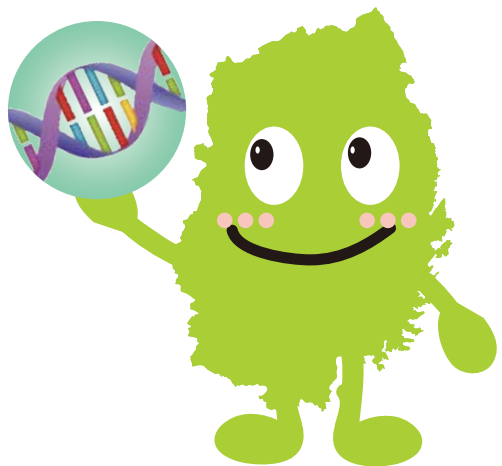




いわて東北  
メディカル  
メガバンク通信

19



個別化医療・個別化予防の実現を目指し、日本のコホート関連事業としては初の試みとして、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・メガバンク機構とが平成 28 (2016) 年 10 月から実施している遺伝情報の回付（返却）に関する試験的な研究は、遺伝に関わる病気で、現代では優れた治療法がある家族性高コレステロール血症を対象としています。

今号では、家族性高コレステロール血症について解説しています。詳しくは中面をご覧ください。

—— 個別化医療・予防の礎 —— 次世代型バイオバンクについて

第 3 回 次世代型バイオバンクの活用方法 ～公開情報と分譲①～

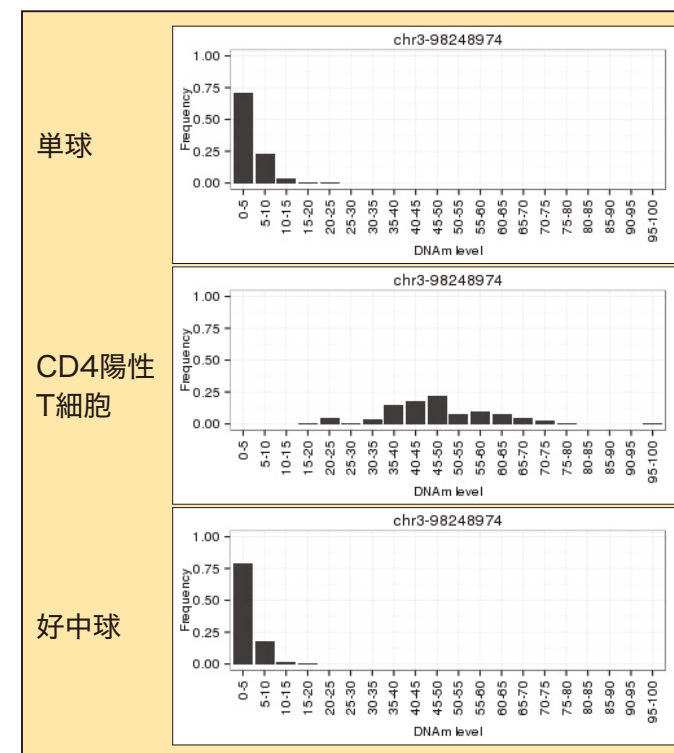
今回は生体試料や健康情報についてご紹介しました。今回は、皆さまからお預かりした生体試料や健康情報の利活用方法についてお話しします。

全国の研究者が皆さまからお預かりした生体試料や健康情報を研究に利用する場合、公開情報を利用する方法と、生体試料・情報を譲り受ける（以下、分譲）方法があります。

【公開情報の利用について】

皆さまからお預かりした生体試料を解析し明らかになった様々な情報は、日本人多層オミックス参照パネル（以下、jMorp）や東北メディカル・メガバンク統合データベース dbTMM カタログ（以下、dbTMM カタログ）で公開されています。これらのウェブサイトはどなたでも利用することができ、ウェブサイトが公開されて以降、既に複数の国際科学論文で利用された実績があります。

jMorp では、匿名化されたゲノム情報や遺伝子多型情報、DNA メチル化情報、遺伝子発現情報などの平均値や中央値などが公開されています（下図）。



図：jMorp の DNA メチル化情報の表示例

dbTMM カタログでは、ゲノム情報や健康調査の検査値、アンケート情報の項目やデータ数、分布などが公開されているため、東北メディカル・メガバンク計画の次世代型バイオバンクにはどのような生体試料・情報が保管・管理されているのかも調べることができます。

