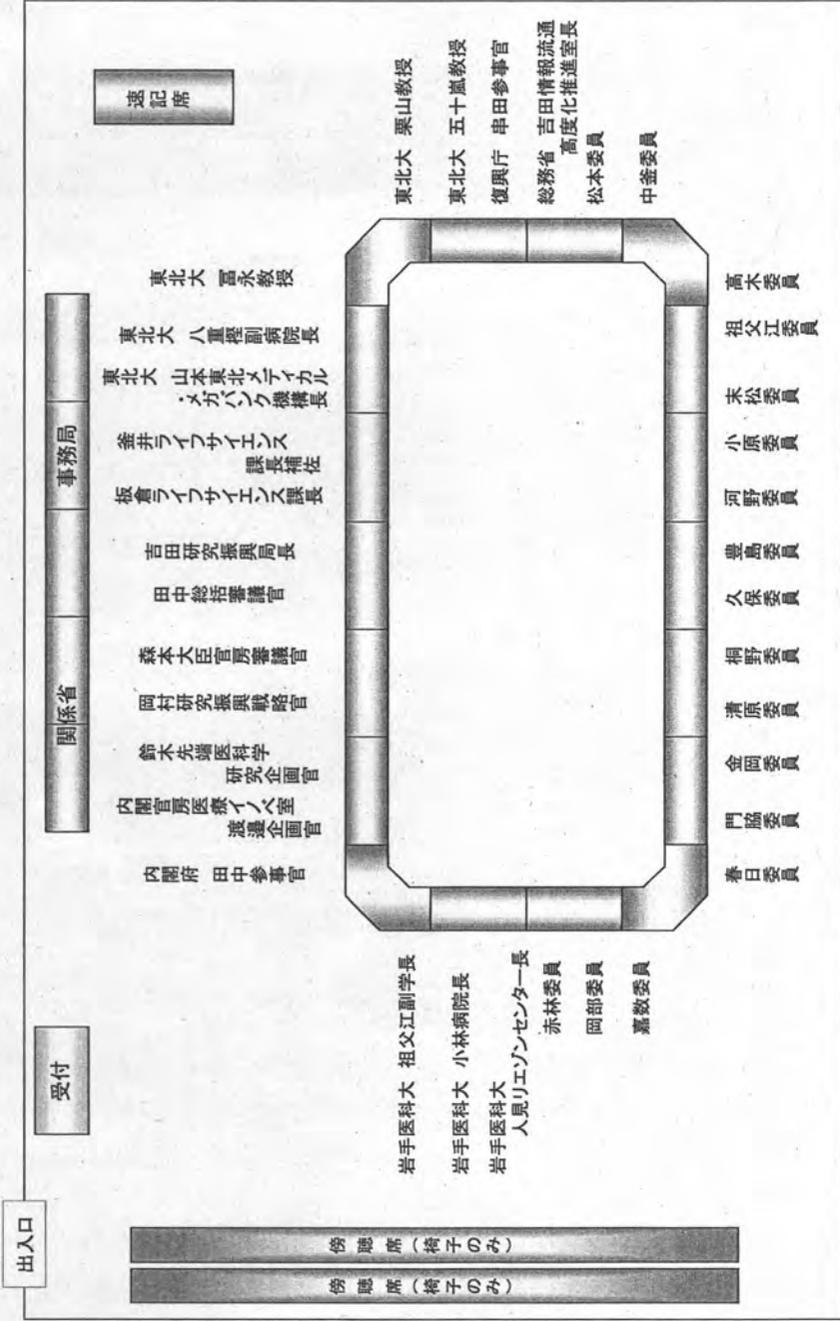


第1回東北メディカル・メガバンク計画検討会 座席表

平成24年4月5日(木)17時00分～19時00分 文部科学省3階 3F1特別会議室



第1回 東北メディカル・メガバンク計画検討会 議事次第

平成24年4月5日(木)
17:00 ~ 19:00
文部科学省3階1特別会議室

1. 開会
2. 議事
 - (1) 東北メディカル・メガバンク計画案について
 - (2) その他
3. 閉会

配布資料

- 資料1 東北メディカル・メガバンク計画検討会 委員名簿
- 資料2 東北メディカル・メガバンク計画検討会の設置について
- 資料3 東北メディカル・メガバンク計画検討会の議論の進め方
- 資料4 東北メディカル・メガバンク計画の実施に当たっての前提
- 資料5 東北メディカル・メガバンク計画 概要資料
- 資料6 東北メディカル・メガバンク実施計画骨子案(東北大学)
- 資料7 東北メディカル・メガバンク計画 今後の進め方(案)

東北メディカル・メガバンク計画検討会 委員名簿

赤林 朗	東京大学大学院医学系研究科 教授
岡部 敦	宮城県保健福祉部 部長
嘉数 研二	宮城県医師会会長
春日 雅人	国立国際医療研究センター 理事長
門脇 孝	東京大学大学院医学系研究科 教授 東京大学医学部附属病院長
金岡 昌治	大日本住友製薬株式会社執行役員、研究本部長
清原 裕	九州大学大学院医学研究院 教授
桐野 高明	国立病院機構 理事長
久保 充明	理化学研究所ゲノム医科学研究センター センター長職務代理
河野 陽一	千葉大学大学院医学研究院 教授
小原 雄治	情報・システム研究機構 理事 国立遺伝学研究所 所長
末松 誠	慶應義塾大学医学部長
祖父江 元	名古屋大学大学院医学系研究科長 医学部長
高井 義美	神戸大学大学院医学研究科 教授
高木 利久	東京大学大学院新領域創成科学研究科 教授 科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンター副センター長
豊島 久真男	理化学研究所 研究顧問
中釜 斉	国立がん研究センター研究所 所長
成宮 周	京都大学大学院医学系研究科 教授
松本 洋一郎	東京大学副学長 東京大学大学院工学系研究科 教授

計 19 名

23文科振第810号
平成24年3月9日

東北メディカル・メガバンク計画検討会の設置について

1. 設置の目的

本検討会は、「東北メディカル・メガバンク」（以下、「本事業」という。）において、東北大学等が実施主体として実施する被災地域を主な対象とした15万人規模の住民ゲノムコホートの実施、ゲノム情報等の解析等の計画について検討し、文部科学省や実施機関等へ提言を行うことを目的として設置する。

2. 構成及び運営

- (1) 委員会は、外部の有識者や専門家で構成する。
- (2) 検討会には、主査を置き、文部科学省研究振興局長が指名する。
- (3) 主査は必要に応じて、副主査を指名することができる。副主査は主査に事故等があるときは、その職務を代理する。
- (4) 検討会は、主査が招集する。

3. 設置期間：設置日 ～ 平成25年3月31日

4. 情報公開

- (1) 本検討会は原則公開とし、会議終了後に議事録等を公表することとする。
- (2) 当事者又は第三者の利益を害する可能性のある議事等、非公開とすることができる。その際、非公開とされた部分の議事録等は非公表とし、議事要旨を会議終了後に公表するものとする。

5. 庶務

検討会に係る庶務は、文部科学省研究振興局ライフサイエンス課において処理する。

6. 附則

本要綱は平成24年 3月 9日から適用する。

東北メディカル・メガバンク計画検討会の議論の進め方

東北メディカル・メガバンク計画検討会（以下、「検討会」という。）における議論や提言のとりまとめについては、以下のような方針に従って行うこととする。

- 東北大学等の計画に関する提言及び将来の検討事項についてとりまとめる。
- 提言は、検討会の構成員のコンセンサスに基づいてとりまとめる。ただし、議論を尽くしても合意に達しない場合には、少数意見も記載することとする。

「東北メディカル・メガバンク」計画の実施に当たっての前提

1. 本計画は、復興を目的とした平成 23 年度3次補正予算及び平成 24 年度復興予算案で措置されており、東日本大震災の被災地の復興を目的とすることが大前提となっている。
2. また、「日本再生の基本戦略(平成 23 年 12 月閣議決定)」では、『東北大学を中心とした東北地区の研究活動と連携した地域的な医療健康情報の蓄積・共有・活用(東北メディカル・メガバンク)』として、『東北大学を研究の中心とし、被災地の方々の健康・診療・ゲノム等の情報を生体試料と関連させたバイオバンクを形成し、創薬研究や個別化医療の基盤を形成するとともに、地域医療機関等を結ぶ情報通信システム・ネットワークを整備することにより、東北地区の医療復興に併せて、次世代医療体制を構築する。』と記載されており、これらを実現するために、本計画を推進していく必要がある。

