺伝学会認定のゲノム医療研究コーディネーターを174名育成し、両大学の大学院に遺伝カウンセリングコースや情報解析に関する講座を新規開設する等、個別化医療、個別化予防の実現に必要な人材育成を行ってきた。
- ✓量的形質や疾患の遺伝率を見積もる統計学的解析手法を駆使し、個人のゲノム情報から重篤な疾病の発症リスクを予測するモデルを構築するとともに、個人へ遺伝情報を回付するパイロット研究の検討及び準備をした。
- ✓既存の疾患コホートや未診断疾患イニシアチブ等との連携を通じて、遺伝要因及び環境要因を取り入れた疾病解明の共同研究を促進した。

（1）被災地医療への貢献

被災地を中心とした15万人規模の健康調査の実施及びその結果の回付や、大学からの医療関係人材の派遣により、被災地への医療の貢献を実現した。具体的には、以下のとおり。

① 健康調査

東日本大震災後の健康被害について、急性期のみならず長期にわたる調査が必要であることから、被災地域を中心に大規模なコホート調査を実施した。具体的には、8万人

規模の地域住民コホート調査と7万人規模の三世代コホート調査を実施した。

a. 地域住民コホート調査

地域住民コホート調査については、地震や津波の影響を受けている地域を中心に、ToMMoが宮城県域で5万人、IMMが岩手県域で3万人実施することを目標とした。

調査実施のため、自治体が主催する集団型の特定健康診査に共同参加する形で参加者を募り、同意を得た者に対し健康調査を実施した。また、宮城県内7か所に地域支援センターを、岩手県内5か所にサテライトを設け、詳細な健康調査を実施した。実施に当たり、ToMMoは宮城県内市町村と協力協定を締結するとともに、IMMは岩手県内市町村と情報提供にかかる覚書等を締結した。

これらの取組により、宮城県では、特定健康診査共同参加型で約3.8万人、地域支援センター型で約1.4万人に対し調査を実施した。岩手県では、特定健康診査共同参加型で約2.6万人、サテライト型で約6千人に対し調査を実施した。このうち、宮城県では総計約1.8万人が地域支援センターで、岩手県では総計約8千人がサテライトで詳細な健康調査を受けた。

このように第一段階で合計、約8.4万人に対する健康調査を実施した。

b. 三世代コホート調査

三世代コホート調査については、ToMMoが宮城県域を対象に7万人規模で実施することを目標とした。

宮城県内全ての分娩施設の協力を得て、同意を得た妊婦に対する健康調査を実施するとともに、新生児及びその兄弟、配偶者、妊婦及び配偶者の両親、親類に対しても同意を得て健康調査を実施した。これら健康調査の同意者数は、平成29年1月に目標の7万人を超えた。

また、三世代コホートを補完する取組として、平成24年度から平成27年度にかけて、宮城県内で地域子ども長期健康調査を実施した。具体的には、調査希望のあった小中学校の小学2、4、6年生と中学2年生に対し、アトピー性皮膚炎・気管支喘息、こころの健康等の症状についてアンケート調査を行い、17,043人から回答を得た。アンケートの回答内容により、子どもの健康上、相談・支援の必要があると判断された場合には、その結果と症状に応じて参考となるリーフレットを保護者宛に郵送した。また、特に相談・支援の必要があると判断された子どものうち、保護者の希望があった場合、保健師と心理士が延べ約1,600人に電話相談と約110回の面談支援を行った。

c. MRI検査等

平成26年7月よりToMMoの行う健康調査に参加した者のうち、希望者に対しては、MRI・認知心理検査及び詳細なメンタルヘルス検査から成る「脳と心の健康調査」を実施している。平成29年1月までに4,071人に対し、脳・大腿筋等のMRI検査を实

施した他、心理士の面接により一定の基準に基づいて精神疾患への罹患状況の評価を行った。

また、宮城県内の地域支援センターで行われている歯科検診時に、唾液・歯垢・舌苔検体を口腔内細菌叢（口腔メタゲノム）解析用として約 2.5 万人分の収集をした。

d. 追跡調査の実施と詳細二次調査の準備

一般にコホート調査では精度の高い的確な追跡調査が、研究成果を大きく作用する。地域住民コホート及び三世代コホートに参加した住民の健康情報について、およそ半年～1年毎の郵送あるいは Web による追跡調査（e-Epidemiology⁷）を実施することにより収集した。また、市町村の協力を得て、生死情報、レセプト情報、介護認定情報を収集した。また、三世代コホート調査では、産院に配置されたゲノム医療研究コーディネーター（ゲノムメディカルリサーチコーディネーター：GMRC）によるカルテ転記によって、周産期疾患等に関する機微性の高い情報を収集した。

また、宮城県の参加者からは、みやぎ医療福祉情報ネットワーク（MMWIN）等を通じて、健康・医療に関する追跡情報を得ることについて同意を得るとともに、病院情報システムとの連携について検討を進めた。

平成 29 年度からの大規模な詳細二次調査⁸に向け、ToMMo 及び I MM は、スタッフの再教育とともに詳細調査項目や調査方法について検討を行った。

② 大学からの医療関係人材支援

被災地における厳しい医療状況を改善するため、ToMMo は 1 年間のうち 4 か月間は対象地域で医療者として地域医療機関を支援し、残りの 8 か月間を ToMMo で本事業に関する研究等の活動を行う循環型医師支援システム（ToMMo クリニカル・フェロー制度）を構築した。この制度により、被災地に常時 7～8 人の常勤医師を ToMMo クリニカル・フェロー（TCF）として延べ約 100 人派遣することで、医療機関の重度の疲弊を軽減し、被災地の医療支援体制再建に貢献した。また、地域医療機関においては、地域医療に根差した幅広い総合臨床研修プログラムを整備する等、大学病院だけでは学ぶことのできない臨床機会の提供と指導を行うことにより人材育成に努めた。

I MM においても、いわて東北メディカル・メガバンクフェロー制度を構築し、沿岸基幹病院である県立久慈病院、県立宮古病院、県立釜石病院、県立大船渡病院に、平成 25 年 4 月より、延べ 8 人を派遣し、被災地域の医療支援を行った。

③ 健康調査の地域への貢献

a. 健康調査結果の住民への回付

本事業を通じて行ったコホート調査で得られた健康調査結果は、速やかに参加者に回

⁷ e-Epidemiology とは、追跡調査等疫学上の調査において、インターネット等の電子的な手段を用いること。

⁸ 詳細二次調査は、コホート登録時と同様の対面型調査を数年後に再実施し、初回（前回）調査からのその差分を経時的な影響として評価するもの。

付することで、健康状態の把握や日々の食生活、運動習慣の改善に役立ててもらい、個々の健康増進に貢献した。一例を挙げると、ヘリコバクター・ピロリ菌の陽性者情報の回付に基づき、医療機関での除菌を実施した参加者の中には、内視鏡検査による早期胃がんの発見と治療につながったものが複数例存在する。

調査の参加者のうち約 500 人については、無自覚でも健康上、迅速に医療介入、治療開始の必要な異常な所見が得られたことから、結果を緊急で回付するとともに、重篤な疾患については病院に紹介した。この中では、急性白血病の疑いの事例を早期発見し、治療につなげるとともに、全ゲノム解析情報により、当該疾病の治療効果判定に成功するといった臨床につながる成果も創出された。

b. 回付結果のフォローアップ

両機構それぞれに、個別の結果についての相談窓口（電話サービス）を設け、7,468 件以上の相談に対応した。また、地域ごとに結果回付の見方等を中心とした説明会を 85 回開催し、3,523 人以上が参加した。また、地域住民コホート及び三世代コホート参加者のうち、健康調査質問票の回答結果から、うつ病及び心的外傷後ストレス障害に罹患しているリスクの高い者 2,126 人に対し、電話相談等の支援を実施するとともに、うち 513 人には継続支援を行った。また、コホート参加者からの心理支援の要請 123 件への対応を行った。

これらの取組により、単に結果を返すだけではなく、地域住民との直接的な対話により、個人レベルの健康意識の向上につなげることができた。

c. 自治体や教育委員会等への情報提供

ToMMo は自治体に対し、地域住民コホート、三世代コホートの健康調査結果に基づいた統計的な健康関連情報を提供した。例えば、保存食品摂取の増加、ペットボトル等の回し飲み、一時的な心不全の発作増加等から、塩分摂取量、ヘリコバクター・ピロリ菌の感染、潜在的な心不全の疑い、不眠を持つ者の割合への影響が懸念されていたが、これらについては、大震災による顕著な影響がないと推定されることを市町村に伝達し、市町村は特別対策等が必要ないと判断するに至った。一方で、降圧薬服用中断、心理的苦痛を有する者の割合、抑うつ傾向を有する者の割合、PTSR⁹ 該当者について大震災による影響があると推定されることを市町村へ伝達し、健康施策の検討に活かされることとなった。

また三世代コホート調査から得られた結果のうち、保健施策に影響の大きい妊婦の喫煙・飲酒の状況、BMI 等の集計結果を県や市町村ごとにそれぞれ報告した。具体的には、平成 28 年 8 月の時点で、妊娠初期の段階において現在も喫煙していると答えた妊婦の割合は、県内全体では 2.0%、最も高い石巻エリアで 3.6%であった。このように地域により、妊産婦とその家族の抱えている問題が大きく異なっていることが明らかとな

⁹ 心的外傷後ストレス反応（Post-Traumatic Stress Reaction）。災害・戦闘・事件等突然、生死に関わる出来事に遭遇した後、生じ、恐怖記憶が感情や身体反応を伴って思い出される等の特徴的な反応。

った。その結果を受け、各自治体においては公報誌等で広報活動が行われる等、地域の妊婦に対する健康施策に活かされることとなった。

三世代コホート調査を補完する取組である地域子ども長期健康調査においては、アトピー性皮膚炎、気管支喘息、こころの所見（SDQ¹⁰）等に関する対象地域全体の集計結果を、協力のあった各自治体と各教育委員会・小中学校ごとの結果と併せて、毎年報告を行った。津波や住居環境の変化を経験したと答えた子どもが経験していないと答えた子どもに比べ、アトピー性皮膚炎の症状とSDQ有所見において割合が高いという分析結果も同様に各教育委員会に報告し、広域及び学区等の詳細な地域における子どもの健康施策の一助となった。

I MMは関係自治体及び保健所に対し、結果回付項目についての集計結果を示すことで地域の健康問題を抽出し、連絡することによって今後の被災地域における保健医療活動の一助となった。具体的には、自治体の保健推進員や食生活改善委員の研修会等で、地域住民コホート調査の集計結果を示した。また、各年度に健康調査を実施した岩手県沿岸保健医療圏ごと（4保健医療圏）に健康調査に係る実務者会議を開催し、調査実績や断面解析結果等を報告し、今後の地域保健活動への取組への提言を行うとともに、今後の追跡調査への協力と地域の健康づくりについて意見交換を行った。

d. 地域における活動

ToMMo では宮城県内に合計7か所の地域支援センターを設置し、I MMでは岩手県内に合計5か所のサテライトを設置した。各地域支援センターやサテライトにおいては、詳細な健康調査を実施する共に、医療機関・医師会・自治体等との密な連携体制の構築によって、地域における事業の周知活動を幅広く展開した。また、ToMMo では200人以上、I MMでは60人以上のゲノム医療研究コーディネーター（GMRC）を被災地域から雇用し、コミュニティの特性に配慮した事業推進を可能とした。地域支援センターやサテライトでは、健康啓発事業の最前線として、自治体主催の健康イベントや仮設住宅における健康教室等の企画を通して、積極的に地域住民の方々と直に接することで、地域における健康問題を抽出し、現状に則した事業方向性を示すことができた。

e. 広報・広聴活動

ToMMo では各種印刷物の発行・頒布、少人数から大人数まで多様なイベントの開催、映像の制作、ウェブサイトの運用、各種ソーシャル・ネットワーキング・サービスの活用等を行うと共に、新聞、テレビ、ラジオ等の地元メディアとのタイアップ等を行っている。中でも、地元ブロック紙・河北新報（45万部以上発行）に月2回の連載枠を設け、ゲノムを用いた個別化医療の実現に向けた取組を発信しているほか、仙台市科学館（年

