

平成 29 年 3 月 31 日
文部科学省研究振興局
ライフサイエンス課

1 事業の実施にあたっての前提と事業の目的

東北メディカル・メガバンク計画（以下、「本事業」という。）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・個別化予防等の次世代医療の実現を目指すことを主たる目的としている。

2 本事業の概要

本事業は大きく以下の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、事業の進捗や取り巻く状況の変化等を踏まえて、第2段階（平成29年度から平成32年度）の推進にあたっての基本方針を6以下に示す。

- 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・情報を、高品質に保管・管理・分譲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。両大学では、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）。

3 第1段階の活動と成果

3.1 コホート調査の実施と地域医療支援

3.1.1 コホート調査の実施

(リクルート及び一次調査)

平成 29 年 3 月 20 日時点において、宮城県、岩手県全体で 155,994 人（目標 15 万人）のリクルートを達成するとともに、一次調査（1 回目の健康調査）を実施。詳細な内訳は以下の通り。

地域住民コホート 合計 84,067 人（目標 8 万人）

宮城県 52,206 人（目標 5 万人）

岩手県 31,861 人（目標 3 万人）

三世代コホート 71,927 人（目標 7 万人）

(追跡調査等)

平成 29 年 3 月時点において、これまでにコホートに参加した住民の健康情報については、およそ半年～1 年毎の郵送あるいは Web による追跡調査を実施して収集した。また、診療情報については、地域医療情報基盤から情報を収集することで合意しており、必要なシステム整備等の準備を進めた。

3.1.2 地域医療支援

大学から地域医療機関へ医師を派遣し、地域医療及びリクルート活動等に従事する医師循環型支援制度を設けた。本制度で常時 13 人以上の医師派遣を目標とし、被災地の復興状況や連携する大学病院の状況等も踏まえた結果、常時 10～11 人（宮城県：7～8 人、岩手県：3 人）、延べ約 110 人（宮城県：約 100 人、岩手県：9 人）の医師を派遣し、被災地域の医療支援等を行った。

3.2 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

3.2.1 バイオバンク

住民の血液や尿等の生体試料とゲノム情報、健康情報等を格納した大規模なバイオバンクを構築した。平成 27 年 8 月から試料・情報の分譲申請の受付を開始し、分譲対象を順次拡大するとともに、平成 28 年度中に 1 件の分譲を実施した。

3.2.2 ゲノム解析

(全ゲノム解析)

シーケンサーの読み取り能力が倍に向上すると想定して平成 28 年 3 月までに 8,000 人分の全ゲノム解析の実施を目標としていたが、平成 27 年 5 月までに東北地方約 3,000 人分の全ゲノム解析を実施し、平成 28 年 6 月に 2,049 人分の全ての遺伝子多型情報をもとにした「全ゲノムリファレンスパネル (2KJPN)」

を一般公開した。また、平成 29 年前半に西日本の一般住民を含む約 3,500 人規模に拡充した全ゲノムリファレンスパネルドラフト版を公開するための準備を進めた。更に、長鎖型シーケンサーによる構造多型を解明、難読領域を克服した「日本人基準ゲノム配列のデコイ配列 (decoy JRG)」を平成 28 年 7 月に、「日本人基準ゲノム配列 (JRG v1)」を平成 28 年 8 月に一般公開した。

(全ゲノム復元)

平成 26 年 12 月に全ゲノムリファレンスパネルを基に、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®を実用化し、平成 28 年度中にジャポニカアレイ®とインピュテーション技術を活用した全ゲノム復元 (擬似的な全ゲノム解析) について 12,000 人分の解析を進めた。また、「オーダーメイド医療の実現プログラム」と連携し、10,000 人分の SNP 解析を実施した。

3.2.3 オミックス解析

平成 27 年 7 月に 501 人分のメタボロミクス・プロテオミクス解析の統計情報を日本人多層オミックス参照パネル「jMorp」として一般公開し、平成 28 年 8 月に 1,008 人分へ拡充するとともに代謝物間の関連情報も併せて公開した。また、平成 28 年 4 月に約 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解析の統計情報を日本人多層オミックス参照パネル「^{アイメチル}iMETHYL」として一般公開し、平成 28 年度中に 3 種類へ拡充した。