【別添:東北メディカル・メガバンクに関連する政府決定文書の抜粋】

○ 東日本大震災からの復興の基本方針

(平成 23 年 7 月 29 日東日本大震災復興対策本部決定)

5 復興施策

(2) 地域経済活動の再生

① 企業、産業・技術等

(iv) 被災地域の大学・大学病院・高等専門学校・専門学校・公的研究機関、産業の知見や強みを最大限活用し、知と技術革新(イノベーション)の拠点機能を形成することにより、産業集積、新産業の創出及び雇用創出等の取組みを促進する。このため、研究基盤の早期回復・相互補完機能を含めた強化や共同研究開発の推進等を図るとともに、産学官連携の下、中長期的・継続的・弾力的な支援スキームによって、復興を支える技術革新を促進する。また、大学等における復興のためのセンター的機能を整備する。さらに、海外企業等との連携下での産学官による新産業創出の拠点整備等を行う。

<拠点機能形成の具体例>

(ハ) 医療の再生と医療機関の復旧に併せて、高度医療機関と地域の医療機関の連携・協力を確保した上で、情報セキュリティに配慮しつつ、医療・健康情報の電子化・ネットワーク化を推進するとともに、例えば東北大学を中心としたメディカル・メガバンク構想等を踏まえ、大学病院を核とする医療人材システムや次世代医療システムの構築及び創薬・橋渡し研究の実施

○ 日本再生の基本戦略 (平成 23 年 12 月 24 日閣議決定)

2. 震災・原発事故からの復活

(1) 東日本大震災からの復興

③ 被災地の復興を日本再生の先駆例へ

東日本大震災からの復興においては、被災地の発展が持続的となり、被災地の復興が日本再生の先駆例となるよう、復興特区や民間資金の十分な活用を図りながら、新産業創出など新成長戦略を先取りして

実施する。

特に、グリーン、ライフ、科学技術、情報通信等のイノベーションを新たな産業・雇用の創出に結び付ける取組などを協力を推進し、地域の強みをいかした被災地の復興を我が国最先端の地域モデルとしていく。

<被災地で先進的に取り組む主な施策>

○ 東北大学を中心とした東北地区の研究活動と連携した地域的な医療健康情報の蓄積・共有・活用(東北メディカル・メガバンク計画)

(別紙1)

被災地で新成長戦略を先進的に取り組む主な施策例

○ 東北大学を中心とした東北地区の研究活動と連携した地域的な医療健康情報の蓄積・共有・活用

東北大学を研究の中心とし、被災地の方々の健康・診療・ゲノム等の情報を生体試料と関連させたバイオバンクを形成し、創薬研究や個別化医療の基盤を形成するとともに、地域医療機関等を結ぶ情報通信システム・ネットワークを整備することにより、東北地区の医療復興に併せて、次世代医療体制を構築する。

(別紙2)

各分野において当面、重点的に取り組む施策

(1) 更なる成長力強化のための取組

② 環境の変化に対応した新産業・新市場の創出

○ 次世代医療で世界をリードする体制づくり

世界最先端レベルの個別化医療の実用化に向け、東北メディカル・メガバンク計画を始めとした次世代医療の環境を整備する。あわせて、我が国の優れた医療サービス・技術を海外に展開する拠点整備等を図る。

日本再生の基本戦略 ～危機の克服とフロンティアへの挑戦～ (平成23年12月24日閣議決定)

○ 東北大学を中心とした東北地区の研究活動と連携した地域的な医療健康情報の蓄積・共有・活用 (東北メディカル・メガバンク計画)

東北大学を研究の中心とし、被災地の方々の健康・診療・ゲノム等の情報を生体試料と関連させたバイオバンクを形成し、創薬研究や個別化医療の基盤を形成するとともに、地域医療機関等を結ぶ情報通信システム・ネットワークを整備することにより、東北地区の医療復興に併せて、次世代医療体制を構築する。

◆本計画における取組内容◆

1. 地域医療情報連携基盤(厚労省・総務省)

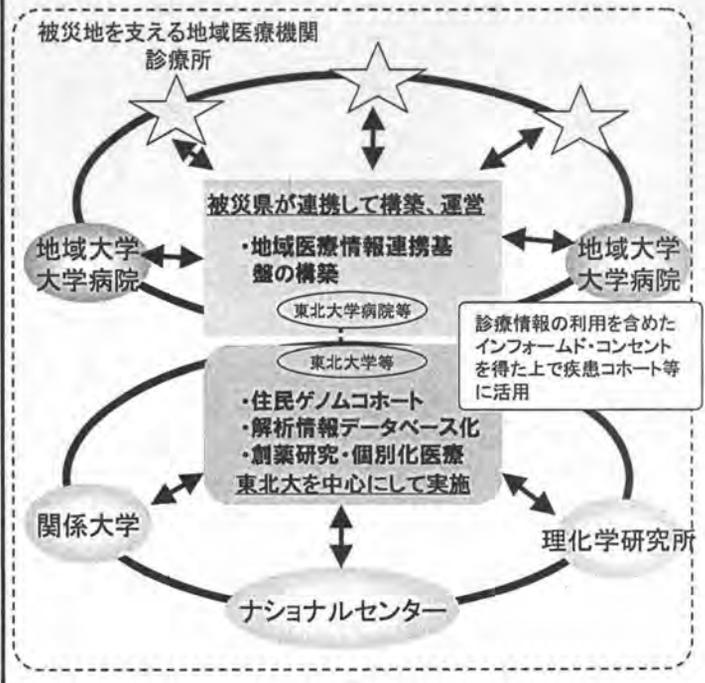
- ・地域の医療機関の医療情報等を標準的な形式で保存、ネットワークを通じて共有するための情報通信システムを中核医療機関、地方病院、診療所等に整備
- ・医療機関間を結ぶ情報通信ネットワークを併せて整備

2. 健康調査、バイオバンク構築、解析研究(文科省)

- ・被災地の住民を対象に健康調査を実施し、その結果を回付することで、被災地の住民の健康管理に貢献。
- ・遺伝子解析等の同意が得られた協力者から生体試料と健康調査で得られる健康情報等を収集し、大規模なバイオバンクを構築。
- ・収集された生体試料からゲノム情報等を収集し、健康情報、診療情報と併せて解析研究を実施。
- ・創薬研究や個別化医療に向けた基盤を形成。

大学を中心とした人材育成に関する取組と連携することで、本構想の実現を後押し

- ・大学が中心となる取組の中で、臨床研究コーディネーター(CRC)、データマネージャー等の臨床研究推進者、バイオインフォマティシャン等、本構想の推進に必須な人材を育成



「東北メディカル・メガバンク」計画の主な実施内容

第1段階: 被災地を対象としたコホート調査の実施と15万人規模のバイオバンクの構築

◆地域住民コホート(8万人規模)

- ・被災地沿岸部の住民を中心に、健康診断を実施し、結果を回付することで健康管理に貢献。
- ・生体試料を収集するとともに、定期的に健診を実施し、健康情報、診療情報等を収集。適切な時期に遺伝子解析の同意取得。

◆3世代コホート(7万人規模)

- ・宮城県全域を対象に、出生児、親、祖父母の3世代のコホート調査を実施。
- ・生体試料を収集するとともに、定期的に健診を実施し、健康情報、診療情報等を収集。適切な時期に遺伝子解析の同意取得。

◆バイオバンクの構築、解析研究

- ・地域住民コホート、3世代コホートで収集された生体試料、健康情報、診療情報等を東北大学で収集、保存し、バイオバンクを構築。
- ・生体試料からゲノム情報等を収集するとともに、健康情報、診療情報等と併せて解析を実施。
- ・他のバイオバンクと連携体制を構築し、ゲノム解析等を実施。