¹⁰ SDQ（Strengths and Difficulties Questionnaire）。子どもが抱える困難性の客観的な把握のための尺度であり、子どもの行為面、情緒面、多動性、仲間関係、向社会性に関して総合的に支援の必要性を把握する尺度。

間 30 万人以上来館) に遺伝リテラシー向上を目的に常設展示コーナーを設けている。

I MMでは地域住民へ事業の目的及び意義を周知するため、保健推進員や民生委員等を対象に事業説明を随時実施するとともに、住民を対象に健康講座を開催し、事業説明を実施してきた。また、東海新報に事業に関する説明と被災地における医療復興等をテーマに連載する等、新聞、対象市町村の広報誌、チラシ、有線テレビを通じて、本事業の広報に努めた。機構からはニュースレター(いわて東北メディカル・メガバンク通信)を発行し、事業の意義や活動実績を定期的に発信している。

(2) 15 万人規模のコホート形成と複合バイオバンク構築

健康調査の結果として、15 万人規模のゲノム情報を含む前向き住民コホートを形成するとともに、そこから得られる試料・情報により複合バイオバンク(以下「TMMバイオバンク」という。)を構築した。また、全ゲノム解析、オミックス解析等の解析結果を広く国内外の研究者が活用できるよう公開した。

具体的な内容は、以下のとおり。

① ゲノム情報を含むコホートの形成

地域住民コホート調査及び三世代コホート調査においては、次世代医療の実現のために、収集した試料・情報について全ゲノム解析を含む解析研究を行うことや、審査を行った上で試料・情報を外部研究機関に提供することについて、参加者から同意を得ている。

また、被災者を含む地域住民に裨益するため、我が国の大規模なゲノムコホートとして初めて、研究によって取得した遺伝情報を調査参加者に伝える(遺伝情報回付)可能性を記したインフォームド・コンセントを作成し、実際に調査で運用している。また、TMMバイオバンクでの試料・情報の利用に際して、個別の研究計画をウェブサイトで公開した上で個別・部分的に同意を撤回する分譲留保制度を導入する等先進的な仕組みを取り入れてきた。このような我が国初の取組を行うにあたり、倫理・法令WG等で議論するとともに、東北大学医学系研究科及び機構独自の倫理審査委員会による慎重な審査を経て実施してきている。

コホート調査により収集された試料・情報については、個人情報保護の観点から、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」及び「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に従い、匿名化して保存・活用することとしている。そのため、識別子(以下、「ID」という。)による試料・情報の管理を行うデータ管理システム及びIDの変換を行う匿名化システムを構築した。

② 複合バイオバンクの構築と運営

15 万人規模のコホート参加者の検体を収集したバイオバンクと、最先端の解析基盤(シーケンサー、スーパーコンピュータ、NMR装置、質量分析装置、MRI装置等)を整備し、試料と情報を統合したTMMバイオバンクの構築を行った。

このバンクにおいて保管する試料は、数百万本に及ぶものであるため、エラー発生率の

低減化を目指し、自動化装置の導入やコンピュータ管理システム（Laboratory Information Management System、以下「LIMS」という。）の構築を行った。これらのシステムについては、平成 27 年 6 月に ISO9001（品質マネジメントシステム）の認証を取得した。また、平成 28 年 3 月に匿名化後の試料・情報を管理する範囲について ISO27001（情報技術-セキュリティ技術-情報セキュリティマネジメントシステム）の認証を取得した。

平成 29 年 1 月現在で、約 14.4 万人の提供者からの約 272 万本にわたる生体試料を調整・保存するとともに、約 7.7 万人より DNA を抽出した。

コホート調査により得られた基本情報、調査票情報、検査値情報、臨床情報と、シーケンサー、NMR 装置、スーパーコンピュータ等により解析されたゲノム情報やオミックス情報は、氏名、住所等を除く匿名化処理の後、個人情報保護に熟慮した高度なセキュリティで守られたスーパーコンピュータ内のデータベースに保管されている。

平成 28 年 4 月、本事業に伴う大規模ゲノムコホート調査由来の健康調査情報及び全ゲノム配列情報を含む生体試料の解析情報（基本属性や調査票情報、検査情報、ゲノム・オミックス情報、診療情報、MRI 画像情報等）を世界で初めて統合する、統合データベース「dbTMM」の開発に成功し、宮城県の地域住民コホート参加者 1,070 人分の基本属性情報、健康調査情報、全ゲノム配列情報を最初のリリースとして公開した。全ゲノム配列情報等の分析に強みを発揮する“大規模データ向け高速検索”や“検索後層別化集団の統計学的自動特徴付け”等の機能によって、コホート参加者の精確な層別化と健康調査情報及び解析情報を統合した表現型の取得（フェノタイピング）が可能になることから、全国の研究者に利用されるデータシェアリングの基盤として期待されている。

③ 試料・情報の利用と分譲

本事業で収集された試料・情報については、全国の研究者の求めに応じて、試料・情報分譲審査委員会の審査を経て分譲する方針としている。このためのシステム・体制の整備を行い、平成 27 年 8 月より、「日本人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」（1KJPN）の対象者 1,070 人の DNA、年齢、性別、健康調査情報、ゲノム配列情報（一塩基多様体情報）について分譲受付を開始した。また、平成 29 年 2 月には、SNP アレイで解析し遺伝型決定が行われた約 1 万人分の生体試料・情報の分譲を開始した。さらに、平成 29 年中に、血漿オミックス解析対象者の生体試料・情報約 1,000 人分及び 2,049 人分の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（2KJPN）の対象者等の生体試料・情報の分譲開始を予定している。

1KJPN 対象者の一塩基多様体の頻度情報については、平成 26 年 8 月に頻度 5%以上の多様体の全頻度情報を公開したが、その後、共同研究等を通じて解析情報の精度検証が完了したことから、研究者からの要望を踏まえ、平成 27 年 12 月に公開範囲を全ての一塩基多様体にまで拡大した。さらに、平成 28 年 6 月には、2KJPN 対象者の全頻度情報の公開を行った。これらのゲノム情報は 400 人を超える研究者にダウンロードされた。また、試料・情報を利用して、他機関から 30 報を超える論文が発表され、うち 21 報は当計画

とは独立の論文、5本はインピュテーション技術提供等の共著であった。

④ ゲノム研究基盤の提供

複合バイオバンクとして構築した最先端の解析基盤を用いて、ToMMoでは日本人全ゲノム解析(2KJPN)を公開している(前述)。また、平成27年度から全国(主として西日本)のゲノムコホートとの協力による高精度日本人ゲノム参照パネルの拡充を進め、平成28年度末までに、3,800人以上の全ゲノム解析を実施し、平成29年前半に約3,500人規模の参照パネルを公開予定である。また、平成28年7月に長鎖型次世代シーケンサーを用いて日本人の構造多型の解明や難読領域の克服に取り組み、その結果を「日本人規準ゲノム配列(JRG v1)」として公開した。

一方、ToMMoは、内部参照物質を用いる高精度なメタボローム・プロテオーム解析法を確立し、コホート参加者500人のメタボローム・プロテオーム解析の統計情報を日本人多層オミックス参照パネル「jMorp」として平成27年7月に公開した。また、平成28年8月にメタボローム解析結果の公開人数を約1,000人に拡充した。IMMは、エピゲノミクス・トランスクリプトーム解析の精度を担保する検体輸送方法を確立し、コホート参加者約100名の2種類の白血球についてゲノム、エピゲノム、トランスクリプトームのオミックス解析結果を日本人多層オミックス参照パネル「iMETHYL」として、平成28年4月に公開した。これらの解析情報は、提供者の属性情報とともに、試料・情報分譲の対象となる予定であり、失われた遺伝率(Missing heritability)問題¹¹の克服に向けて疾患リスクやバイオマーカー探索の研究に利活用されることが期待される。

これに加え、ToMMoでは1KJPNのデータを基に、日本人集団に特化し高効率にゲノムワイド関連解析が可能な「ジャポニカアレイ®」を実用化するとともに、当該アレイの解析結果を基に擬似的に全ゲノム復元を行うインピュテーション技術を確立した。

(3) 個別化医療、個別化予防の実現に向けた取組

本事業が目指す、個別化医療、個別化予防の実現に向け、解析研究を推進するとともに、遺伝情報の回付に向けた検討や人材育成に取り組んだ。具体的な内容は以下のとおり。

① 解析研究

前向き住民コホート研究において、遺伝要因及び環境要因を取り入れた疾病の縦断的解析には、継時的な観察のための時間が必要である。そのため、ToMMoでは1KJPNを活用し、既に病気を発症している患者を集めた疾患コホート等との共同研究による症例対照解析や未診断疾患イニシアチブ(IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Disease)

¹¹ 従来法のGWAS (Genome-Wide Association Study) はもとより全ゲノム解析でも多数の疾患感受性遺伝子多型が同定されたが、これらの効果を総合しても、遺伝学的に推定される遺伝率を説明するには足りないということ。ゲノム情報から表現型に移行する過程(Pathway)における高精度な解析情報(多層オミックス等)を取得しなければ、疾患解明やそれに続くゲノム医療の実用化が困難であるとされている。

との連携に取り組んでいる。

また、IMMではゲノムの全多様体情報から多様体ごとに遺伝の強さと頻度を計算し、量的形質や疾患の遺伝率を見積もる統計学的解析手法 polygenic model (ポリジェニック・モデル) を駆使し、性差や年齢等の情報を利用できる iwate polygenic model (iPGM) を新規に確立した。この手法を発展させ、世界で初めて個人のゲノム情報から脳梗塞の発症を予測するリスクモデルを構築し、他の国内コホートと連携してその精度についての検証を進めた。

② 遺伝情報の回付

両機構が連携して、個人への遺伝情報回付にあたっての解決すべき課題点を抽出した。これを踏まえ、「遺伝情報等回付検討委員会」の検討を経て、遺伝情報回付のための技術的・手続き的な課題、医療との連携やフォローアップ、遺伝カウンセリング体制等の課題を検討するパイロット研究に着手している。

③ 人材育成

本事業では、コホート調査における参加者のリクルートや地域医療の支援を行う専門人材として、ゲノム医療研究コーディネーター (GMRC) を両大学で 375 人育成した。うち、174 人は日本人類遺伝学会認定の GMRC 資格も有している。全国で同学会認定 GMRC 認定者総数は 533 人であり、国内の認定 GMRC の約 3 分の 1 が本事業によって育成されている。

平成 25 年度より東北大学大学院に遺伝カウンセリングコースを開設し、ゲノム情報の説明、個別化医療、個別化予防における遺伝カウンセリング学び、これまで 4 名が本コースを修了、認定遺伝カウンセラーとして認定された。また、岩手医科大学は平成 28 年度に大学院医学研究科に遺伝カウンセリングコースを新設した。

ゲノム情報のインシリコ (コンピュータ) 解析に従事するバイオインフォマティクス人材として、両大学合わせて、教授・准教授 5 名、講師・助教・助手等 15 名、ポスドク 4 名、技術職員 12 名からなる体制を構築している (兼務含む)。また、社会人を含む 26 名の学生を指導している。平成 24 年度より、東北大学大学院医学系研究科、情報科学研究科で専門授業を開講するとともに、最先端の研究についてのセミナーを開催 (各年 20 回程度) している。また、平成 25 年度より岩手医科大学医学研究科大学院にゲノムコホート研究・生体情報解析学コースを設置した。更に、平成 27 年度より生体情報解析の教育の充実を図るため、他学部の受講を可能とした。また、平成 28 年度より大学院修士・博士課程にバイオインフォマティクスに特化した専門科目「メディカルゲノミクス」を新設し、インフォマティクスの養成体制を整えた。これらの成果として、OJT (On the Job Training) によって実績を上げた 4 名の教員がバイオインフォマティクス研究の即戦力として国内外の大学で活躍している。