【生体試料・情報の分譲について】

研究者へ分譲される生体試料や情報は多岐にわたり（下表）、全国の有識者によって組織される「試料・情報分譲審査委員会」において、その用途や研究内容が承認される必要があります。上記委員会では、①被災地住民と人類への貢献度、②科学的妥当性、③実行可能性、④緊急性、⑤分譲申請者が属する機関のセキュリティといった審査基準があり、厳正に審議されます。

| 生体試料 | DNA、血漿、血清、尿 など                                                                                                         |
|------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 情報   | <ul style="list-style-type: none"> <li>・性別や年齢などの基本情報</li> <li>・血液・尿の検査結果情報</li> <li>・皆さまにご回答いただいたアンケート情報 など</li> </ul> |

表：分譲される生体試料と情報の種類

また、承認された研究内容は岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構や東北大学東北メディカル・メガバンク機構のウェブサイトで公開され、公開日から 1 ヶ月後に、生体試料や情報が分譲されます。

研究者へ分譲された後の取り扱いなどについては、次回ご紹介します。

執筆：IMMメガバンク・データ管理部門 副部門長 大桃 秀樹  
監修：同上 部門長 旭 浩一

発行日 2020 年 9 月 30 日

発行



IMMいわて東北メディカル・メガバンク機構

IWATE TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION

〒028-3694 岩手県紫波郡矢巾町医大通 1-1-1 岩手医科大学矢巾キャンパス  
電話：019-651-5110（内線 5508 / 5509）URL：http://iwate-megabank.org

All rights reserved. 本書の収録内容の無断転載、複写、引用等を禁じます。





2020年度

# IMM地域住民コホート調査への ご協力をお願いいたします

東北メディカル・メガバンク計画における地域住民コホート調査は新規登録を終了し、詳細二次調査（2回目の健康調査）を実施しています。

調査にご参加いただくことで、前回の結果と比較することが可能となり、これからの健康づくりや病気の予防につなげることが出来ます。調査実施会場は、当機構が岩手県内に設置しているサテライト（矢巾はセンター）または市町村が実施する健診会場です。

対象の方には、個別に順次ご案内しておりますので、皆さまのご協力を引き続きよろしくお願い申し上げます。

## 今年度の詳細二次調査(8月末現在)

- 4月  
6日 一戸町開始
- 5月  
12日 気仙サテライト陸前高田出張所開始  
13日 釜石サテライト開始  
久慈サテライト二戸出張所開始  
14日 宮古サテライト開始  
19日 久慈サテライト開始
- 7月  
4日 二戸市開始
- 9月  
14日 九戸村開始予定

※新型コロナウイルス感染拡大状況により変更の可能性があります。

## 遺伝情報の回付に関する試験的な研究 — 家族性高コレステロール血症 (FH) とは —

当機構と東北大学東北メディカル・メガバンク機構とが共同で実施している試験的な研究は、遺伝に関わる病気で、現代では優れた治療法がある「家族性高コレステロール血症（以下、FH）」を対象としています。ここでは、FH について解説します。

一般的に、コレステロール値は食事や運動などの生活習慣が原因で高くなりますが、FHの方は遺伝によって生まれつき LDL（悪玉）コレステロール値が高いことが特徴です。国内の FH 患者数は 30 万人以上（200 ～ 500 人に 1 人の割合）と推定され、決して珍しい病気ではありません。

余分なコレステロールは、特定の取り込み口を通して血液から肝臓に回収されますが、その取り込み口や、これに関わる遺伝子に変異があると、取り込まれなかったコレステロールが血管の壁にたまり、血管が狭くなります（下図）。

その結果、FH の方は若い頃から動脈硬化が進み、男性は 20 ～ 40 歳代、女性は 30 ～ 50 歳代を中心に心筋梗塞や狭心症といった病気（冠動脈疾患）を引き起こす確率が非常に高くなります。