◆地域医療支援

- ・被災地に医師、CRC等の医療関係人材を派遣。コホート調査の中心的役割を担うとともに、地域医療現場での診療等、地域医療の支援も実施。

第2段階: バイオバンクを活用した次世代医療を実現するための研究の推進

◆個別化医療、創薬の実現に向けた研究の推進

- ・バイオバンクに収集された生体試料、健康情報、診療情報等を用いて、我が国の他のバイオバンクとも連携しながら、個別化医療等の次世代医療の実現を目指す研究開発を実施し、将来的に得られる成果を被災地の住民に還元することを目指す。
- ・また、得られた成果を活用した創薬等の研究開発を推進。

◆バイオバンクの更なる充実

- ・コホート研究における追跡調査を定期的実施し、健康情報、診療情報等を引き続き取得。

◆成果の共有

- ・研究計画等の審査を行った上で、他機関へ生体試料を提供し、ゲノム解析等で得られた成果も公開。

東北メディカル・メガバンク 全体計画骨子案

平成24年4月5日

第1回東北メディカル・メガバンク計画検討会

1. 概要
 - (1) 本計画の実施に当たっての前提と本事業の目的
 - (2) 事業計画全体の要点
 - (3) 東北大学の推進体制
2. コホート調査の実施と地域医療支援
 - (1) 概要と目的
 - (2) 目的を達成するための具体的な実施内容
 - A. リクルートの方法
 - B. 東北大からの医療関係人材の派遣
 - C. 健康情報、診療情報等の追跡
 - D. 対象地域における広報
 - E. 地域医療情報基盤との連携
 - F. コホート調査の対象地域
 - G. リクルート数の設計
 - H. 年次計画
 - (3) 他の医療復興事業との関連
3. ゲノム情報、診療情報等の集約、解析とそれらのデータの共有化
 - (1) 概要と目的
 - (2) 網羅的解析の必要性
 - (3) 目的を達成するための具体的な実施内容
 - A. 日本人標準ゲノムセット作成：他のバイオバンクとの連携
 - B. 疾病関連アレルの探索
 - C. 生命情報科学的解析
 - D. オミックス解析
 - E. 技術開発と産業との連携

(4) 生体試料、データ、成果の共有と公開

- A. 生体試料・データのオンラインカタログと集団として解析した結果
- B. バイオバンクに保管された個別データ
- C. 遺伝子解析の結果得られたデータ

(5) 対象とする疾患例

- A. 地域住民コホート・三世代コホート（父母・祖父母）
- B. 地域子どもコホート・三世代コホート（新生児）

4. 実施に必要な環境整備

(1) 概要と目的

(2) 目的を達成するための具体的な実施内容

- A. 人材の確保
- B. 倫理的課題の検討

5. 年次計画（別紙）

1. 概要

(1) 本計画の実施に当たっての前提と本計画の目的

本計画は、復興を目的とした平成23年度3次補正予算及び平成24年度復興予算案で措置されており、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。

(2) 事業計画全体の要点

本計画は大きく以下の2段階に分けられる。

①被災地を中心とした地域住民の健康調査を実施する。このため、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。さらに全国のゲノムコホート/バイオバンク研究機関と連携しながら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次に数年後（5年を目途に）、わが国で実施されている他のコホート事業と連携して住民コホート・患者コホートを組み合わせた成熟したバイオバンクを完成し、国内外機関への公平な分配とガバナンスの確保された大規模共同研究へと発展させる。それにより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情報を創出・共有する。これを用いて東北大学では被災地住民を対象とした解析研究などを進めることで、個別化医療等の次世代医療を被災地の住民に提供する（第2段階）。

第1段階については、2. 以下に記載するような方法で推進していくが、第2段階は今後の議論を踏まえ、推進方策を決定していく。

これらを推進することにより、被災地への医療関係人材派遣や詳細な健康診断の実施等による健康増進等を通じた地域医療の復興、東北発の予防医療・個別化医療等の次世代医療の実現と創薬等の新たな産業の創出を目指す。

(3) 東北大学の推進体制

東北大学内に東北メディカル・メガバンク機構を立ち上げ、事業全体の運営を行う。また、事業に関するアクションプラン（基本計画）を作成するとともに、本事業を推進する段階において、論点ごとに有識者を集めたワーキンググループ(WG)等を立ち上げて推進方策を検討する。

2. 地域医療支援とコホート調査の実施

(1) 概要と目的

A. 背景

東日本大震災の被災地において住民の健康障害が懸念されている。2004年12月のインドネシア・スマトラ島を襲った津波災害に関する疫学調査から、感染症の増加のみならず精神衛生上の問題、特に小児においては PTSD (post-traumatic stress disorder) と抑うつが、成人においては、PTSD、不安障害、抑うつ、自殺が増加し^{1,2)}、中長期的には循環器疾患などの生活習慣病が増加していると報告されている³⁾。すなわち、今回の大震災後の健康被害についても、急性期のみならず長期にわたる調査が今後必要である。

一方、激甚災害後の健康被害に関して、先進国はほとんど経験を持たない。東日本大震災後の被災地における健康被害とその改善に関しては、スマトラの例を参照しつつも、先進国の事情を考慮に入れた対策が必要である。被災地の新聞社が仙台市、石巻市で実施したアンケート調査によると、住民が震災後に感じる不安(複数回答)は、「健康・病気」が44%と最も多かった(次いで「就職や仕事」の37%、「生活費・生活物資の確保」の28%;河北新報 2011/11/12)。こうした不安を解消するためにも、子どもから成人まですべての年齢層を対象とした大規模な健康調査を行うことが求められている。

一方、被災地域の人的医療資源は、行政や医療機関、関連する保健医療機関等の長年にわたる格段の努力にもかかわらず、厳しい状況にあり、その状況は大震災によりさらに悪化することが懸念されている。被災地の地域医療復興には従前通りの方策のみならず、医療人を被災地に引き付けるための何らかの特別な方策が必要である。

本事業では、地域医療復興と次世代医療を実現する目的と併せ、被災地域を中心とした対象地域において、7万人規模の三世代コホート、8万人規模の地域住民コホートを実施する。

・宮城県、岩手県全体で15万人

※ 岩手県の人数は、今後岩手県、岩手医科大学と調整予定

1) Lancet 2005; 365:876-8; N Engl J Med 2007; 356:754-6

2) JAMA 2006; 296:549-59; JAMA 2006; 296:537-48

3) Lancet 2011; 77:529-32

B. 地域住民コホート

8万人規模の地域住民コホートを形成し、得られた健康情報、診療情報、生体試料等を解析することによって、ありふれた疾患である高血圧・糖尿病・高脂血症に関連する遺伝的要因等の同定が下表のように可能となる。仮説検証を行う遺伝子のアレル頻度が遺伝子個々により異なるため下表のような計算とした。高血圧(10年間の累積発症率10%)、糖尿病・高脂血症(同5%)、心筋梗塞・脳卒中(同1%)を想定しており、発症が稀な疾患について(累積発症率0.1%)であっても出現頻度が1%程度の比較的一般的な遺伝子多型であれば10倍程度の相対危険度を持つ遺伝的要因を同定可能である。

表1. 累積発症率・アレル頻度から計算される8万人で検出可能な相対危険度

		多重比較補正を行った場合 P=10の-10乗			
		10年間の累積発症率			
		10%	5%	1%	0.10%
アレル 頻度	1%	1.9	2.3	4.1	13
	0.10%	3.8	5.2	12	46
	0.05%	4.9	7	17	70
	0.01%	9	15	40	200

それらの疾患に関連する要因を同定するため、生活習慣調査、血液検査、尿検査、メンタルヘルス、家庭血圧(一部住民)、MRI検査(一部住民)等を実施する。これらの解析には、後述の三世代コホートにおける父親、祖父母世代のデータも併せて活用する。また、被災地で今後増加することが懸念される疾患を予防するための手法を確立し、住民にその成果を還元するという観点から、うつ病等の精神疾患、感染症、高血圧等循環器疾患の発症に関連する要因とその防止法等という観点からの分析を行う。さらに、被災地域の健康増進に貢献するため、これらの健診結果は協力者に対して迅速にフィードバックし、栄養教室、運動教室、こころのケア、受診勧奨といった介入を併せて実施する。