さらに、健康調査における情報収集及びデータクリーニングに従事する 11 名のデータマネージャー及び 1 名のメディカルクラークを育成した。

(4) 外部との連携

本事業の推進のためには、地域住民や自治体の理解を得るとともに、他の研究機関と連携することが重要である。そのため、以下のような外部連携に積極的に取り組んだ。

① 外部機関との連携

コホート調査を進めるにあたって、自治体との協力関係の構築は極めて重要である。

ToMMoは宮城県及び県内の全市町村と個別に協力協定を締結すると共に、ToMMo 機構長による首長訪問も企画し、全自治体に対して少なくとも2回以上の訪問を行った。また、調査における医療情報の取得等において重要な医療団体等とも良好な関係を構築するため、県医師会や各郡市医師会、専門医会等と定期的な会合を持っている。

I MMにおいても、岩手県、岩手県市長会、岩手県町村会、健康調査対象市町村の首長、県医師会、各郡市医師会、保健所及び関連病院を訪問し、事業説明や協力依頼を行い、健康調査時や健康調査後のフォロー等において良好な関係を構築している。

構築したバイオバンクの利活用や、解析研究の進展のために、他のコホートやバイオバンクとの連携を推進した。「オーダーメイド医療の実現プログラム」(推進母体：理化学研究所、東京大学)、久山町研究¹²、日本多施設共同コホート研究(J-MICC)、多目的コホート研究(JPHC)とは試料・情報のやり取りを含む具体的な連携を推進した。また、国外では、UK Biobank やインペリアルカレッジ (英国)、Lifelines (オランダ)、Generation R (オランダ)、Karolinska Institute (スウェーデン)、Taiwan Biobank (台湾) 等と連携を行っている。

② 研究基盤・知財等を活用した民間企業との連携

ToMMo が出願した知的財産の数は、平成 29 年 1 月末現在で国内特許出願 12 件、外国出願 7 件 (PCT 4 件、台湾 1 件、米国 1 件) である。

ToMMo は、出願済みの国内特許 1 件及び外国出願 1 件に基づいて東北大学COI (Center of Innovation) 拠点と共同で日本人向けSNP (一塩基多型) アレイである「ジャポニカアレイ®」を社会実装している(販売元：(株)東芝)。また、東北大学COI 拠点を通じて他のCOI 拠点にこの「ジャポニカアレイ®」を提供し、その性能評価及び実用性検討を行っている。

他の企業との共同研究としては、(株)NTTドコモと共同して妊娠中のライフログ取得とそのデータ活用による妊婦合併症等の早期診断方法やリスク予測及び新規治療方法の開発を目的とした研究も行っている。また、(株)JR東日本とも連携して、災害交通医学に関する共同研究を実施している。

I MMが出願した知的財産の数は、平成 29 年 1 月末現在で特許として国内出願 3 件、

¹² 正式名称は「喫煙や食習慣等の生活習慣とがん死亡等の関連を検討するための大規模計画調査」。九州大学が1961年から福岡市に隣接した久山町(人口約8,400人)で実施、その追跡率の高さ(99%)と正確性から世界的に高く評価されている。これまで高血圧と脳卒中の関係等、日本の予防医学に多大な貢献を与えてきた。この久山町研究では40歳以上の住民を5年ごとに観察集団に加え、生活習慣の変遷による影響や危険因子の動向を明らかにしている。

そのうち2件を優先基礎出願としたPCT国際出願、国内出願を経ないPCT国際出願1件、実用新案として、国内出願1件である。また、岩手県内の企業と連携して開発した自動家系図作成ソフトウェア「f-tree®」をIMMウェブサイト上で無料公開している。

4. 第2段階の推進に係る取組

第2段階（平成29年度～平成32年度）においては、基本方針に基づき、3つの重点目標（①被災地の健康管理等への貢献、②ゲノム医療研究の基盤構築、③個別化予防・個別化医療の先導モデルの構築）に対して、以下の取組を推進する。

本事業は、ゲノムコホート連携推進ワーキンググループ及びゲノム・オミックス統合解析ワーキンググループの検討を踏まえて実施する。

◎被災地の健康管理等への貢献として、

- ✓約15万人の参加者を対象に、追跡調査及び詳細二次調査、診療情報の収集等を実施する。調査・分析の結果を参加者や自治体の健康行政等に還元する。
- ✓地域医療機関にクリニカルフェロー等の医療人材を配置し、地域医療を支援するとともに次世代医療に向けた人材育成に取り組む。

◎ゲノム医療研究の基盤構築として、

- ✓15万人規模のゲノム解析と高精度な追跡調査と詳細二次調査のデータとを統合し、人工知能技術等を活用した「インテリジェント・バイオバンク」に進化させる。
- ✓基盤的なゲノム・オミックス解析の実施により国内外で広く利活用しうるゲノム・オミックス情報の迅速な公開に努める。
- ✓試料・情報の拡充や分譲範囲の拡大、標準化の推進による利便性の向上に取り組む。
- ✓国内外のゲノムコホート・バイオバンクとの連携や全国のゲノム医療研究の支援に取り組む。

◎個別化予防や個別化医療の実現にむけた先導モデルとなるために、

- ✓遺伝カウンセリング環境整備、多因子疾患の回付等についての課題に取り組むため、遺伝情報回付パイロット研究を実施するとともに、参加者の遺伝リテラシー向上に取り組む。
- ✓ゲノム・オミックス解析とコホート情報に基づき、被災地での増加・深刻化が懸念されている高血圧、アトピー性皮膚炎、脳梗塞等についての疾患発症リスク予測手法を開発する。

◎ゲノム医療実現のための環境整備等として、

- ✓ゲノム医療実現に必要な人材（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシャン等）を育成・確保するとともに、キャリアパスの形成を図る。

(1) 被災地の健康管理等への貢献

約 15 万人の参加者を対象に、半年～1年に1回の追跡調査及び一次調査から4年後を目安に行う詳細二次調査、診療情報の収集等を実施する。特に、成長過程にある子どもは時期を逸することなく調査を行う。

調査した参加者の健康状態や震災の中長期的影響についての分析結果を参加者や自治体等に早期に回付し、将来の発症が予測される疾患に対して本事業における分析結果に基づく予防法の提供、疾患の発症が懸念されるハイリスク者の早期発見及び受診勧奨、自治体の健康行政への提案等を併せて行う。また、地域医療機関への医師派遣を継続することにより、ハイリスク者が遅滞なく医療サービスを受けられる環境を維持する。

また、効率的・効果的な調査や結果の回付のために、ICT技術を活用した方法についても検討し、参加者のニーズに応じた方法を検討する。

具体的には、以下の取組を実施する。

① 地域医療支援と次世代医療に向けた人材育成

第2段階においても地域医療への支援の継続は重要である。ToMMoでは宮城県内被災地沿岸部の病院に対する循環型医師支援制度を継続する。具体的には、ToMMo クリニカルフェローが、1年のうち4か月間は被災地医療機関に従事するとともに、8か月間は研究活動に従事する。地域では幅広い診療技量を涵養することを目指し、大学では専門領域における高度な医療研修や臨床遺伝学研究等を行う。医師のキャリアパスの一環として、各科専門医の取得を支援するとともに、ゲノム情報に基づく個別化医療、個別化予防等の次世代医療を展開できる人材として育成することを目指す。

I MMでは同様にメガバンクフェローを岩手県沿岸の県立病院へ常勤医師として派遣し、被災地の医療復興支援に従事するとともに、臨床遺伝専門医の資格（日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定）の取得支援を行い、学位取得のみならず次世代医療であるゲノム医療が実践できるキャリアパスを用意する。

② コホート調査

a. 地域住民コホートの追跡調査と詳細二次調査

(a) 基本的考え方

地域住民コホートでは、被災地で今後増加することが懸念され、国民全体への影響が大きく発生頻度の高い、心的外傷後ストレス障害(PTSD)、うつ病等の精神疾患、脳血管性障害、高血圧性疾患、虚血性心疾患を重点疾患としている。また、近年増加傾向が著しい、喫煙習慣を背景に中高年に発症する慢性閉塞性肺疾患(COPD)は、喫煙率が高いとされる被災地では重点的に調査する必要性が考えられることから、第2段階の重点疾患とする。

さらに第1段階での調査から、メンタルヘルスの悪化に伴い活動量が低下し、メタボリックシンドロームのさらなる増加につながる懸念も示された。同時に慢性疾患の治療状況が不良となることに伴う代謝性疾患と、それに続発する動脈硬化の進展、腎機能の悪化が懸念される。これらの状態や重篤な合併症（心筋梗塞・脳卒中・

腎不全)が増加する前に、リスクの芽を摘んでいくため、悉皆的な追跡調査の体制整備を行うとともに、可能な限り多くの参加者が再度詳細な検査を受診することを目指す。

そのため、郵送・Webによる調査、公的データ・診療録採録、地域支援センター型健康調査といった手法を組み合わせしていく。疾患ごとの適切な追跡方法については、MMWIN等を中心とした方法を引き続き検討する。

なお、コホート調査データについては、情報収集完了後から2年後の分譲開始を目指す。

(b) 追跡調査

追跡可能参加者全員(約83,000人)に対し追跡調査を行う。基本は1年おきの郵送によるアンケート調査とする。これにより、新規疾病発症の確認、高血圧・糖尿病・高脂血症の治療歴、メンタルヘルス等の状況や生活習慣を把握する。また、必要に応じ、病院に対し発症状況の確認を行う。アンケートへの返送がない者については住民基本台帳を閲覧すること等で、90%以上の追跡率を目指す。

一方、自己申告による疾病情報のみでは偽陽性・偽陰性の恐れもあるため、レセプト情報や病院の医療情報との連携による疾患発症の追跡も併用する。具体的には、地方自治体が行っている脳卒中・心疾患発症登録やがん登録などの公的統計の活用を行い、国民健康保険加入者(約56,000人)においては、国民健康保険情報の活用による特定健康診査情報データの推移把握、レセプト情報に基づく疾患可能性の発見(ケース・ファインディング¹³)及び医療費情報分析を行う。

(c) 詳細二次調査

本事業では、(b)で述べた郵送法を含む追跡体制の整備により、対面型調査実施なしでも一定以上の追跡データの取得が可能となっている。

しかしながら、復興事業として発症前に疾病の危険因子を知るという観点、さらに次世代型医療の実現といった観点からも、動脈硬化、呼吸機能、血圧値、骨密度等個人の継時的な生理機能のモニタリングが重要であり、第2段階において対面型調査を行う。同時に、バイオバンク用の試料取得(採血)も行う。

実施に当たっては、東北大学、岩手医科大学ともに地域支援センター/サテライトにおける調査を基本とするが、参加状況等を踏まえ、予算や人員等の状況も勘案しつつ、地域支援センター/サテライト型調査を補完するものとして、大学が独自に地域で調査を実施する出張型調査を検討する。さらに、岩手医科大学では、サテライト型調査及び出張型調査を補完するものとして、特定健康診査共同参加型調査を検討する。

¹³ ゲノムコホート等の追跡調査においては、疾患罹患を同定し、データとして登録することが必要である。この登録には第一ステップとして、登録候補の見つけ出しが行われ、第二ステップとして、見つけ出された登録候補に対して、個別に登録対象か否かの判断を行うこととなる。この第一ステップをケース・ファインディングという。

追跡可能参加者のうち、宮城県では 70%について、岩手県では 70～80%について、詳細二次調査を受けることを目指す。このため、地域支援センター／サテライトの休日開所、結果回付法の工夫、SNS の活用等の来所率向上策を検討する。

b. 三世代コホートの追跡調査と詳細二次調査

(a) 基本的考え方

三世代コホート調査では、震災の影響により増加が懸念される PTSD や抑うつ、震災の影響により悪化が懸念され、遺伝的素因の関与が示唆されているアトピー性皮膚炎、注意欠陥多動症 (ADHD)、気管支喘息、自閉スペクトラム症等を重点疾患として考えている。さらに、先行する出生コホート等で重点疾患として位置づけられ、既に実施されている追跡手法が存在する妊娠高血圧症候群、低出生体重等の疾患も第 2 段階の重点疾患とする。これらの疾患を中心に、児・同胞の追跡調査を基軸として、ケース・ファインディング、表現型取得を行う調査も取り入れる。成人の追跡については、地域住民コホートで実施する調査項目を実施する。また、家族の健康状態を各構成員から把握することで、多面的かつ質の高い追跡の実現を目指す。