現在の基準では、下表のうち 2 つ以上当てはまる方が FH と診断されます。LDL コレステロールを管理することで冠動脈疾患などの発症を予防できるため、食事や運動などの生活習慣を見直し、お薬の服用による治療を開始します。

### 診断基準

- 未治療時の LDL コレステロール値が高い（180mg/dl 以上）
- コレステロールが沈着した黄色味の強いしこりがアキレス腱や手の甲、ひざ、ひじ、まぶたなどにみられる
- 両親、祖父母、兄弟、子供に LDL コレステロール値が高い（180mg/dl 以上）、あるいは心臓病の人がいる

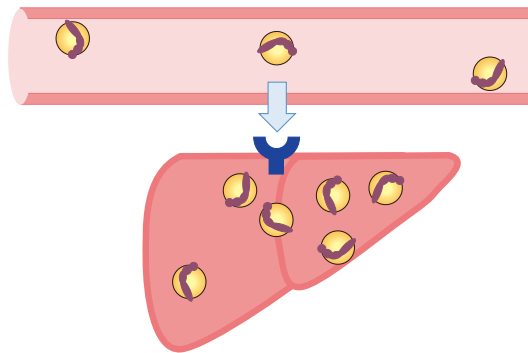
表：FH の診断基準（家族性高コレステロール血症診療ガイドライン2017より改変）

遺伝子診断によって原因の遺伝子に変異が見つかると、FH の診断がより確実となり、遺伝している可能性のあるご家族を含め早期の治療を開始することができます。しかし、国内で遺伝子診断のできる施設が限られているため、現在の基準では遺伝子診断は必須ではありません。

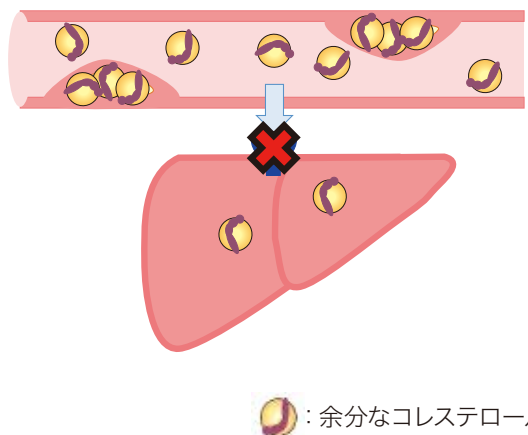
当機構は、一人ひとりの体質に合った医療・予防法（個別化医療・個別化予防）の実現を目指すため、遺伝や病気に関する住民の皆さまの考え方や知識などを把握する必要があり、試験的な研究を進めています。

監修：IMM 副機構長 石垣 泰

### (1) 健康な方



### (2) FH の方



図：健康な方と FH の方のコレステロール代謝

4月6日から健診参加型の詳細二次調査が始まり、これまでに、一戸町、二戸市の特定健診会場で実施しています（延べ18日、8月末現在）。

健診参加型健康調査では、血液尿検査で糖尿病、心臓や腎臓の働き、骨粗しょう症などを調べるほか、アンケート調査で栄養摂取状態やがん・脳卒中・心臓病になる確率、ストレス度を調べます。



▲一戸町



▲二戸市

また、5月12日から始まったサテライト型健康調査では、岩手県内5カ所の会場で調査を実施し、多くの方にご協力いただいております（延べ60日、8月末現在）。

サテライト型健康調査では血液・尿検査、アンケート調査を行うほか、心電図や内臓脂肪測定、骨密度測定などの生理機能検査を受けることができます。健康調査の所要時間は2時間から3時間程度かかり、サテライトにより検査項目が異なる



▲陸前高田出張所



▲二戸出張所

### 【出張所開設のお知らせ】

5月に気仙サテライト陸前高田出張所（陸前高田市竹駒町）と、久慈サテライト二戸出張所（二戸市福岡）を開設しました。出張所でも、完全予約制でサテライトと同様の検査を受けることができます。スタッフ一同ご予約をお待ちしております。



場合があります。

なお、サテライト型健康調査は完全予約制です。