なお、被災地の住民に対する迅速な成果還元を実現するために、被災地域を中心とした健康診断を平成24年度から先行して実施し、結果を回付することとする。この際、市町村との協力関係を構築することを最優先し、疲弊している市町村に過度の負担がかからないように配慮する。具体的には、市町村が主催する特定健康診査への相乗りによる健康調査が現実的な対応と考えている。特定健康診査対象外の若年者・高齢者に対する健康診断も可及的速やかに実施を予定するが、詳細は各市町村との協議

により決定する。ゲノム試料の提供に伴う同意取得等は、平成 25 年度以降に改めて実施する。その際には、被災地域の住民を対象として県や東北大、その他の機関がすでに実施している健診や調査と連携して実施する。その他にも、メンタルストレス、家庭血圧測定等の住民への短期的な成果還元を行う。

生体試料の収集については、平成 24 年度から数千人規模で着手し、平成 25 年度中には本格実施に移行する。ゲノム情報の解読等については、平成 25 年度以降に実施するゲノム試料の提供検体が収集され次第実施する。

なお、調査項目等のコホート調査実施の詳細については、先行コホートの知見やパイロット調査の結果を踏まえつつ、今後も引き続き検討していく。また、生活習慣、診療情報を質高く長期的に追跡する仕組みや全国で共有するための共通フォーマットなどについても、先行コホートの知見やパイロット調査の結果を踏まえつつ、今後も引き続き検討していく。

B' 地域子どもコホート

地域住民コホートの一つとして、「地域子どもコホート」も形成する。必ずしも医療機関を受診しない小児期の PTSD や広汎性発達障害、アレルギー疾患等について、学校保健等と連携してスクリーニングし、必要な介入を実施する。現時点で介入の必要がないと判断される子どもについては学校保健記録により、また介入の必要な子どもについては、医療機関等での診療情報を収集することによりコホートを形成する。学校を通して一次質問票を各家庭に配布し、学校を通して回収する。疾患を持つ疑いのある子どもには学校保健で実施される精密検査ラインで疾患の診断と必要な治療を実施する。さらに疾患を持つ子どもの父母、祖父母に調査参加の勧誘を実施する。陽性疾患の感受性遺伝子について、患児とその祖父母からなる三世代解析や、兄弟姉妹例でのシブ・ペア解析などを実施する。地域子どもコホートによって疾患感受性遺伝子群を同定し、三世代コホートによってこれを検証して、病因の解明、有効な診断・治療法の開発を目指す。宮城県では一学年当たりの子どもの数は約 2 万人である。5 歳～12 歳まで 8 学年で 16 万人をスクリーニングし、対象疾患群の有病率を 1% と仮定すると、当該疾患に関する介入とその後のフォローアップを必要とする子どもは約 1,600 人と算出される。

C. 三世代コホート

7 万人規模の三世代コホートを実施し、得られた健康情報、診療情報、生体試料等を解析する。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)、喘息、自閉症などを対象疾患と考えている。胎児期のコンディションが出生後のメタボリック症候群へのかかりやすさなどに影響するという DOHaD

(Developmental Origins of Health and Disease) 学説などの見地から、自閉症等のみならず、心疾患やメタボリックシンドロームなども対象疾患として検討する予定である。

調査の結果から父母や祖父母の健康向上に資する項目は、参加者にフィードバックする。また、妊婦の葉酸摂取量や父親・母親等の喫煙・飲酒など、子どもの健康向上に貢献する項目についても、情報を迅速にフィードバックする。また、子どもの健康状態を詳細に追跡することで、必要となった際に時期を失せず介入することを可能とする。

疾患に関連する遺伝的要因と環境要因の影響を明らかにするために、出生コホートの側面を活用して、生活習慣調査や血液検査、尿検査等を実施する。なお、PTSD や抑うつ、アレルギー性疾患等は遺伝的要因のオッズ比が相対的に高くないことも想定されるため、環境要因を重視した解析も実施する。3 万人の新生児を出生後 3 年間追跡することで、アトピー性皮膚炎は 1,114 人 (3.8%)、ADHD は 900 人 (3.0%)、喘息は 720 人 (2.4%)、自閉症は 300 人 (1.0%) 程度の罹患が予想され、全体的にある要因に 25% 程度の人が晒されて、疾病罹患の危険性が 50% 程度上昇すると仮定すると、これらの疾患と関連する要因を 80% ほどの検出率で解明可能である。なお、三世代コホートの出生児については、可能な限り長期に健康追跡調査を実施し、最終的にその人の一生を見守る「生涯コホート」の形成を検討する。

(2) 目的を達成するための具体的な実施内容

A. リクルートの方法

大規模に参加者を収集するためには、地方自治体や保健所との緊密な連携が必要不可欠である。そのため、対象地域の保健所と連携し、特定健診・妊婦健診と連動した形でリクルートの依頼、詳細な健診、健康イベントや健康相談会等を実施する。

特定健診の対象者以外の住民に対しては、対象地域の地域医療機関、保健所、メガバンク地域支援センター等で、東北大から派遣された医師やゲノム・メディカルリサーチコーディネーター (GMRC) 等と現地のメディカルスタッフが連携し、詳細な健診を実施する。

三世代コホートについては、対象地域の産科医療機関を受診した妊婦に対してリクルートを実施し、妊婦健診を活用して採血、採尿、母体及び胎児の健康情報等の収集を行う。また、父親、祖父母については、産科医療機関を訪問した際にリクルートや採血を行い、詳細な健診については対象地域のメガバンク地域支援センターにおいて別途実施し、電子データを連結する。父親、祖父母が対象地域外に居住している場合には、採血等の協力は依頼するが、追跡調査の対象外とする。

なお、健診の結果、疾患が偶然発見された場合には、協力者にその旨を連絡するとともに、疾患の治療に向けた取組を必ず行うことで、地域住民の健康増進に貢献し、信頼関係を築く。

- ・ 特定健診でのリクルート数 4万人（現在精査中）
- ・ メガバンク地域支援センターでのリクルート数 4万人（現在精査中）
- ・ 協力産科医療機関でのリクルート数 7万人

（注）具体的な数字等は予算の状況を踏まえて変更される可能性がある。

B. 東北大からの医療関係人材の派遣

現地でリクルート活動を行う拠点としては、①メガバンク地域支援センター、②保健所、③産科医療機関が挙げられる。これらの拠点には、東北大から医師（①及び②のみ）、看護師、GMRC等をチームで派遣し、現地の看護師、保健師等のメディカルスタッフと協力して、リクルートに関する同意取得、健診、予防医学推進イベント支援等の活動を行い、現地でのコホート調査に関する調整の中心的役割は東北大から派遣されている医師が担う。また、それ以外の時間においては、地域医療現場での診療、往診、健康相談会を行うなど、地域医療の支援も行う。また、地域医療機関や保健所の医師、医療系スタッフにも、リクルート推進を依頼し、地域住民の医療ニーズのアップデートを行うという役割分担の元、連携して実施する。

東北大から派遣される医師は、1年のうち4ヶ月は対象地域でリクルート活動を行うとともに専従医療者として地域医療機関を支援し、残りの8ヶ月を東北大で研究や教育を行うとともに、コホート調査に関する健康増進イベントの支援や地域住民への健診結果の説明会を実施する（循環型医師派遣制度）。さらに、医師の資格を持つ若手医師にも別の仕組みで参加を募る。循環型の医師派遣では、地域医療ニーズを知りそれに適した専門性を持つ医師を発見することが重要と考える。そこで、アンケート調査を沿岸部の医療機関に行い、地域のニーズを把握する。一方で、東北大学病院各診療科にもアンケートを取り、必要な人材確保を行うとともに、医療機関からのニーズに基づいて支援スタッフを適材適所に配する体制の確立に向けた取り組みを行う。

- ・ メガバンク地域支援センター数
7ヶ所以上（気仙沼市、石巻市等、宮城県内他地域（調整中））
- ・ 協力医療機関数
9ヶ所以上（石巻市2ヶ所、気仙沼市2ヶ所等、宮城県内他地域（調整中））
産科医療機関については今後協力を依頼。最大で宮城県内98医療機関