そのため、郵送・Web による調査、公的データ・診療録採録、地域支援センター型健康調査といった手法を組み合わせしていく。疾患ごとの適切な追跡方法については、MMWIN 等を中心とした方法を引き続き検討する。

なお、コホート調査データについては、情報収集完了後から 2 年後の分譲開始を目指す。

(b) 追跡調査

個体の成長及び加齢に伴い発達状況、身体状況及び病気の有無等は継時的に変化していくため、追跡調査において継続的にデータを収集する。まず、半年～1 年おきの郵送法・Web 調査結果及び乳幼児健康診査等公的データを用い、発達の把握とケース・ファインディングを行う。さらに、診療記録採録及び地域支援センター型調査によって、ゲノムコホート解析に必要なフェノタイピングを行う。

(c) 詳細二次調査（地域支援センター型調査）

地域支援センターでは、参加者に来所していただき、採血及び動脈硬化、呼吸機能、血圧値、骨密度等生理学的検査等を行い、疾患等に関連するフェノタイプの累積情報を集積していく。

児、母親、父親、祖父母、その他家族（成人）は、生まれた子どもの年齢及び誕生日を目安に調査を実施する。同胞、その他家族（未成年）は、同胞、その他家族自身の年齢・誕生日を目安に調査を実施する。

詳細二次調査では、追跡可能参加者の 80%以上の来所率を目指す。このため、地域支援センターの休日開所、センターの Web 受付、調査メリットの周知等の来所率向上策を検討する。

c. 両コホートを横断する調査

平成 26 年 7 月より両機構が共同で取り組む「震災ストレスによる脳認知機能変化の調査」の一環として、ToMMo では PTSD、うつ、認知症、自閉スペクトラム症等の疾病、病態の増悪要因等を明らかにすることを目的とし、地域住民コホート及び三世代コホートの参加者の一部に対し、脳とこころの健康調査（MR I 調査）を実施中である。

このベースライン調査は 1 万人のデータ収集（平成 30 年度中）を目指して調査を継続する。平成 31 年度からは、2 回目の調査を開始し、経年変化を調べることを検討する。MR I 検査結果については、参加者に返却することで、被災地を中心とした地域の健康支援に貢献する。

d. 調査における ICT 技術の活用

(a) e-Epidemiology の技術の活用とスマート健康情報ポータル構築

追跡調査に調査票の電子化等の e-Epidemiology の技術を併用することで、コホート参加者の生活・労働環境の多様化にあわせた効率のよい調査を実施することを目指す。さらに、コホート参加者の追跡調査、健康調査結果回付等を行うスマート健康情報ポータル構築を検討する。

さらに、ダイナミック・コンセント¹⁴等の仕組みを参考に、研究課題毎の参加・不参加の新たなあり方を検討する。これが実現すれば、15 万人規模のコホートを活用した新しい Add-on（追加）コホート（詳細については 22 ページ参照）の呼びかけも可能となる。

(b) 病院の医療情報に基づく表現型情報の登録

宮城県における追跡調査においては、東北大学病院等の県内基幹病院と連携して、コホート調査参加者の医療情報を収集することで、医療情報に基づいた精度の高い疾患登録（フェノタイプング）を行う。県内基幹病院との連携にあたっては、MMWIN と連携する。

岩手県における追跡調査においては、岩手県医療情報連携ネットワークシステムと連携して、コホート調査参加者の医療情報を収集する。また、自治体等と連携して、国保レセプトデータを収集し、疾患判定アルゴリズムを検討する。

全国のゲノム医療の研究者が、これらの精度の高いフェノタイプ情報を利用して疾患研究に取り組む環境を整備し、ゲノム医療の実現を支援することを目指す。

(c) セキュリティとプライバシー

コホート調査結果を保管する情報システムや匿名化システムは利便性も重要であるが、個人情報情報を保管するシステムとして高度な情報セキュリティ機能が求められ

¹⁴ 広義には、コホート調査において個別の研究への参加や試料利用に対する意向を、参加当初時点以降の時間経過を追って確認すること。狭義には、追加された新たな研究課題毎に、オプトインにより同意を取得すること。

る。そこで、個人識別性の高い情報を安全に隔離した上で、多施設と共同で統合解析を行う等、多施設連携のための情報インフラの検討を行う。また、海外における先行研究を参考に、情報分譲や共同研究に関わる遠隔地の研究者に対しても、プライバシーに配慮した安全な情報を提供する取り組みを進める。

e. Add-on（追加）コホートの実施

革新的な計測技術の登場により、個人の健康状態を把握する手法については急速な進歩が見られる。コホート調査にこのような技術を導入することは、試料・情報の質的な拡充という意味から大きな意義がある。このようにして、コホート調査に新たな内容を追加していくことを「Add-on（追加）コホート」という。本方式は、英国 UK Biobank やオランダの LifeLines において、既に試行的に取り組みされており、ゲノムコホート運営の一つの方向性となっている。

本事業では、企業との連携も視野に Add-on コホートを導入する。そのため、参加者の選定方法等について検討を行う。また、近年のめざましい I o T 技術¹⁵／ウェアラブルデバイスとの統合利用により、社会状況に応じた追加的なデータ取得も検討する。

具体的には、タブレット・デバイスにあらかじめ組み込まれているマルチメディア機能やセンシング機能を利用することで、これまで大規模収集が困難であった類の中間形質を効率的に収集し、新しい種類の疾患リスク因子の発見を目指す。更に、バイタルサイン等を切れ目なく収集する I o T 技術との統合も検討する。

③ 健康調査結果の活用

地域住民コホートや三世代コホートの詳細二次調査については、子どもを含めたすべての参加者に結果を回付することで、健康状態の把握や日々の食生活、運動習慣の改善に活用してもらうことを目指す。また、参加者のうち、家庭血圧値、血液検査データ、MR I 所見等で、迅速な精査または治療開始の必要性を示す異常所見が認められた者に対しては、結果を緊急で回付するとともに、必要に応じて医療機関への紹介を行う。

一方、追跡調査及び詳細二次調査によって、大規模災害後に精神的なストレスや社会的要因等の原因も加わることで、中長期的に大きな増加を示している疾患等がないか健康状態の実態を解明し、被災地における中長期的健康課題を分析する。そして、その結果に基づき、参加者、自治体等に対し、将来の発症が予測される疾患に対しての予防法の提供、疾患の発症が懸念されるハイリスク者の早期発見及び受診勧奨、自治体の健康行政への提案等を行う。

また、両コホートにおける追跡調査や詳細二次調査の際に行われるメンタルヘルス検査結果に基づき、ハイリスク者への電話心理支援を行う。また、三世代コホート参加同胞児童への精神的健康・精神的発達状態の評価やMR I 検査受診者の精神的健康状態の

¹⁵ Internet of Things の略。モノ（デバイス）のインターネットを指し、従来はパソコンやサーバー、プリンタ等の I T 関連機器が接続されていたインターネットに、スマートフォン、デジカメ、ビデオカメラ、テレビ、冷蔵庫、エアコンの様なセンサー機能を有する“モノ”を接続し、生活習慣等をモニタリングする。

評価を行い、その結果を踏まえて必要な電話心理支援を行う。また、コホート調査結果に基づくメンタルヘルス普及啓発活動も積極的に行う。

(2) ゲノム医療研究の基盤構築

本事業のコホートの規模（地域住民コホート：8万人、三世代コホート：7万人）は、多くの国民が罹患する一般的な疾患である高血圧・糖尿病・高脂血症や、小児期から罹患し遺伝的素因の関与が示唆されているアトピー性皮膚炎・注意欠陥多動症（ADHD）・気管支喘息・自閉症等に関連する遺伝的要因等の同定ができるものとして設定されている。

このような疾患のゲノム医療の実現に向けて、遺伝的要因と環境要因の双方を組み合わせた疾患研究を可能とするため、ゲノム情報、オミックス情報、健康調査情報、診療情報（以下「ゲノム情報等」という。）を集約した研究基盤を構築する。このために、全参加者に対するゲノム解析、全ゲノムリファンレンスパネルの拡充、日本人多層オミックス参照パネルの構築及び公開に取り組む。

また、コホート調査や上記の解析により収集した試料・情報については、TMMバイオバンクで適切に管理するとともに、早期の分譲を行う。分譲にあたり、人工知能技術等を活用した「インテリジェント・バイオバンク」の構築に向けてさらなる展開を図る（詳細については27ページ参照）。

なお、ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業により委託されているスーパーコンピュータ等のゲノム解析基盤については、国の基盤として共用できる体制を構築するとともに、これまで蓄積してきた解析ノウハウを提供することで、日本のゲノム医療研究の底上げを目指す。具体的には、以下の取組を実施する。

① ゲノム情報等を集約した研究基盤の構築

a. 大規模ゲノム解析の意義

超高齢化社会を迎える我が国において、活力ある健康長寿社会を構築するには、次世代医療として、遺伝子情報に基づいた個別化医療、個別化予防の実現が急務である。疾患と遺伝子の関係解明には、より多くの日本人ゲノム情報を利用した大規模な横断的、縦断的ゲノム関連解析が必要であり、疾患ゲノム研究に加えて、遺伝子と環境の相互作用を解明するゲノムコホート研究の推進が重要である。

海外では、ゲノム情報の付随した参加者の健康情報の包括的な管理、利用に向けた基盤整備、ゲノム情報のデータシェアリングの取組及び研究基盤の整備が推進されている。本事業でも、健康調査を通じて被災地の健康管理等に貢献しつつ、コホート参加者のゲノム解析を推進し、次世代医療基盤形成のための遺伝子関連解析等を実施するとともに、そのデータシェアリングを進める。

本事業では、被災地での増加・深刻化が懸念されている高血圧・糖尿病・脂質異常等の生活習慣病と、その結果として増加が懸念される脳卒中や心筋梗塞、更に、震災ストレスにより悪化する精神疾患や自閉スペクトラム症、アトピー性皮膚炎等を重点疾患とし、全ゲノム解析とDNAアレイ解析に三世代コホートを用いた家系解析を組み合わせ

て、疾患原因遺伝子の特定と検証を目指す先進モデルの構築を目指す。

地域住民コホート8万人規模、三世代コホート7万人規模の情報をを用いたゲノムワイド関連解析により、地域住民コホートにおいては、対象疾患についてリスクアレル頻度が1～10%、環境要因曝露が10～30%、有病率が1～10%、三世代コホートではリスクアレル頻度が1～5%、有病率が1%の前提のもとに、いずれもオッズ比として1.4以上を得られることが見込まれる。加えて、発生時の年齢、環境要因等を正しく把握できるため、より精度の高い発生要因の解析が可能となる。また、三世代コホートでは、患児とその両親、祖父母からなる三世代連鎖解析¹⁶や、同胞例でのシブ・ペア解析（罹患同胞対法）¹⁷等によって疾患感受性遺伝子群を同定し、病因の解明、早期診断法・治療法の開発を目指すことができる。

一方、本事業では全ゲノムリファレンスパネル及びジャポニカアレイ[®]という第1段階の成果を利用して、コホート全参加者の遺伝子タイピングとインピュテーション技術による擬似全ゲノムシーケンス情報の安価な取得が可能である。さらに、三世代コホートにおける親子の遺伝情報から得られる染色体交差、遺伝子組み換え等の情報により、より正確なハプロタイピングとインピュテーション技術の大幅な精度向上が期待できる。

これらの遺伝情報は、他の学術機関が実施する研究や産業界の活動においても正常対照（コントロール）として有用であり、また、国内外前向きコホート研究と連携による大規模解析の実現にも必須となる情報である。また、このような連携には、15万人規模のゲノム解析と統合データベース情報を用いた表現型の正確な層別化、研究者の求めに応じて参照する対象を選択できるオンデマンド型参照パネルの早期拡充も急務である。

b. ゲノム解析

第2段階では、引き続き、全国の研究者によるゲノム医療研究推進のための基盤情報を蓄積するため、ゲノム情報の取得とその解析を進める。同基盤情報について、参加者の個人情報保護に配慮した方法による速やかなデータシェアリングを実施し、国内外の研究者による情報の利活用を推進する。