3.3 実施に必要な環境整備

医師については循環型支援制度 (詳細は 3.1.2) により、地域医療機関での被災地医療及びゲノム医療研究やコホート研究等を遂行できる人材育成を行った。他の職種については、バイオインフォマティシャン：20 人、GMRC (ゲノム・メディカルリサーチ・コーディネーター)：192 人、データマネージャー：113 人、メディカルクラーク：113 人、認定遺伝カウンセラー等の人材育成・確保を目標に、講習会の開催や大学院での専門講座の開設等の取組を実施し、バイオインフォマティシャン：36 人、GMRC：375 人、データマネージャー：11 人、メディカルクラーク：1 人、認定遺伝カウンセラー：5 人の人材育成及びリクルートに注力した実施体制の整備を行った。

4 第 2 段階の推進にあたり考慮すべき政策的動向等

4.1 「集中復興期間」から「復興・創生期間」への移行

東日本大震災の発生から 5 年間に渡る集中復興期間が平成 27 年度に終了し、平成 28 年度からは、被災地の自立につながり、地方創生のモデルとなるような復興を実現していく「復興・創生期間」に移行した。

「復興・創生期間」において、本事業は、復興の新たなステージに応じた切れ目ない被災者支援（健康・生活支援）を行うための取組の一つとして位置付けられ、被災地の健康管理等に貢献することが求められている。

4.2 ゲノム医療実現に向けた政府の方針及び取組

平成 26 年 6 月に健康・医療戦略推進本部及び同推進会議が設置され、同年 7 月には、「健康・医療戦略」が閣議決定された。この中で、ゲノム医療の実現に向けた基盤の整備や取組の推進が掲げられている。

平成 27 年 1 月には、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するために、健康・医療戦略推進会議の下に「ゲノム医療実現推進協議会」が設置され、同 7 月に中間とりまとめ（以下、「中間とりまとめ」という。）が行われた。この中で、本事業は、バイオバンク・ジャパン（BBJ）、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク（NCBN）とともに我が国の 3 大バイオバンクの一つとして位置付けられ、研究基盤・連携のハブとして、「貯めるだけでなく、活用されるバンク」となることが求められている。

加えて、中間とりまとめを受け、平成 28 年度から、「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」が開始された。同事業は、既存のバイオバンク等を研究基盤・連携のハブとして再構築するとともに、その研究基盤を利活用した目標設定型の先端研究開発を一体的に行うものである。本事業のバイオバンクやスーパーコンピュータ等は、同事業が構築する研究基盤の主要な一翼を担い、健康人バイオバンクや解析基盤の提供等を行う。また、同事業の開始に伴い、本事業がこれまで目的としてきた疾患研究等の一部は、ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業の公募の対象になっており、同事業も活用して実施することになっている。

5 事業全体の実施体制

本事業は、平成 24 年 7 月に文部科学省に推進本部が設置され、全体計画等の推進方針の決定及び進捗管理が実施されてきた。

平成 27 年 4 月に、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とに伴い、推進本部が担ってきた本事業の推進方針の決定及び進捗管理は、AMED のプログラム・ディレクター、プログラム・スーパーバイザー及びプログラム・オフィサーが行う体制へと移行した。

第 2 段階の全体計画は、AMED において、本基本方針に基づき、AMED や実施機関に設置されている各種ワーキンググループや委員会における検討結果等も踏まえ、策定及び改定を行う。

6 第2段階の推進に係る基本方針

6.1 全体方針

平成32年度で10年間の復興期間が終了するため、復興事業としての本事業の「総仕上げ」に向けて、被災地の健康管理等に貢献する。

同時に、我が国のゲノム医療の実現に貢献する研究基盤の一翼となるべく、大規模な前向きゲノムコホートである特徴を活かし、①多くの国民が罹患する一般的な疾患等の遺伝的要因と環境要因の双方を組み合わせた研究を可能とする基盤、②希少疾患等を含む疾患関連遺伝子の同定のために必要となる精度の高い全ゲノムリファレンスパネルを構築し、全国の大学・研究機関・民間企業等におけるゲノム医療研究の進展に貢献する。

さらに、ゲノム情報も含む試料・情報を用いて、これまでのコホート調査結果等¹により被災地での増加・深刻化が懸念される疾患に関して、遺伝・環境要因による発症リスク予測研究や遺伝情報回付パイロット研究を実施することで、個別化医療、個別化予防の先導モデルを被災地住民に提供する。