- ・ 必要な医師数
3人×1ヶ所/年 10か所（10年間） 計300人（延べ数）
- ・ 必要なGMRC数
メガバンク地域支援センター・保健所等（6人×12か所）72人
産科医療機関（2人×60か所）120人
計192人

注1 岩手県内の協力医療機関等は、今後岩手県や岩手医科大と調整予定

注2 医師数はGMRC数の内訳は、後述の「4. 実施に必要な環境整備」参照

注3 具体的な数字等は予算の状況を踏まえて変更される可能性がある。

C. 健康情報、診療情報等の追跡

コホート調査の協力者に対しては、質の高い健康情報、診療情報等を定期的に収集することが重要となる。地域住民コホート参加者については、半年～1年毎に協力者に質問票を送付するとともに、4年に一回程度、保健所やメガバンク地域支援センターにおいて、協力者に対して詳細な健診を実施する。その際、地方自治体で実施する特定健診等と連携して実施する（目標：追跡率80%）。三世代コホートの子どもについては、半年毎に協力者に発達の状況や疾患罹患を聞くための質問票を送付するとともに、1歳6ヶ月児健診・3歳児健診、学校保健健診時に詳細な健診を追加実施する。

次々項にて詳述するが、医療情報ICT化によって得られるデータとのリンケージによって、疾病を発症した協力者の診療情報の追跡を行う。

転居や死亡、死因については、住民基本台帳、人口動態統計等の閲覧を行う。

D. 対象地域における広報

コホート調査においては、対象地域の住民に理解、支持を得ることが極めて重要であるが、特に本事業では被災地を対象とするため、特にこの点に留意する必要がある。また、次世代医療体制を我が国全体に展開することを考えると、広く国民にこの事業の意義を周知する必要がある。

本事業の目的、意義、成果等を地域住民に幅広く理解頂くため、サイエンスコミュニケーション能力を持つ人材を活用して、対象地域において広報活動を重点的に実施する。逆に住民からの声や意見をメガバンク事業に反映させていくこともこのような人材の重要な役割となる。具体的には、シンポジウム・説明会等の実施、各

種印刷物の発行・頒布、映像の製作・供覧、ウェブサイトの構築と運用、マスメディア・地元メディアと協力した周知活動、展示会等への出展、各種ソーシャルメディアの運用等を行う。地方自治体や地域医療機関、保健所、学校等と緊密に連携し、それらの機関で行うイベントへの相乗りや出展、それら機関の広報誌等への記事等の提供など、一体的な活動を行う。

E. 地域医療情報基盤との連携

コホートの信頼性を高め、かつ効率的な情報収集を可能とするため、平成 26 年度に気仙沼医療圏、石巻医療圏で構築される予定の地域医療福祉情報連携基盤と連携して、質の高い診療情報を収集する。

具体的には、全領域を3層に分けた階層型の地域医療福祉情報連携基盤を通じて、各地域の医療機関や福祉機関等から集約されてくる診療情報を収集する。宮城県医師会に設置する予定の全県域データを集約したサーバーから、サマリーされたデータを連結可能匿名化した上で抜き出し、東北大メディカル・メガバンク機構内に保存する。このサマリーデータは、コホート対象患者のみを対象として、あらかじめコホートおよびバイオバンク事業で設計されている必要データ項目から緊急時に必要となる最低限のデータ項目を抜き出した臨床データである。

なお、平時において、データ参照は、一方向のみ（東北大メディカル・メガバンク機構から宮城県サーバーのデータを参照するのみ）とし、医師会側のサーバーからはメディカル・メガバンクのデータは参照できない。ただし、緊急時は、匿名を復号することで、最終的な災害時医療情報バックアップの役割も果たす。

なお、文章で記載されているカルテ情報をコホート調査で活用できるデジタル情報に正しく変換することが質の高いバイオバンクを構築する上で必要不可欠である。そのため東北大から協力医療機関にデータマネージャー（DM）を派遣し、データ取得やデータ登録を支援する。医療情報ネットワークが構築されるまでは、東北大から協力医療機関に GMRC またはメディカルクラーク（MC）（看護師、介護福祉士などの資格を持つことが望ましい）を派遣し、ノートパソコンなどを用いた診療記録補助を中心とした業務支援を行うことによって診療情報を収集する。

- ・ 必要なデータマネージャー（DM）数
1人×83ヶ所、2人×15ヶ所 … 計113人
 - ・ 必要なメディカルクラーク（MC）数
1人×83ヶ所、2人×15ヶ所 … 計113人
- ※ <東北大からの医療関係人材の派遣>の項で記した GMRC が、一部業務を兼

務する。

注1 DM数はMC数の内訳は、後述の「4. 実施に必要な環境整備」参照

注2 具体的な数字等は予算の状況を踏まえて変更される可能性がある。

F. コホート調査の対象地域

三世代コホートは宮城県全域、地域住民コホートは、沿岸部（気仙沼、石巻）等（宮城県内他地域調整中）である。特に、地域住民コホートは被災地である気仙沼、石巻などを中心に実施する。岩手県内の対象地域については、岩手医科大や岩手県と調整の上で決定する。

G. リクルート数の設計

○ 地域住民コホート

震災や津波の影響を受けている地区で8万人のリクルート人数になるように設定

特定健診対象者の同意率目標値： 60%

メガバンク地域支援センターの参加率目標値： 10%

※ 気仙沼医療圏 約7万人、石巻医療圏 約17万人

県央、県南を加えた対象地域人口 約100万人

※ リクルート数の年次計画

（宮城県国保連合会の特定健診受診状況の再確認が必要 現在問合わせ中）

※ 地域住民コホートの一つとして、以下の地域子どもコホートも形成する。
学校保健等で5歳～12歳まで8学年16万人の健康状態を学校保健記録により追跡。スクリーニングによって医療情報の追跡を行う子どもの数は、対象疾患群の有病率を1%と仮定し研究参加予定約1,600人と算出。

○ 三世代コホート

調査対象地区の年間出生数 2.0万児/年

新生児のリクルート予定数 3.0万児/3年

エコチル調査では8割が同意したが、ゲノム解析の明確な同意取得のため、同意率は低くなることを想定し、5割が同意と仮定

兄弟姉妹例 1.8万家系/3年（4割が同意と想定）

母親	1.8万人/3年
父親	1.1万人/3年(父親は母親の6割同意と想定)
祖父母	2.2万人/3年(3割同意と想定)
	合計8.1万人

※ リクルート数の年次計画

新生児 H25・1千人、H26・1万人、H27・1万人、H28・9千人

に連携しながら実施するものである。特に、地域医療のインフラ整備については、厚生労働省・総務省等から宮城県に交付された地域医療再生臨時特例交付金等を受けて宮城県が創設した「地域医療再生臨時特例基金」を財源として実施する「医療の復興計画」の中で実施されるものである。東北メディカル・メガバンク事業は宮城県の上記計画が掲げる取組（医療機関等復旧支援事業、地域医療連携推進事業、医療従事者育成事業）と密接に連携しながら進める予定である。

H. 年次計画

○ 平成24年度

- ・ 被災地住民を対象とした特定健診への参加（コホート調査への協力同意取得、生体試料収集は別途実施することも検討）
- ・ 地域住民コホートのパイロット事業開始（石巻、気仙沼、計5,000人）検体保管庫の整備が必要。
- ・ 地域子どもコホートのパイロット事業開始（1,000人程度）
- ・ 三世代コホートのパイロット事業開始（1,000家系3,900人）