全ゲノム解析とSNPアレイ解析では、取得できる情報の質及び役割が異なる部分があり、相互のバランスを取りながら解析を進めるが、重点疾患の多くが多因子遺伝要因によると想定されることから、大規模解析が可能なSNPアレイ解析を優先的に実施する。全ゲノム解析とSNPアレイ解析の双方とも、研究に必要な質を担保した上で、人数規模、解析のアウトカムを最大化できるよう、費用の面も勘案した計画とする。その際、民間に情報取得を委託する可能性も含めて検討する。

¹⁶ 血縁関係のない個人の遺伝情報は数百万カ所以上の差異があるが、家系内ではわずか100カ所程度に限定されるので、解析数が少なくとも多因子疾患における疾患関連遺伝子の同定が容易となる解析方法。特に、東北地方は4世帯に1世帯は三世代同居家族であり、生活環境が酷似しているため遺伝継承性に基づく生活習慣病やアレルギー性疾患の解析に有用である。

¹⁷ ノンパラメトリック連鎖解析手法の一つで、罹患兄弟、姉妹を含む家系を集め、家系データを元に疾患関連遺伝子を絞り込んでいく手法。遺伝形式に関わらず解析可能で、複雑な遺伝形式をとる場合でも解析可能である。

SNPアレイとしては、第1段階で確立した日本人全ゲノムリファレンスパネルから得られた情報を踏まえて開発された、新たなジャポニカアレイ[®]を用いて解析を行う。解析結果を基にインピュテーション技術を活用して、原則、全コホート参加者15万人の擬似全ゲノム復元を行う。なお、同意取得時に未成年の検体のゲノム解析については、倫理面での検討も十分に行う。

解析に当たり、①多様な疾患研究の対照群としての利用、②本事業のコホートにおいて発症する重点疾患関連遺伝子解析のための基盤形成との2つのアプローチにより検体を選択する。

前者については、疾患研究の対照群としての利用に向け、第1段階と合わせて8千人の全ゲノム解析を行い、希少疾患等の疾患関連遺伝子の同定のために必要となる頻度0.1%以下の変異の情報を含む精度の高い日本人の全ゲノムリファレンスパネルを構築する。解析にあたっては、より適切な全国の基盤情報となるよう、アンケートの出身地情報等を用いて検体を選択する。これにより、インピュテーション技術を活用して復元された全ゲノム情報の確度の向上も期待される。

また、後者については、(ア)抑うつ症状、脳卒中、心筋梗塞、狭心症の各因子等の探索、(イ)妊娠関係疾患(妊娠高血圧症候群、新生児低出生または他罹患、産後うつ)、(ウ)追跡調査を行うことで可能となる動脈硬化、呼吸機能変化、血圧上昇、(エ)小児の疾患(注意欠陥・多動性障害(ADHD)、自閉スペクトラム症、先天性代謝異常他)というように、コホート調査早期からアウトカムを取得できる疾患研究を優先しながら、年度毎に課題と対象を設定し、ゲノム解析を実施する。この際、三世代コホート調査にて得られる家系情報も活用して効果的に実施する。

c. オミックス解析等

個別化予防・個別化医療に向かうためには、個人の様々な違いを反映したデータ主導型の医療へと研究を展開していく必要がある。そのためには、ゲノム情報に加えて、エピゲノム、トランスクリプトーム、メタボローム等の生体分子情報を得て、表現型の違いを正確に定義する必要がある。

そのため、第2段階においては、まずはゲノム解析が優先であるが、研究ニーズを踏まえた上で、下記のとおり、メタボローム解析、エピゲノム解析、トランスクリプトーム解析等の多層オミックス解析を行い、データを拡充する。また、これらの解析結果をゲノム情報と統合することにより、日本人多層オミックス参照パネルを構築し、個別化予防・個別化医療プラットフォームとなる研究基盤として提供する。この際、遺伝的要因の違いによるエピゲノムや遺伝子発現の違いを、特に、ストレスや薬剤等の刺激に対する応答性の差異として解析する系のために不死化リンパ球も活用する。

メタボローム解析については、疾患の原因となる遺伝的要因と環境要因の相互作用を明らかにすることができる研究基盤の構築を目標とする。このため、機能未知遺伝子及び効果不明のゲノム多型の機能解析に必要な規模として最大5万人、また、妊娠高血圧症候群、低出生体重、産後うつ等の病態解析とバイオマーカー探索に必要な規模として最

大2万人のメタボローム解析を行う。また、これらの解析結果を活用して環境要因が身体に与える影響の定量的解析を行う。解析に当たっては、定量性が高いNMR法を最大限活用するとともに、対象を絞って精度の高い質量分析法を活用することで、詳細な代謝物情報を取得する。

一方、第1段階のオミックス解析研究の結果、一部の代謝物に関しては、コホート参加者の調査票で評価した食事習慣の影響を受けていることが明らかとなっている。また、メタボローム情報は長期的な食事習慣だけでなく、より短期の食事状況から影響を受けている可能性もある。そこで、一部対象者においては、詳細な食事記録調査を行い、メタボローム情報と食事記録に基づく詳細栄養素情報との関連を調査する。さらに種々のメタボローム情報と詳細栄養素情報の関連解析を基に、正確な栄養摂取データを推定する方法を検討する。結果として、コホート参加者のメタボローム情報から、評価が困難な食習慣を把握できるようになり、種々の疾病予防法の開発につながることを期待される。

現在、オミックス解析手法の標準化が国際的な枠組みで進行しているため、本事業でも、その動向を踏まえた解析方法を基準とする。特に、NMRはメタボローム解析手法として、既に多くの研究機関で実績があるため、世界の動向を考慮しつつ、解析手法の国際標準化に向けて海外の関係機関とも連携して取り組む。また、質量分析法も国際的な枠組みに対応できる設備を保持しており、国際的な連携も視野に入れて国際標準化を目指す。

エピゲノムも同様に、食事や喫煙をはじめとする生活習慣やストレス等の影響を受けることが知られている。津波被災を受けた方々が多数参加している本事業では、タバコの発現に影響を与えるエピゲノム解析を行なうことは、個別化予防・個別化医療の観点からも非常に重要である。このため、機能未知遺伝子や効果不明なゲノム多型の機能解析を行うためのmQTL（DNAメチル化と関連する遺伝子座）同定のために2,000例、ストレスや生活習慣と関連するCpG部位（メチル化マーカー）の同定のために3,000例のDNAメチル化解析を行い、ゲノム・オミックス解析データと合わせて早期に分譲できる体制を目指す。

さらに、トランスクリプトーム解析は、ゲノム情報の発現という最も基本的なデータを取得する手法である。このため、遺伝子発現に影響を及ぼすゲノム多様体の同定を行い、疾患発症との関連を明らかにするために必要な研究基盤の構築を目指す。

また、データ分譲や共同研究を通じたプロテオーム解析を実施することにより、全国の研究者によるバイオマーカー探索及び病態解析の支援や、全ゲノムリファレンスパネルの機能アノテーションの充実を目指す。

近年、常在細菌叢が糖尿病、動脈硬化、がん等の様々な疾患と関連することが明らかになっていることから、一次調査で採取した口腔検体の細菌叢メタゲノム解析についても検討を行う。

② バイオバンクのさらなる展開

a. 試料・情報の充実、品質向上

第2段階も引き続き、コホート調査を通じて試料・情報を収集する。また、Add-on コホート調査等が実施される場合には、それらの試料・情報をTMMバイオバンク内に保存する。さらに、他事業予算によるものも含めて、両大学が実施するゲノム・オミックス解析等のデータを、外部研究者が利活用可能なものとしてTMMバイオバンクに保存する他、試料・情報分譲や共同研究の成果として得られる二次的解析情報も、可能な限りTMMバイオバンクに還元して格納できるよう、ルールを定めた上で実施する。

TMMバイオバンクで保存されている細胞試料（末梢血単核球）について、エピゲノムや遺伝子発現の個人間の差異の解析研究等のために利用される不死化B細胞等の作成と保存を加速させ、第2段階中に数千人分の細胞を作成する。

I S O（国際標準化機構による国際規格）への認証の継続を通じて、試料品質向上や情報安全性の向上に取り組む。

b. 試料・情報利用の活性化

TMMバイオバンクに保存する試料・情報の量の拡大と品質向上に努めるとともに、コホート情報等のデータクリーニングを進め、収集から2年後を目途に分譲対象とすることで、試料・情報の範囲を拡大させる。これにより、外部研究者が高精度な大規模解析研究を分譲された試料・情報のみで実施できる基盤を構築する。

全国のゲノム医療研究者が本事業のスーパーコンピュータに遠隔アクセスできる体制を構築する等、情報セキュリティに配慮した上でのTMMバイオバンク情報利用の利便性向上に努める。さらに、国内のデータベースと連携してデータシェアを促進する。解析支援サービスについても検討を行う。

国内外の疾患研究グループや病院併設型のバイオバンク等と連携して、疾患遺伝子解析等の症例対照研究に対して、標準化された高品質の対照例を提供する。これにより、TMMバイオバンクの試料・情報の利活用によるゲノム利用研究の発展を図る。

これらの取組により、第2段階期間において120～150件のTMMバイオバンク利用による研究実績を実現する¹⁸。

c. 統合データベースの高度化による「インテリジェント・バイオバンク」の構築

ゲノムコホートの追跡調査、詳細二次調査に伴い、バイオバンクに格納される試料・情報は、さらに複雑かつ膨大なものとなる。これを疾患研究に活用していくにあたり、全てのデータを丸ごと扱うのではなく、試料・情報を研究者の解析意図に可能な限り沿う形で抽出した上で解析を行うことが効率的である。特に、個別化医療、個別化予防の実現の観点からは、疾患あるいは健康状態を精密に分類するフェノタイプを基にした

¹⁸ 分譲と共同研究による利用件数の合計。なお、第1段階における実績は分譲1件、共同研究22件（なお、ゲノム変異情報の高精度化のための公募研究として頻度情報の提供を行った共同研究及び簡単なゲノム関連情報の提供等に関する共同研究や国プロジェクトの受託に伴う共同研究は除く。）。

「層別化」が重要である。

試料・情報を選別するために用いることができるデータとしては、ゲノム情報等に加えて、それらの時間的変化の情報も含みうる。通常の研究者が、このような膨大な情報から疾患の層別化やそれに対応すると推測されるゲノム情報等を適切に選択することは、非常に困難である。そのため、TMMバイオバンクのような大規模バイオバンクには、研究対象とする疾患に応じて、解析に用いることが適切と推測される試料・情報を比較的容易に抽出できる機能が求められており、人工知能技術等を用いてこのような機能を実現するバイオバンクを「インテリジェント・バイオバンク（知的バイオバンク）」と呼ぶこととする。

TMMバイオバンクにおいては、「インテリジェント・バイオバンク」構築につながる基本的機能として、第1段階において統合データベース（dbTMM）を開発したが、第2段階においては、その機能を更に発展させていく。具体的には、まず、最新の人工知能技術を活用した構造化知識データベースのシステムを開発するとともに、一次調査から蓄積されてきた時系列データの統合、収集した診療情報によるフェノタイピングの機能強化に取り組む。次に、dbTMMの大規模データに対して機械学習等の解析技術を駆使することにより、疾患（健康状態含む）のクラスタリング及び類似症例の解析を行う。これらの解析結果はdbTMMの大規模なゲノム情報等に基づく疾患の分類として、構造化知識データベースに集積される。

さらに、ゲノム医療研究の成果としての個別化医療、個別化予防に係る ClinVar 等の公的データベースの知識やTMMバイオバンクの利活用等による論文の自然言語処理支援等により得た最新の知見についても、構造化知識データベースのシステムに取り込む。これらにより、疾患のより精密な分類、ゲノム医療における新たな疾患概念の形成と、これらに対応すると推測されるゲノム情報等の提供を可能とすることで、全国の研究者に対してさらに高度で精密な疾患概念分類に対応すると推測される試料・情報を提供することを目指す。

d. 個別化医療・予防を目指した連携

疾患研究における精度の高い解析を行うためには、一定の試料品質の管理を実現することが必要であり、本事業以外の疾患研究における試料保存管理についても、本来業務に支障が生じない範囲内で、TMMバイオバンクの試料管理システムを使った支援を行う。