また、これらの取組を実施するために必要な人材育成等の環境整備も併せて実施する。

6.2 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4～5年後の二次調査、地域医療情報基盤等からの診療情報の収集を実施する。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採用する。

6.3 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、

¹ コホート調査の結果より、沿岸部居住者において高血圧の治療中断と震災の影響が関連することや、津波や住居環境の変化を経験した子どもは経験していない子どもに比べてアトピー性皮膚炎の症状をもつ子どもの割合が大きいこと等が明らかとなっている。

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）・喘息・自閉症など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、ゲノム情報等と健康情報・診療情報を集約した研究基盤を構築する。このために、全参加者（全ゲノム解析を行う者を除く）を対象として、全ゲノムリファレンスパネルを用いて開発したアレイによるゲノム解析を行う。また、オミックス解析については、海外研究者と連携しつつ国際標準的な解析手法を確立するとともに、疾患を発症した参加者の発症前後の経時的なサンプルを中心に実施する。

さらに、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とともに、アレイによるゲノム解析手法の改良につなげる。高精度な全ゲノムリファレンスパネルは人種に依存しない変異の解析に有用であり、国際的にも広く利活用される基盤となることを目指す。

なお、ゲノム解析の対象人数は、国内外のゲノム医療研究の状況を踏まえて算出したものであるため、オミックス解析の対象人数や解析手法等とともに、ゲノム・オミックス統合解析ワーキンググループでの議論等を踏まえて検討・見直しを行いつつ実施する。

解析にあたっては、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も活用するとともに、費用対効果の観点から、ゲノム解析の一部を民間企業へ外部委託することを検討する。

こうして収集した試料・情報を産学官の多くの研究者が利活用できるよう、早期の分譲を行うとともに、他コホート事業やバイオバンクとゲノム医療実現推進プラットフォーム事業等を通じて連携しつつ、保管している試料・情報のカタログ化や、高いセキュリティの下で横断検索できるシステムの導入など、安全性を確保しつつユーザーの利便性の向上に取り組む。

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、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等を提供することで、日本のゲノム医療研究の底上げを行う。

6.4 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、医療との連携など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。なお、健常な集団への個別の遺伝情報の回付については、世界的に

も例が少ないことから、対象疾患の選定や実施方法等については遺伝情報等回付検討委員会等の議論も踏まえて慎重に検討を進めるとともに、参加者の遺伝リテラシーを向上させるために講習会等も合わせて開催する。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も併せて行う。

6.5 ゲノム医療実現のための環境整備等への貢献

ゲノム医療体制の構築に必要なバイオインフォマティシャン、認定遺伝カウンセラー、データマネージャー、メディカルクラーク等を育成するとともに、キャリアパスの形成を図る。

バイオインフォマティシャンについては、主としてゲノム解析をする研究者（目標：10人以上）と、医療情報とゲノム情報を合わせて解析する研究者（目標：5人以上）の両者が必要となるため、国外や産業界とも協力することにより、多面的な育成や多角的なキャリアパスの形成を行う。

認定遺伝カウンセラー（目標：8人）については、関係学会との連携や遺伝情報回付パイロット研究の結果を踏まえて、多因子疾患のカウンセリングに対応するために必要な人材像を明確化するとともに育成を行う。

また、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、メディカルクラーク取得者と同程度の技能を有するデータマネージャー（目標：メディカルクラークと合わせて40人）を育成する。

さらに、ゲノム医療を社会に根付かせるため、遺伝情報回付パイロット研究と並行して、住民の遺伝リテラシーを向上させる取組を実施する。さらに、偶発的所見への対応や未成年のゲノム解析等のゲノム医療に関する倫理的課題について、倫理・法令ワーキンググループや倫理的・法的・社会的課題検討委員会等の議論を踏まえて、その過程や結果を広く公開・発信することによって、ゲノム医療を実現する素地を醸成する。

7 第2段階の推進にあたり留意すべき事項

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、本事業終了後のバイオバンク等の在り方を平成31年度までに文部科学省において検討するため、検討を行う上での論点及び維持発展方策等について、実施機関として両大学において平成30年度までに検討する。