○ 平成25年度

- ・ 地域住民コホート標準プロトコル策定、本調査開始
- ・ 地域子どもコホート標準プロトコル策定、本調査開始
- ・ 三世代コホートの標準プロトコル策定

○ 平成26年度

- ・ 三世代コホートの最終プロトコルの確定、本調査開始
- ・ 地域子どもコホート16万人の登録完了

○ 平成28年度

- ・ 地域住民コホート8万人の登録完了
- ・ 三世代コホート7万人の登録完了
- ・ 以降、健康調査を1～2年毎に実施

(注1) 今後コホート調査の可能な限りの前倒しを検討。

(注2) 具体的な数字等は予算の状況を踏まえて変更される可能性がある。

(3) 他の医療復興事業との関連

本事業は平成24年2月に宮城県から出された宮城県地域医療再生計画（平成23年度—平成25年度）と宮城県地域医療復興計画（平成24年度—平成27年度）と密接

3. ゲノム情報、診療情報等の集約、解析とそれらのデータの共有化

(1) 概要と目的

2. で収集された 15 万人の生体試料とそれに付随する健康情報、診療情報等を基盤とし、先行する他のコホート事業等と連携して大規模バイオバンクを構築する。国内外機関への公平な分配とガバナンスの確保された大規模共同研究へと発展させる。生体試料からゲノムやオミックス情報を取得し、健康情報・診療情報と集約した網羅的な基盤情報を創出し、国内外と共有するシステムを構築する。東北大では被災地で増加する疾患等の分子機能解析研究などを進めることで、予防医療、個別化医療等の次世代医療を実現して、被災地の住民に提供する。

特に疾患に関連する遺伝子や環境要因、薬物動態に関連する遺伝子等についての同定を試み、十分に信頼性の高い結果が得られた場合には、患者や東北地区の住民にフィードバックすることも将来的に検討する。

(2) 網羅的解析の必要性

遺伝子情報の取得が飛躍的に容易になった現在、ゲノムコホート研究では個人のゲノムを詳細に決定し、健康・疾患との相関性について議論することが求められている。個人ゲノムの解析が進むにつれて、個々人の間にはゲノム全体で数百万ヶ所の塩基配列が異なることが判明している。この塩基配列の相違が頻度の高い疾患 (common disease) の発症に関わっていることはある程度証明されているが、その病気への寄与が比較的小さいこと、また、このようなデータが欧米人の解析結果に依っている場合が多く日本人とは遺伝的に異なっていることも知られている。これまでのような解析法による遺伝的素因と疾患発症との関連を想定した臨床研究をより精度高いものにするためには、高頻度の遺伝子変異 (common variant) に加えて、病気への寄与が大きい低頻度の遺伝子変異 (rare variant) の解析を行うことが重要である。遺伝子情報・オミックス情報と健康情報・診療情報とを集約することで、疾患の予防や診断精度の向上、治療効果の向上を目指した個別化医療の実現を目指すことが可能となるものと期待される。

Rare variant の解析には、まず日本人及び宮城（・岩手）県民の標準的な塩基配列と variant 頻度を決定することが必須である。なお、以下のように rare variants 解析の必要性はこれまでも強く支持されてきた。

- 1) 経験的な遺伝子のデータからは病因となる変異は希少である。
- 2) 稀な遺伝子数変化が幾つかの精神疾患と関連している。
- 3) 全エクソン解析から rare variant が大きい効果を持っていることが示さ

れている。

- 4) 同じ連鎖不平衡領域にある rare variant が common variant の効果を説明できる。

(3) 目的を達成するための具体的な実施内容

以下は平成 24 年度から平成 28 年度（5 年間を目標）のものである。

A. 日本人標準ゲノムセット作成：他のゲノムコホート・バイオバンクとの連携

疾患と遺伝的要因を検討する際に留意すべきことは「地域差」の存在である。一般的に日本人は均一性が高いと言われるが、我が国は南北に長く、また、文化や生活習慣も地域間で大きく異なる。そこで、遺伝的背景の地域差がやはり問題となる。これを考慮しない場合には、遺伝要因解析において偽陽性や偽陰性を見誤る可能性がある。したがって、日本人のなかでも地域差を示す遺伝子多型リストを保有する必要がある。地域住民コホート検体及び全国のゲノムコホート/バイオバンク検体について、GWAS (Genome Wide Association Study) データや全ゲノムデータの比較を行う。さらに、バイオバンクジャパンとの連携や他の先行コホート事業との連携を行い、現在ゲノム解析を必要としている検体の解析を、時期を失することなく実施し、わが国の持てるゲノム医学のポテンシャルを最大限活用できるようにすると同時に、被災地の住民により早く次世代医療を提供するための礎とする。

具体的には、平成 26 年 3 月までに、全ゲノムを 3,000 人読み、各染色体座位における日本人のアリル頻度を variant 頻度 0.5%程度まで決定する。全シーケンスは、一人についてゲノム塩基の 10 倍程度読む (Depth x10)。これまで日本人のゲノムが欧米人と相当程度異なることは報告されているものの、数千人規模で全ゲノム配列が決定されたことはない。日本人にどのような頻度でどのようなパリエーションが存在するのかを確定し、疾患関連遺伝子の抽出に対する対照配列として活用する。

さらに、得られた多型情報を検証するために必要に応じて定量的 PCR 法、INVADER 法、カスタムオリゴアレイなどによる解析、サンガー法による塩基配列決定などを実施する。今後、次世代シーケンサー (NGS) の精度向上とコストの低減、生命情報科学的な解析技術の開発を含む解析効率の大幅な上昇が期待されるため、最新技術を遅滞なく導入し、コホート参加者のゲノムについても可能な限り全ゲノム解析を実施するが、GWAS 解析と同様に候補遺伝子座の絞り込みには時間とコストのかからないカスタムオリゴアレイや PCR 法を利用したスクリーニング解析を実施する。

B. 疾病関連アレルの探索

被災地で今後増加することが懸念され、発生頻度の高いPTSD・うつ病等の精神疾患や感染症、子どもへの健康影響が大きく発生頻度の高い疾患/障害であるアトピー性皮膚炎、ADHD、喘息、自閉症の発症が確認されたサンプル（三世代の場合はその家族も含めて）の解析を行う。シーケンサーの読み取り能力が倍に向上すると想定し、平成26年4月から平成28年3月までに8,000人の全ゲノム（Depth x30）を解析する。疾患を発症したサンプルに特徴的に認められる変異をAで決定したvariant頻度と比較することにより、疾患に特徴的variantの同定を行う。さらに、variantを持つサンプル内での健康情報と発症との相関を調査することで、環境要因の発症への寄与度を決定する。

ゲノムシーケンスによって得られるデータ及びこれと連結される環境要因データ、診療データなどから膨大な情報群が形成されるが、そこから医学的に意味のある要素を抽出することは相当な困難を伴うものと予想される。そこで、バイオインフォマティクスを活用した解析手法の重要性が注目されており、ハードとしてのスーパーコンピュータとこれを実際に活用するバイオインフォマティクシオンを雇用して、データの解析にあたる。また、シーケンサーの開発や新たな臨床検査法の開発、新たな技術開発を行うために、民間企業と積極的に連携する。

C. 生命情報科学的解析

DNA一塩基多型（SNV）の解析は大きく5つのステップに分けることができる。すなわち、(1)シーケンサー由来画像データから配列データへの変換を行うベースコールから始まり、(2)短い塩基配列（リード）を参照ゲノムに対応づけるマッピング、(3)マッピング後のアライメント精密化（リアライメント）と(4)変異部分を同定するステップ（バリエーションコール）を経て、(5)変異の意味を解釈する相関解析へと至る。

現在、それぞれのステップが一通りできる基本的ソフトウェアは利用可能であるが、その組み合わせによって結果が大きく影響を受ける可能性がある。そこで、データ解析戦略として、プロジェクトの初期段階で数名のエクスーム解析を行い、参照ゲノム（1000人ゲノム、ヒトゲノム、日本人のゲノム）との変位箇所の違いや参照ゲノムへのマッピング法による違い、変位解析法の違いにより検出される変位部位の違いの解析等を行い、キャピラリーシーケンズでの確認と併せることで、精度の高い解析パイプラインの構築を行う。

並行して、プロジェクト中期での大規模ゲノム解析に備えて、ハイスループット化を行う。データ移送の仕組みを新たに構築し、ステップ1の高速化を行うと同時に、FPGA（プログラム可能なハードウェア）を利用して、高速なマッピング法の開発を行い、データの格納システムの効率化をはかる。