③ 国内外のバイオバンク・ゲノムコホートとの連携に向けた方策

a. 国内のバイオバンク・ゲノムコホートとの連携

第1段階においては、他のゲノムコホートとの調査票の共通化や試料の取扱いの標準化等による全国のゲノムコホートとの円滑な連携を進めてきた。

第2段階では、先行する他の（ゲノム）コホート調査の手法も参考にする。また、バイオバンク・ジャパン、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク等の主要なバ

イオバンクとの連携を深め、疾患症例のバイオバンクに対して、症例・対照研究における対照群としての試料・情報を提供する。疾患研究において同定された疾患関連遺伝子について、発症リスクの推定、発症前段階、保因者に関する研究等で貢献することを目指す。疾患リスク予測式が構築された際には、ゲノムコホート・バイオバンク間で相互に妥当性の検証を行うこと等によって、オールジャパン体制による、より精度の高いリスク予測式構築を実現し、世界の次世代医療の模範となることを目指す。

上記の連携にあたっては、AMED がゲノム医療研究支援機能として推進する研究基盤と個別研究のマッチングや連携の仲介をする取組と合わせて実施する（詳細については当ページ下部参照）。

b. 国外のバイオバンク・ゲノムコホートとの連携

本事業のうち、三世代コホートについては、英国や米国での出生コホートの中止に伴い、世界から期待されるリーディングコホートとしての役割が期待されている。このように出生三世代コホートの国際的な役割を自覚し、可能な範囲で海外ゲノムコホートと連携することについて検討が必要である。

一方、オランダの非出生三世代コホートである LifeLines は、LifeLines NEXT と称して参加者が妊娠した際にその妊婦 1,500 人とその子どもをリクルートする計画である。本事業は、同じ三世代コホートとして、LifeLines NEXT との連携を推進していく。海外のバイオバンクとの連携については、引き続き欧州のバイオバンクとの連携を進めていく。さらに、日本人との遺伝的要因の類似性が高い、東アジアのバイオバンクとの連携を深めることを検討する。これにより、コホート情報やゲノム解析情報の統計学的解析の精度向上を図るとともに、欧米白人とは遺伝的背景が大きく異なる日本人のゲノム医療の進展に貢献すると期待される。また、現在検討されているバイオバンク国際標準の策定に協力するとともに、それに対応可能な管理体制、試料・情報品質を堅持し、諸外国の大規模バイオバンクとも遜色のない管理体制を持つバイオバンクとしての国際的認知度を高めることを目指す。

④ 全国のゲノム医療研究の支援

平成 28 年度よりゲノム医療実現推進プラットフォーム事業が開始され、AMED は研究基盤と個別研究のマッチングや連携の仲介、データシェアリングの推進、大型機器の共用に取り組むゲノム医療研究支援機能を備えることとなった。当該支援機能の一環として、AMED では、バイオバンクの試料品質に関して、3 大バイオバンクの分担による品質管理技術開発に取り組む他、情報についても、臨床情報に基づく疾患登録・フェノタイピングの共通化、病名・表現型の記述の標準化、バイオバンク間の試料横断検索システムの構築等による有機的な連携、ゲノム研究における ELSI の把握と戦略的な情報発信等を進めていくこととしている。この中で、本事業も 3 大バイオバンクの一つとして、積極的な貢献を行う。

ToMMo は、すでに同事業の委託を受けてスーパーコンピュータの共用化を開始した。このための取組を組織的に行うため、ゲノムプラットフォーム連携センターを設置したところであり、まずは、スーパーコンピュータの共用化を進めるとともに、今後の支援機能の展開を踏まえ、共用設備の拡大や解析支援に取り組む。

(3) 個別化医療、個別化予防の先導モデルの構築

ゲノム医療の実現を見据えて、結果回付方法、遺伝カウンセリングの手法やその体制、医療との連携等の課題に取り組むため、遺伝情報回付パイロット研究を推進する。また、遺伝情報も含む試料・情報を用いて、被災地での増加・深刻化が懸念されている高血圧、アトピー性皮膚炎、脳梗塞等の疾患発症リスク予測手法を開発するとともに、個人毎に疾患発症リスクを回付するための手法の開発にも取り組む。

具体的には、以下の取組を実施する。なお、遺伝情報回付については、遺伝情報回付検討委員会等の議論を踏まえて慎重に検討を進める。

① 遺伝情報回付に向けた取組

第2段階においては、第1段階で準備を進めてきた家族性高コレステロール血症に関する遺伝情報回付パイロット研究を推進する。併せて、本事業における個人への遺伝情報回付の基盤を得るためのパイロット研究として、他の単一遺伝性疾患に関する遺伝情報回付及び遺伝情報回付を直接行わない研究を計画する。後者としては、①疾患に関連する遺伝情報回付に関わる地域の医療関係者に対して、どのような意識や態度があるのか、受診された際にどのような資源や援助が必要かを明らかにする調査、②生活習慣病等の多因子疾患の発症リスクを知った際の理解についての調査、③回付後の行動に関する調査等を計画する。

そして、コホート調査により得られ、統合・知識データベースに格納される生活習慣や環境因子を利用し、ゲノム解析、オミックス解析によって得られたデータをもとに開発した精緻な遺伝的リスク予測手法を用いることができるようにすることで、多因子疾患の遺伝情報回付に向けた基盤を整備することを目指す。

単一遺伝性疾患の回付に関しては、その対象がいわゆる健康な集団 (ostensibly healthy) であることから、難病等の特異な多様体の病的意義を解釈する場合は、IRUD等の難病研究者とも連携し、追跡調査で得られた臨床的な情報も共同で検討の上、慎重なパイロット研究から開始することとする。また、先行するゲノムコホートや百寿研究¹⁹等を参考に、候補バリエーションの発現有無を超高齢者で検証することで、より精度の高い確実な病的意義のある遺伝情報を吟味し、慎重に回付するよう取り組む。

また、社会実装に向けて、両機構のゲノム先端研究を修めたクリニカルフェローや臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーを中心とした遺伝情報回付のシステムの構築を目指す。

¹⁹ 健康寿命の延伸を目的に慶応義塾大学医学部百寿総合研究センターを中心に、約20年前より開始された多施設共同研究。超高齢者（特に105歳以上）の遺伝子解析等を通じて長寿遺伝子を同定し、白寿者の長寿のメカニズムを明らかにする研究。

② 疾患発症リスク予測手法の開発

健康調査で得られた試料（血液、尿、DNA等）とその解析情報、参加者の生活環境情報、追跡調査による疾患罹患情報等を統合することで、被災地での増加・深刻化が懸念されている高血圧、アトピー性皮膚炎、脳梗塞等多くの国民が罹患する一般的な病気に関する疾患リスク予測手法の開発に取り組む。特に、前向きに取得された環境データを利用することで、網羅的な遺伝子・環境相互作用解析を行い、これまで勘案が不可能であった相互作用成分を取り込んだリスク予測モデルの構築を行う。従来のゲノム多型のみならず、次世代シーケンス解析によるレアバリエーション、環境要因、遺伝子・環境相互作用を丁寧にリスク予測モデルに取り込む。

また、文献情報等の大規模付随情報、メタボローム・プロテオーム等のバイオマーカー情報等の多様な情報を統合し、人工知能技術を用いて分析することで、従来の線形手法では実現できなかったリスク予測を可能にすることを目指す。

三世代コホートにおいては、妊娠・出産期の疾患群に関する情報が平成29年6月頃にすべて出そろうため、データクリーニング・環境情報の統合等を経た2年後の平成31年7月頃を目途に、「妊娠高血圧症候群」及び「低出生体重」のリスク予測式構築に関するデータ解析開始を目指す。

研究推進に当たっては、ゲノム・オミックス統合解析WG、遺伝情報等回付検討委員会等の検討を経て、社会的なニーズとのマッチングに考慮し、社会実装に十分対応できるものについて取り組む。

(4) ゲノム医療実現のための環境整備等への貢献

① ゲノム医療実現に必要な人材の育成

ゲノム医療体制の構築に必要なGMRC、データマネージャー、バイオインフォマティシャン、ゲノム医療情報技術者・研究者、認定遺伝カウンセラー等を育成するとともに、キャリアパスの形成を図る。

そのため、ToMMo及びIMMMは、大学院教育の開設、拡充を行っていく。社会実装に必要な人材については、関連する医療機関や学会等と連携し、継続性のある人材育成に努める。具体的な取組は以下のとおり。

a. GMRC及びデータマネージャー

第2段階においては、診療情報等に基づく正確な表現型情報を抽出することが第1段階以上に重要であるため、メディカルクォリフィック[®]取得者と同程度の技能を有するGMRCやデータマネージャー（TMM医療情報コーディネーター）の育成を行う（目標：80人）。

b. バイオインフォマティクス人材育成

ゲノム研究に重要となるバイオインフォマティクス人材の育成に関して、本事業では、他の研究機関とネットワークを形成し、人材が循環する仕組みや、他の機関と連携した

教育システムを構築することにより、積極的に人材育成・確保に取り組む。バイオインフォマティクス人材は国内外で慢性的に不足しており需要が十分にあると考えられる。

具体的には両機構が連携して、情報科学系大学院、医学系大学院等と連携し、①バイオインフォマティクスの授業及びコースの開設、②バイオインフォマティクス関連研究者の招聘、③共同研究等を通じたバイオインフォマティクス人材循環システムの構築、④国内外からの学生の受け入れに取り組む。また、産業界とも協力しながら、医学系と情報系の人材が活発に交流する場を形成することで、両分野に精通した人材の育成を促進する。社会人に関しても、幅広い人材交流と本事業における実際のゲノムデータを用いたOJT (On the Job Training) にて、キャリアアップを促し、多角的な医療・産業界へゲノム医療を担うことのできるバイオインフォマティシャン²⁰の育成を行う。

これらの取組により、平成 32 年度までに各年 30 名以上の全国の研究者との人材交流、及び 10 名以上のバイオインフォマティクスの技術者及び研究員の人材の輩出を目標とする。さらに、本育成プログラムを通して独立PI²¹となりうるバイオインフォマティシャンも育成することを目指す。

c. ゲノム医療情報技術者・研究者の育成

ゲノム医療研究に重要となる人材として、セキュリティに配慮して医療情報とゲノム情報とを統合的に情報管理・解析できるゲノム医療情報技術者・研究者²²を育成することも重要である。具体的には、医学系研究とバイオインフォマティクスの人材育成のコースとを連携させ、①医療情報・ゲノム情報関連研究者の招聘、②医療情報・ゲノム情報のセキュリティに配慮した教育カリキュラムの作成を基本柱に、平成 32 年度までに各年 12 名以上の全国の関連分野の研究者との人材交流、及び平成 32 年度までに 5 名以上のゲノム医療情報技術者及び研究者の人材の輩出を目標とする。

d. 遺伝カウンセリング体制の整備に向けた人材の育成

今後の網羅的な解析によるゲノム医療の更なる実利用が加速される状況にあって、それに伴う二次的所見／偶発的所見の回付、また、将来の多因子遺伝性疾患の遺伝情報を用いた個別化医療の遺伝カウンセリング体制の整備は急務であり、そこに関わる人材の前もっての育成は必須である。

第 2 段階では、遺伝回付パイロット研究の結果を踏まえるとともに、関係学会等と連携して、多くの個人が対象となる多因子疾患の遺伝カウンセリングに対応するために必要な人材像を明らかにするとともにその育成を行う。また、従来から行っている認定遺伝カウンセラーの養成を強化する。

²⁰ バイオインフォマティシャンは、ゲノム・オミックス情報を取り扱う生命情報科学者のことであり、ゲノム・シーケンシングデータの効率的な処理、クオリティチェック、変異コール基準等、高度な解析を行い臨床医学領域へ橋渡しができる研究者である。