後半の相関解析では、標準的に行われているパスウェイ解析などに加えて、転写開始点データベース（DataBase of Transcriptional Start Sites; DBTSS）や遺伝子共発現データベースなどこれまで我々が開発を行ってきたデータベースを利用して、あまり解析が進んでいないプロモーター部位の変異や変異の発現パターンへの影響の解析などを行っていく。

ゲノム解析部門の解析で出てきたデータに関して、個人のゲノム配列に関わる部分は暗号化や物理的隔離など最高レベルのセキュリティで保護されるのは言うまでもないが、関連解析の結果など個人と切り離すことができる部分に関しては、統合データベースなどと連携して、速やかに情報開示を行い、国内外の関連研究の発展につながるよう留意する。

D. オミックス解析

小児に高頻度に認められるアトピー性皮膚炎や気管支ぜんそくなどは成長とともに症状が軽減することから、その影響を考慮した解析が必要である。成長に伴って各種の遺伝子発現などが変化していることを考慮すれば、小児疾患の遺伝学的素因の解析にはゲノムのみならず、エピゲノム、トランスクリプトーム、プロテオームなど生体機能分子の網羅的解析（接尾辞-omeで示される）を多角的・統合的に実施すること（オミックス解析）が重要である。さらに、疾病関連遺伝子多型と環境との相互作用によって引き起こされる血清に分泌されるタンパク質の変化をゲノム・トランスクリプトームと合わせて探索することにより、診断マーカーを特定することが可能となる。また、アレルゲンの曝露と肺胞粘膜、皮膚などの生体防御機能との遺伝学的関連についても細胞生物学的検討なども、他施設との共同研究も含めて実施し、予防法の確立・治療標的の検索を目指す。

オミックス解析については、全ゲノムを解析した症例をもとにランダムに200家系1500例抽出し、血液を対象にタンパク質・代謝物解析、リンパ球を対象にトランスクリプトーム解析、質量分析計による血清蛋白質スペクトル解析などを実施する。学童期には40%程度が鼻炎など何らかのアレルギー性疾患に罹患（アトピー性皮膚炎はそのうちの2割程度）すると考えられる⁴⁾。さらに、両親、祖父母にもアレルギー体質が存在すると考えられるため、年齢と相関する遺伝子発現の変化を解析し、年齢とともに症状の変化の予測アルゴリズムの設計を目指す。合わせて血清蛋白質スペクトルによる早期診断の可能性を検討する。

4) Yura, A. et al. Pediatric Allergy and Immunology 22 (2011)

(4) 生体試料、データ、成果の共有と公開

生体試料、データ、成果を研究コミュニティで共有するために、以下の原則で公開と提供を行う。

A. 生体試料・データのオンラインカタログと集団として解析した結果

あらゆるチャネルを通し、研究コミュニティに限らず原則として広く公開する。

B. バイオバンクに保管された個別データ

バイオバンクに保管された生体試料とその関連電子情報については、試料分配審査委員会において研究計画を審査し、合理性が担保されていると評価された機関には、匿名化等の適切な処理を経た上で、原則として提供する。試料分配審査委員会を東北大に設置し、東北大に限らず広く有識者からなるメンバーで構成する。配分に関する基本的考え方は、1) 緊急性、2) 科学的妥当性、3) 実行可能性、4) 被災地住民をはじめとした人類への貢献度、5) 当該機関のセキュリティ等を考慮するものとする。民間、国内外へも広く分配するものとするが、特に個人情報保護等のセキュリティを十分勘案のうえ、審査するものとする。

C. 遺伝子解析の結果得られたデータ

遺伝子解析の結果得られたデータの一部はバイオバンクに収納・保管し、上記B.の方針に基づきバンク事業に供する。遺伝子解析の結果得られた全ゲノムの網羅的な基盤情報等については、公開に関するルールを策定した上で、科学技術振興機構(JST)のバイオサイエンスデータベースセンター(NBDC)が開設しているポータルサイトを介した公開を検討する。情報の性質上、広く公開するのに適さないと考えられる情報についても本事業の主旨を踏まえて、出来る限り研究コミュニティにその成果を共有できるような方法を検討していく。

(5) 対象とする疾患例

A. 地域住民コホート・三世代コホート(父母・祖父母)

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PTSD・うつ病等の精神疾患、感染症、脳血管性障害、高血圧性疾患、虚血性心

疾患などを本事業での主な解析対象とする。

心血管病の危険因子である糖尿病や高血圧などは、各々の病態を反映する連続量・QT指標(血圧値、空腹時血糖など)が存在し、地域住民コホートでも研究開始早期から評価可能である。また、血管障害指標(血管内皮機能、頸動脈内膜中膜複合体厚など)やMRI所見(無症候性脳梗塞など)を「中間形質」として住民コホートで測定し、分析に供することが可能である。

がんについても検討対象とするが、がんはその病態を量的形質として扱うことが難しく症例対照研究が必要で、正確かつ詳細な医療情報を兼ね備えた患者コホートが必要であり、およそ5年後の第2段階から本格的に検討対象とする。特にがんは環境要因が大きくその発症に影響を及ぼすので、疾患マーカー、さらには環境変異原曝露のサラゲートマーカー探索の目的で、血清タンパク質や代謝産物のオミックス解析の実施を検討する。

B. 地域子どもコホート・三世代コホート

本事業で実施する7万人規模の三世代コホートのうちの新生児から小児の参加者、および地域子どもコホートについては、以下の疾患を対象にゲノムコホート研究を実施する。これらは2～5年の比較的早期に疾患の発生がみられるものであり、研究の第1段階において疾患の検討が可能である。

主な解析対象疾患：被災地で今後増加することが懸念され、発生頻度の高いPTSD・うつ病等の精神疾患、感染症、および子どもへの健康影響が大きく、発生頻度の高い疾患/障害であるアトピー性皮膚炎、ADHD、喘息、自閉症など。なお、解析対象や手法の詳細については、先行コホートの知見やパイロット調査の結果を踏まえつつ、今後も引き続き検討していく。現在のところ、本プロジェクト期間内においては上記疾患等を主たる研究対象として、プロジェクト期間内に社会に還元できる成果を上げることを目標とする。

地域子どもコホートのスクリーニングによって早期に同定される各種疾患症例において、全ゲノム解析により個人に適切な治療法選択を実施できるゲノム医療を早期に実現し、次いでエクソーム、全ゲノム解析によって疾患の原因解明を行って治療の分子標的を明らかとし、より有効な新たな治療法の開発を試みる。中長期的には三世代コホートで集まる出生児の健康情報を追跡することで収集される症例について、前向きデザインによる検証とより有効な治療法の開発が可能となると期待される。

さらに、Bで発見された発症に関わるvariantに関する高い精度を持った大規模スクリーニング法の開発を行う。特に、ある特定のvariantを持つ場合に、発症に

強く関与する環境要因の存在が決定されれば、当該 variant を発症前にスクリーニングし、環境要因を制御することにより発症を予防することができる。

4. 実施に必要な環境整備

(1) 概要と目的

地域医療の復興を成し遂げるためには、医療施設・設備の復興だけでは不十分であり、医療を担う人材が将来的に被災地に留まり続ける仕組みを構築するという観点が重要となる。1. から 3. で述べたように、本事業を実施していくためには多くの医師、GMRC、バイオインフォマティシャン、データマネージャー (DM) 等の人材が必要となるため、これらの人材について、本事業を通じて将来的なキャリアパスを確立し、育成・確保していくことにより、人材面からも地域医療の復興を成し遂げることができる。これらの人材については、東北大における育成と全国からの公募を2つの軸にして確保する。

また、本事業では、ヒト由来の生体試料やゲノム情報、診療情報といった機微情報を大規模に収集、保存する。それらの情報の解析結果の公開、将来的には次世代医療として還元、創業等への活用による産業創出を目指す。その過程で様々な倫理的課題を含有している。これらの課題について、各種指針の内容を踏まえながら、先行コホートの事例を参考にして早急にインフォームド・コンセントの内容を固めてパイロットスタディーを実施し、その結果を踏まえた上で本格実施までに関係機関と統一的な方針の下に完成させる必要がある。