²¹ Principal Investigator (PI) は独立型研究者のことであり、自ら研究室の運営を行う者を指す。

²² ゲノム医療情報研究者は、電子カルテやレセプト等の診療情報にゲノム情報を統合・処理し、統合データベースや医療情報システムへ昇華できる研究者のこと。バイオメディカルインフォマティシャンとも呼ばれる。

e. TMMゲノム医療スペシャリスト

多因子遺伝子病を中心とする遺伝子診療や個別化医療を実践するため、臨床遺伝専門医制度の規定に相当する遺伝医療に関する知識を持った医師（TMMゲノム医療スペシャリスト）の養成を目指す。第2段階中に、東北メディカル・メガバンク機構の教員、ToMMo クリニカルフェローから、数名のTMMゲノム医療スペシャリストの育成を目指す。

② 広報・倫理、知的財産、復興支援

a. 広報戦略

本事業の第2段階を通じて、ToMMo 及び I MMが行うバイオバンク整備と運営、試料・情報分譲の推進、コホートの継続、解析研究等が円滑に遂行され、かつ効果が最大化されるよう広報・渉外活動を行う。特に、15万人規模のコホート調査について、各参加者が継続して参加できるようなインセンティブの提示、参加者が意見交換できるコミュニティの創出、関係各機関との協力関係の構築と継続、関係する研究者、研究コミュニティへの試料・情報分譲制度等の周知等に重点的に取り組む。

遺伝情報回付に関するリテラシーの向上については、I MMが第1段階で実施した「遺伝情報回付に関する意識調査の報告」を活用しながら、両機構のホームページ、遺伝情報に関してのパフレットの作成、各地域支援センターやサテライトにおける遺伝講習会の開催等を通じて、両機構が連携しながら地域における遺伝リテラシーの向上に努める。

b. 倫理面の取組

第2段階に本格的に行われる遺伝情報回付の取組や、大規模に行われた解析結果がデータベースとして広く活用されることによって生じる、個人の健康等に関係する意図しない二次的な発見や個人同定リスクの増大等、第2段階の本事業の進展においては、新たな倫理的な課題が多く表出することが想定される。既に組織している全国WGや各種委員会を通じて積極的に議論し、その過程を広く公開・発信することに取り組むとともに、改正個人情報保護法等の社会動向に対応しつつ、本事業の円滑な進捗に寄与する。

さらに、e-Epidemiology やダイナミック・コンセントに付随する課題への倫理面からの検討も行う。

c. 知的財産戦略

第2段階は、ゲノム医療を実現すべく疾患原因解明のための研究が本格的にスタートし、共同研究等も更に進展することから、本事業独自の知的財産のみならず、共同研究の成果としての知的財産も多く生まれてくると予想される。このため、共同研究契約立案段階における知的財産戦略の設定や本事業の成果の知財化に積極的に取り組んでいく。

d. 自然災害からの復興に対する支援

東日本大震災以降も、風水害、大地震等、国内外で自然災害による大きな被害が生じている。本事業が、東日本大震災からの復興のために国全体からの支援を受けて実施している事業であることを踏まえ、本事業で得られた大規模災害に対する医学的な経験と成果を他の自然災害からの健康復興にも活用できるようにアーカイブ化し、被災地における医療支援、災害対応、復興支援の成果を共有することを目指す。

(5) 他の事業や産業界との連携

両機構は、東日本大震災からの復興、個別化医療、個別化予防の実現やその他の我が国の政策的課題へ貢献するため、本事業の予算による他、必要に応じ、外部資金による事業や産業界との連携に取り組む。具体的には、以下の取組が想定される。

① 外部資金による疾患研究等への取組

ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業等の外部資金を活用することで、本事業で蓄積された試料・情報や本事業の成果を、他コホートやバイオバンクの試料・情報と連携させる疾患研究等に取り組む。

a. 多くの国民が罹患する一般的な疾患についての研究

幅広くアカデミアと連携し、ゲノム医療実現プラットフォーム事業等も活用して、動脈硬化、高血圧、脂質異常症、糖尿病、呼吸器疾患、感覚器疾患（眼、耳等）、アレルギー、精神疾患（PTSD、うつ、発達障害等）、認知症、周産期疾患等多くの国民が罹患する一般的な病気の原因解明や、ゲノム・オミックス情報に基づいた疾患発症リスクの予測手法の開発に取り組むことで、個別化予防の実用化への道筋を明示する。

また、学会や産業界と連携して、一般住民前向きコホートと患者コホートの両者の強みを統合し、疾患に関するあらゆる解析が可能となるデータ共有の仕組みの構築も検討する。

b. ゲノム医療への実利用が近い疾患・領域についての研究

全ゲノムリファレンスパネル、多層オミックス参照パネル等を活用し、国内の疾患研究者とがん、感染症、ファーマコゲノミクス、希少疾患、未診断疾患等についての共同研究を行う。

c. ゲノム・オミックス情報、医療情報等高度な統合情報解析技術の研究

情報科学、数理統計、集団遺伝学等の最先端解析技術の開発に取り組む。また、これらの領域の全国の研究者と連携することで、本事業内外で蓄積されるゲノム・オミックス情報、また医療情報の高度な解釈を進める。

d. 新たな領域に関する研究

バイオバンク検体の解析を通じて蓄積された優れたプロテオーム・メタボローム解析能力を活かし、スポーツ選手等のアンチドーピング技術の開発・向上に貢献する。

その他、プライバシー保護検索、暗号化データベース検索、量子化暗号化通信等の技術を取り入れることで、ゲノム情報や医療情報を安全に運用できる仕組みについても鋭意取り組んでいく。

② 産業界との連携

新規バイオマーカー探索やセグメント創薬²³、体外診断薬（コンパニオン診断薬²⁴）等の開発に向けて、前向き住民コホートとしての特性を活かして産業界との協力を進める。また、Add-on コホート方式の調査や疾患発症リスク予測手法の開発等、事業推進における各局面において、産業界とも柔軟な連携を行っていく。特に、医薬品や医療機器を開発する企業群との定期的な意見交換会やTMMバイオバンク利用の環境整備等を実施し、本事業の方向性について共有するとともに、バイオバンク利用の促進に取り組む。

さらに、がんの早期発見に寄与できるリキッド・バイオプシー（liquid biopsy）技術²⁵の開発には、次世代シーケンサーの活用が期待されているが、その要素技術は本事業においても開発されていることから、企業との連携を行える体制は整っている。

加えて、個人特定性を下げつつ分析精度をある程度担保して統計解析する「秘密計算」は、ビッグデータ分析に有用であり、新規性の高い技術として共同研究も期待できる。さらに、個人が自己検診データを登録し、技術開発を許諾しながら新規知見を探索する健康データ信託も、今後検討すべき事案であり、個別化医療、個別化予防の要素技術としてオープン・イノベーションを行っていく必要性がある。

²³ 副作用の強い抗がん剤等では著効する患者と無効な（重篤な副作用含む）症例を峻別し、個別化治療を行うことがトレンドになっている。的確なバイオマーカーを用いて“適正患者”を選別し、ある一定の集団をターゲットに創薬し、臨床応用につなげる薬品開発をセグメント創薬という。

²⁴ 薬剤標的となるタンパク質や薬剤代謝酵素をコードする遺伝子の多様性や発現量を調べ、医師による投薬妥当性や投薬量決定を補助する臨床検査。特定医薬品の有効性や副作用発現の個人差を把握し、医薬品の効果や副作用を事前に投薬前に予測できるため、個別化医療の推進に不可欠な検査でもある。

²⁵ 主にかん領域において直接、腫瘍組織を採取する従来の生検（biopsy）に代えて、血液等の体液サンプルを用いて診断や治療効果予測を行う技術。患者の負担が小さく、かつ腫瘍の遺伝子（ゲノム）情報を踏まえた適切な治療につながる手法として近年、世界中で研究開発が進められている。

5. 我が国のゲノム医療の将来像と今後の複合バイオバンクの運営の在り方に関する検討

平成 32 年度をもって本事業は終了するが、本事業で構築するバイオバンク等は、日本のゲノム医療研究の基盤としての役割を担っている。そのことを踏まえ、本事業終了後においても、コホート・バイオバンクの長期的な維持、発展を目指すため、事業項目の達成・未達成を明らかにした上で、今後のコホート・バイオバンクの運営の在り方について検討し、平成 30 年度末までに素案を提示する。検討が必要な論点として、例えば以下が挙げられる。

① 三世代コホート調査の追跡調査と代諾に関する再同意取得

三世代コホート調査は未成年の同胞が成人するまで定期的（5 歳、10 歳、16 歳）に継続的な追跡調査が行わなければ、科学的考証に基づく研究成果を得ることはできない。特に Developmental Origins of Health and Disease (DOHaD) 仮説²⁶の検証を含め、第 2 段階以降の長期追跡調査をいかに実施するか検討すべきである。

また、未成年コホート参加者のインフォームド・コンセント（I C）に関しては、親権者の同意（代諾²⁷）で研究が進められている。倫理的な観点から将来、16 歳になった時点で、研究継続や試料分譲に関する再度 I C 取得が必要である。

② 第二集団リクルートと次世代コホート構築の可能性

リクルート開始から年月が経過すると、病気にかかる人や死亡する人が一定数存在するため、15 万人規模の健常人コホートを維持できなくなる。先行事例である久山町研究のように一定期間毎に再度リクルートを実施するかどうか検討すべきである。

③ コホートと TMM バイオバンクの長期的な運営の在り方に関する問題

第 2 段階以降は、幅広い共同研究の促進や有効な外部資金との連携等により継続性のある財源の維持について検討すべきである。また、その検討の際には、日本の個別化予防・個別化医療を実現する研究基盤として、国の方針にも沿った形で検討すべきである。

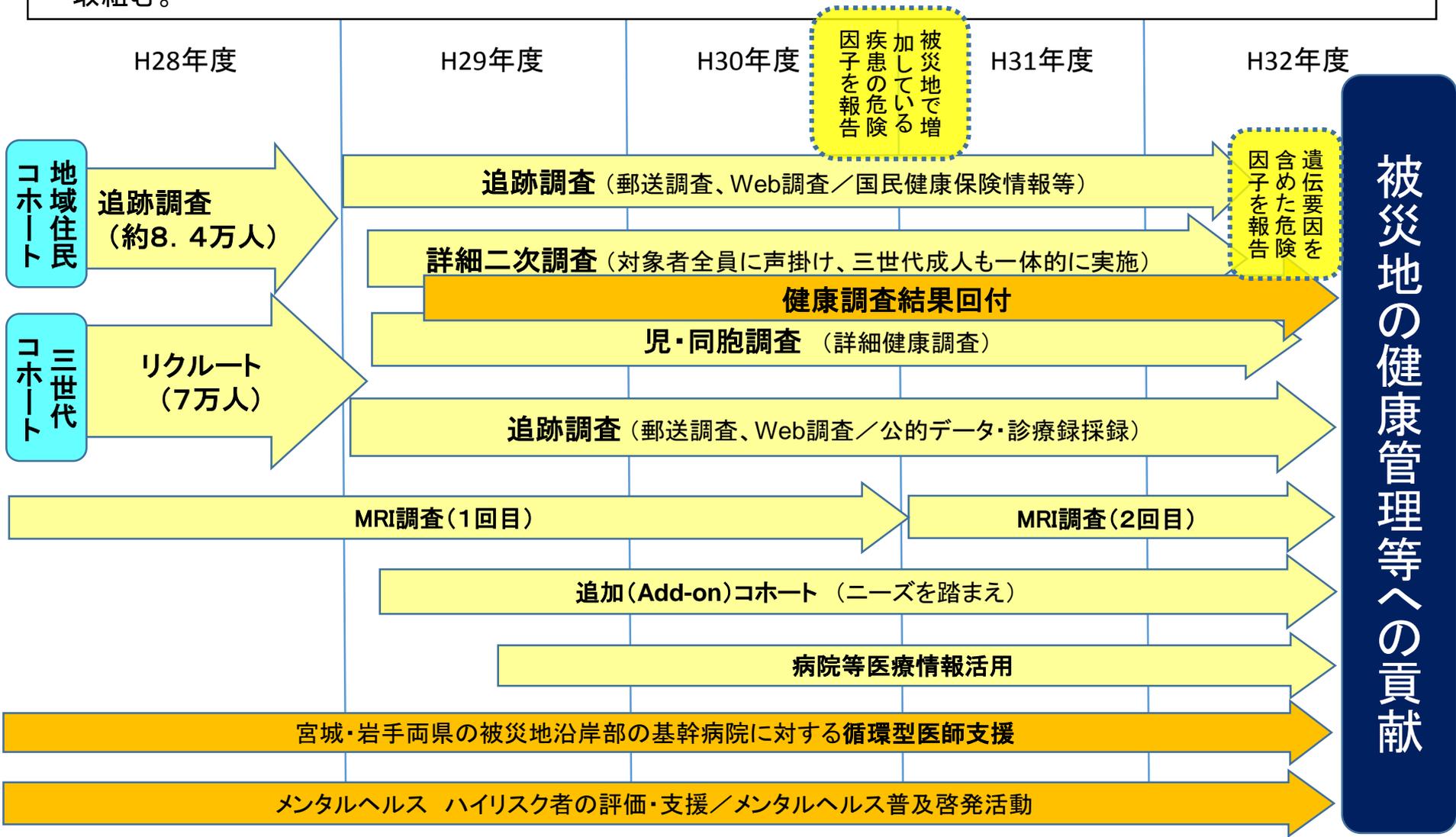
²⁶ 周産期環境が、成年後の慢性疾患リスクに影響を与えるとする疾患胎児期発症説という概念。過去、戦争や災害等の調査において胎児期から乳幼児期の低栄養や発育遅延が、成人後の高血圧や糖尿病等の生活習慣病の早期発症に関連し、虚血性心疾患、悪性腫瘍等の多彩な疾患のリスク要因となる仮説であり、提唱者の名前を取って Baker 仮説ともいう（The Lancet 2: p577, 1989）。

²⁷ コホート参加時に本人に十分な判断能力が備わっていない場合（新生児等）に、本人の代理として同意・承諾をすることであり、親権者または後見人等がインフォームド・コンセントに同意している状態。

6. 第2段階の工程表 (別紙)

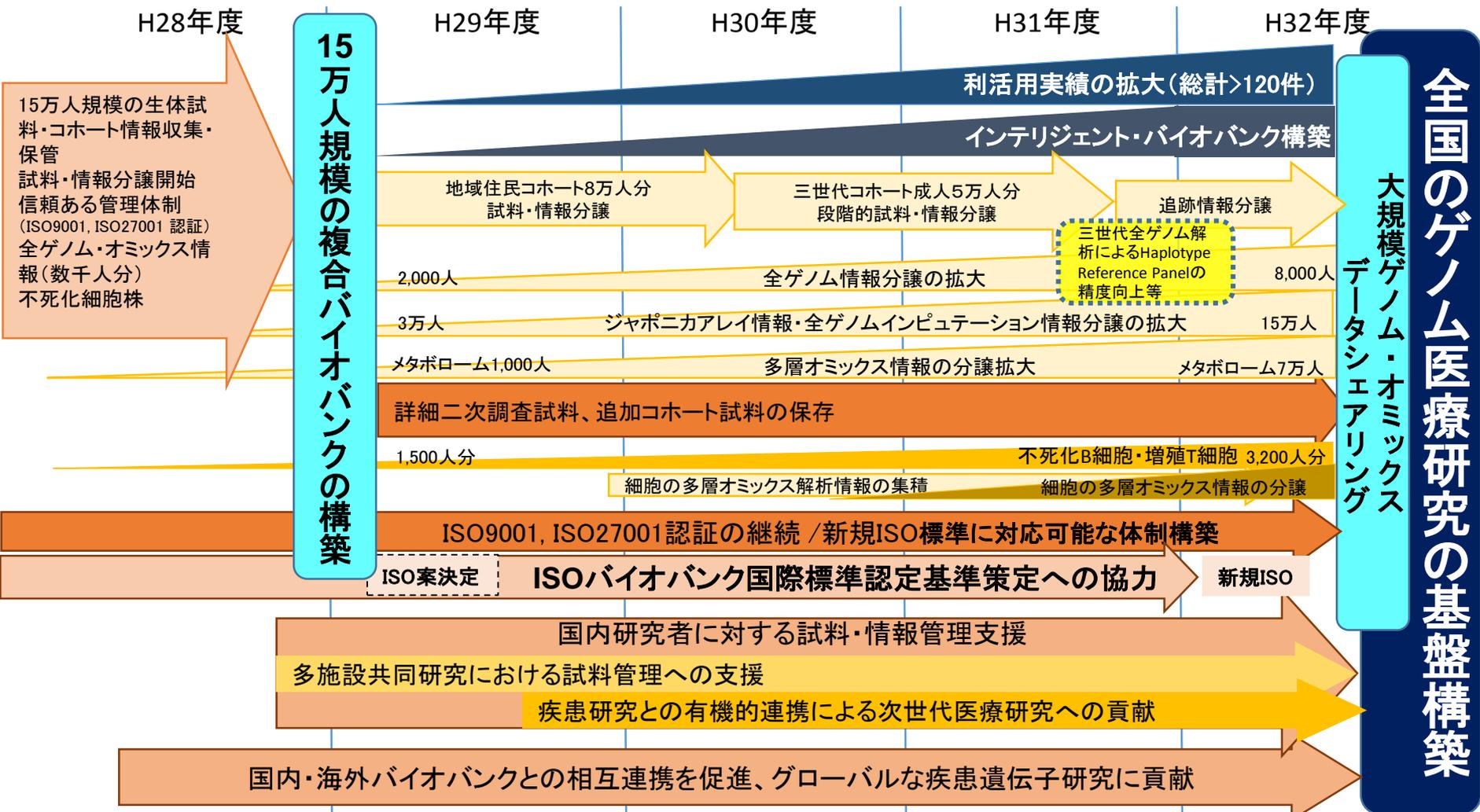
◎被災地の健康管理等への貢献として、

- ✓約15万人の参加者を対象に、追跡調査及び詳細二次調査、診療情報の収集等を実施する。調査・分析の結果を参加者や自治体の健康行政等に還元する。
- ✓クリニカルフェロー等の医療人材を地域医療機関に配置し、地域医療の支援と次世代医療に向けた人材育成に取り組む。



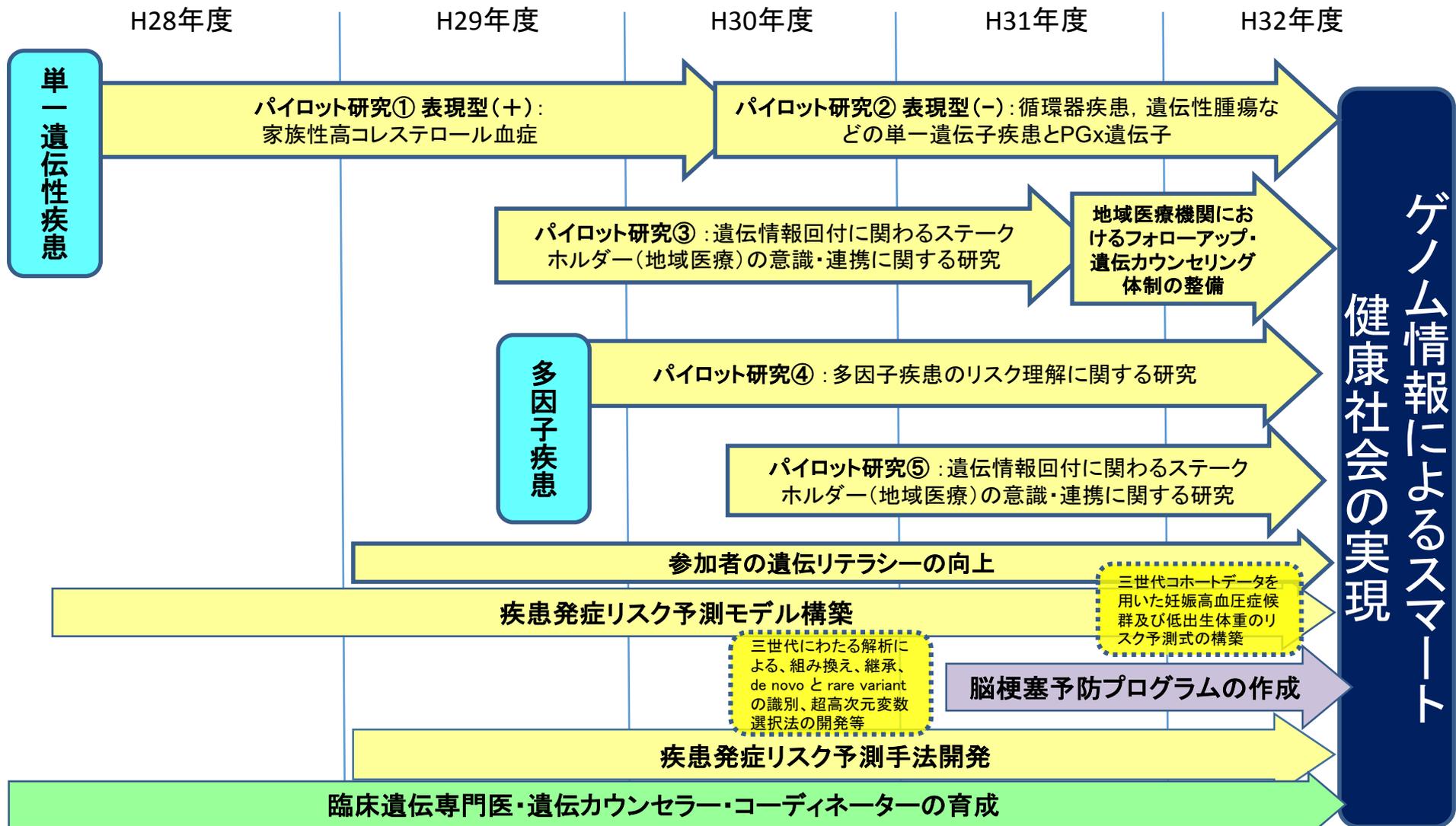
◎ゲノム医療研究の基盤構築として、

- ✓ 15万人規模のゲノム解析と高精度な追跡調査と詳細二次調査によって得られたデータとを統合し、人工知能技術等を活用した「インテリジェント・バイオバンク」に進化させる。
- ✓ 基盤的なゲノム・オミックス解析の実施により標準的なゲノム・オミックス情報の迅速な公開に努める。
- ✓ 試料・情報の拡充や分譲範囲の拡大、標準化の推進による利便性の向上に取り組む。



第2段階における「個別化予防・個別化医療の先導モデル」等に関する工程表 (3/4)

- ◎個別化予防や個別化医療の実現に向けた先導モデルとなるために、
- ✓ 遺伝情報回付パイロット研究を実施するとともに、参加者の遺伝リテラシーの向上に取り組む。
 - ✓ 被災地での増加・深刻化が懸念されている疾患の発症リスク予測手法を開発する。
 - ✓ ゲノム医療実現に必要な人材を育成・確保する。



ゲノム情報によるスマート健康社会の実現

三世代コホートデータを用いた妊娠高血圧症候群及び低出生体重のリスク予測式の構築

三世代にわたる解析による、組み換え、継承、de novo と rare variant の識別、超高次元変数選択法の開発等

- 他事業等との連携により我が国のゲノム医療研究を推進するため、
- ✓次世代シーケンサー、スーパーコンピュータ等の研究基盤を提供する。
 - ✓難病克服事業や大規模疾患コホート事業など、他事業の疾患研究に貢献する。
 - ✓他バイオバンク、他国家プロジェクト等との共同研究や産業界との連携を推進する。

H28年度

H29年度

H30年度

H31年度

H32年度

疾患コホート研究者への解析研究の支援

全国の解析研究の支援(スーパーコンピュータ等の研究基盤を提供)

他コホート等の情報も統合した大規模統合・知識データベースの構築・提供

ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業等の疾患研究への貢献

- ・遺伝要因と環境要因の交互作用による疾患発症の解明・リスク予測手法の開発
- ・医療への実利用が近い疾患・領域についての共同研究
- ・ゲノム・オミックス情報、医療情報等高度な統合情報解析技術の研究
- ・新たな領域に関する研究(メタゲノム、アンチドローピング)

産業界との連携の推進

他バイオバンク(BBJ等)、他国家プロジェクト(IRUD、融合脳等)との共同研究の推進

全国のゲノム医療研究への貢献

外部資金事業