(2) 目的を達成するための具体的な実施内容

A. 人材の確保

平成 24 年度より、東北大に「臨床研究支援者育成コース」を開設し、GMRC、DM の育成を実施する。将来的には公衆衛生大学院を開設し、遺伝カウンセラー、サイエンスコミュニケーター等の養成を行うことを目指す。さらに、「オープン教育センター」を開設し、外部に開放した形での短期間の教育・研修も実施することで、本計画で獲得された知識、技術を広く共有することを目指す。

人的資源を東北大だけでまかなうのは困難を伴うので、大学間のネットワークを活用し、支援を受け入れるような体制を構築する。公募については、医師は平成 24 年度に全国規模で、GMRC は平成 25 年度に被災地を中心として、バイオインフォマティシャンは平成 26 年というスケジュールで実施していく。公募で採用した場合は、メガバンク雇用とする。

各人材の確保の基本的考えを以下にまとめる。

○ 医師

全国規模の公募で確保することを目指す。そのために、全国の国立大学、私立大学に対し、学会、学術団体、協議会等の様々なネットワークを通じて、支援を依頼する。

必要な医師数	300人(10年間延べ数)
うち すでに東北大にいる医師	150人
東北大で育成する医師	50人
公募で採用する医師	50人
他機関から支援される医師	50人

(これ以外に、1)若手医師をメガバンク CF (Clinical Fellow) として採用して派遣する。また、2)小児科、麻酔科、眼科、耳鼻科、精神科、その他の診療科は別の形態で派遣する)(いずれも年間延べ150名以上の規模。メガバンク CFは15人以上×1ヶ所/年 10か所(10年間) 計150人以上を想定)

○ 医療系スタッフ(看護師、GMRC等)

看護師、GMRC等については、被災地域における雇用創出の観点から、主に被災地又はその付近の地域で採用する。採用後、必要な教育、研修を東北大で受け、地域医療の支援、コホート調査等に従事する。コホート調査の人数が多くなり、現地での採用でまかなえない段階になったら、全国規模の公募の実施を検討する。

必要な GMRC	メガバンク地域支援センター・保健所等 72人(6人×12か所)、 産科医療機関 120人(2人×60か所) … 計 192人
うち すでに東北大にいる GMRC	20人
東北大で育成する GMRC	60人(20人/年)
公募で採用する GMRC	62人
他機関から支援される GMRC	50人
必要な DM	1人×83ヶ所、2人×15ヶ所 … 計 113人
うち すでに東北大にいる DM	10人
東北大で育成するが DM	43人
公募で採用する DM	30人
他機関から支援される DM	30人
必要な MC	1人×83ヶ所、2人×15ヶ所 … 計 113人
うち すでに東北大にいる MC	10人
東北大で育成するが MC	43人
公募で採用する MC	30人

他機関から支援される MC

30人

※ DM、MCに関しては、GMRCが一部業務を兼務する。

○ バイオインフォマティシャン

バイオインフォマティシャンは大学以内常駐で解析に当たり、支援機関からの派遣、全国規模の公募、東北大による育成等を組み合わせて確保する。

必要なバイオインフォマティシャン数	20人
うち すでに東北大にいるバイオインフォマティシャン	7人
東北大で育成するバイオインフォマティシャン	5人/年
公募で採用するバイオインフォマティシャン	10人
他機関から支援されるバイオインフォマティシャン	3人

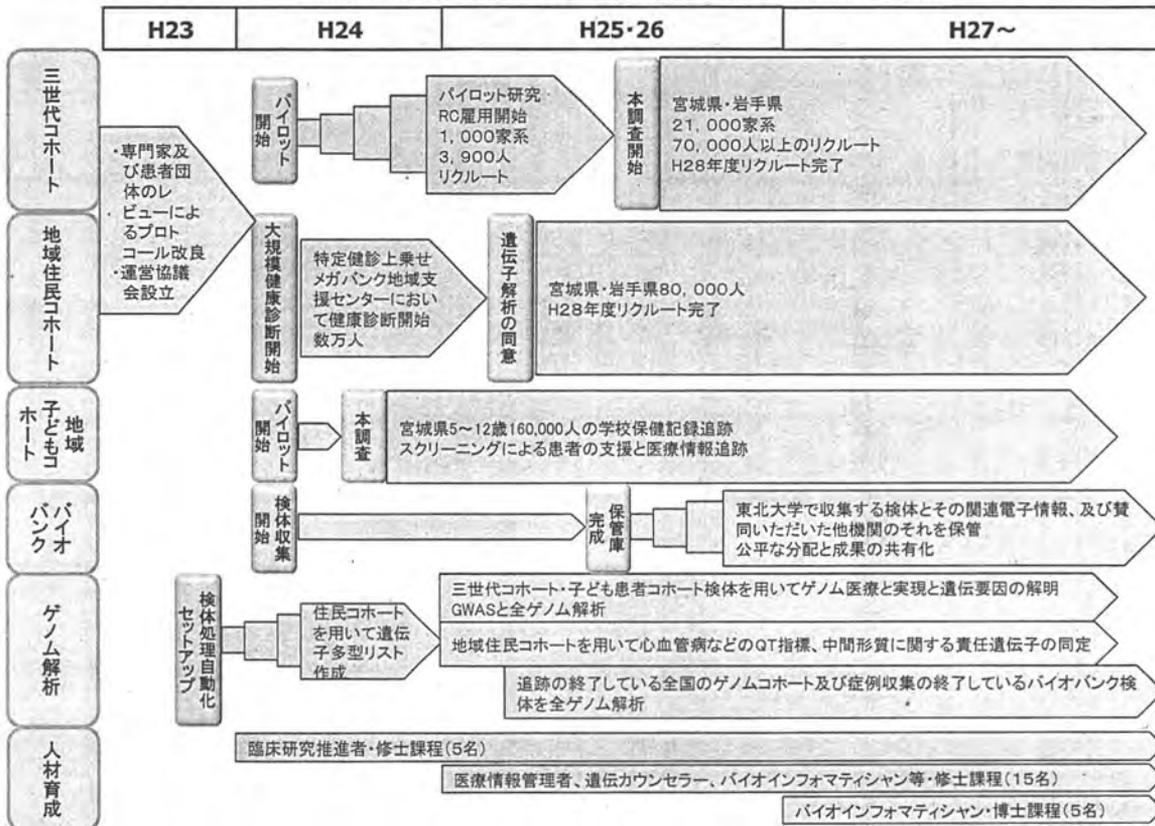
(注) 具体的な数字等は予算の状況を踏まえて変更される可能性がある。

B. 倫理的課題の検討

インフォームド・コンセントについては、未確定な研究内容に対する包括的な同意取得、個別化医療、産業利用目的も含みうるゲノム情報等の利用に対する同意取得、医療情報ネットワークを通じた診療情報収集に対する同意取得等の考え方について、国立がん研究センターで実施されているゲノムコホート FS (feasibility study) 等の先行コホートの事例を踏まえて早急に暫定版を作成し、パイロットスタディーを実施する。その結果を踏まえ、本格調査に使用するインフォームド・コンセントのあり方を検討し、関係機関との統一の方針の下、確定する。また、個人情報・生体試料の保存方法(セキュリティ)、対応表の管理、遺伝情報の開示、得られた知財の帰属等については、ゲノム指針の改正内容も踏まえつつ、先行コホート事業の例も参考にしながら具体化していく。長浜コホートのように、必要に応じて条例の制定も検討する。

5. 年次計画(別紙)

東北メディカル・メガバンク「当初約5年間第1段階」年次計画



東北メディカル・メガバンク計画検討会 今後の進め方(案)

- 第1回 (4月5日(火) 17時～19時)
 - ・ 東北メディカル・メガバンク計画案について
 - ・ その他
- 第2回 (4月16日(月) 18時～20時)
 - ・ 東北メディカル・メガバンク計画案について
 - ・ その他
- 第3回 (4月25日(水) 10時～12時)
 - ・ 東北メディカル・メガバンク計画案について
 - ・ 提言に向けて盛り込む事項について
 - ・ その他
- 第4回 (5月15日(火) 10時～12時)
 - ・ 提言案について
 - ・ その他
- 第5回 (5月30日(水) 10時～12時)
 - ・ 提言案について
 - ・ その他