

「集団遺伝学的解析による日本人集団のなりたちの解明」について

研究責任者：東京大学医科学研究所 特任教授/
東京大学新領域創成科学研究科
クリニカルシーケンス分野 教授
松田 浩一

本研究では、2003～2012 年度「オーダーメイド医療実現化プロジェクト（第 1 期・第 2 期）」、2013～2017 年度「オーダーメイド医療の実現プログラム（第 3 期）」に参加された方を対象に、登録医療機関の所在地情報（市区町村レベル）とゲノム情報やプロテオーム情報、メタボローム情報、臨床情報、生活習慣等との関連を比較検討します。更に必要に応じて、バイオバンク・ジャパンより DNA や血清を受領し、全ゲノムシーケンス解析や血液中のタンパク質、代謝物の網羅的解析を行います。医療機関の所在地情報とゲノム情報（SNP アレイ情報、ゲノム情報）、プロテオーム情報、メタボローム情報及び DNA や血清は共に匿名化された状態で医学系研究科と新領域創成科学研究科、医科学研究所の研究者に提供され、各研究室内のネットワークとは独立したサーバー内で保管し、ゲノム情報の地域特性についての解析を実施します。その解析により、日本列島における地域ごとの特性を明らかにすることを目指します。

1. 研究の対象となる方

本研究は、下記の方を対象としております。

- ①2003 年 6 月から 2008 年 3 月までに 47 種類の病気で協力医療機関※において治療されている患者さんで「オーダーメイド医療実現化プロジェクト（第 1 期・第 2 期）」に参加された方
- ②2013 年 4 月から 2017 年 5 月までに 38 種類の病気で協力医療機関※において治療されている患者さんで「オーダーメイド医療の実現プログラム（第 3 期）」に参加された方

※上記の内、一般社団法人徳洲会にてご参加頂いた方

2. 研究に用いる試料・情報の種類

1) バイオバンク・ジャパンから提供を受ける試料・情報

情報：臨床情報、ゲノム情報、プロテオーム情報、メタボローム情報、生活習慣等

試料：バイオバンク・ジャパンに保管された DNA、血清等を使用します。参加者の方から改めて試料を提供いただく事はありません。

3. 試料・情報の収集及び外部への試料・情報提供

バイオバンク・ジャパンから試料・情報の提供を受ける際は、別の ID 番号を付与（二重匿名化）して、配達状況が追跡できる運送業者、または、アクセス制御など高いレベルのセキュリティ対策を講じたサーバーを利用し、通信の安全性にも配慮します。また、研究を広く発展させるために、得られたデ

ータを国立研究開発法人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（NBDC：National Bioscience Database Center）や AMED 利活用プラットフォーム連携基盤などの国内外のデータベースへ登録し、一定の条件のもとで公開することもあります。その際に、医療機関の所在地など個人特定につながるような情報は含めません。

また、DNA・血清試料の解析をさらに進めるために、株式会社マクロジェン・ジャパン、タカラバイオ株式会社、ナイチンゲールヘルスジャパン、株式会社エスアールエル、東京大学生命データサイエンスセンター、フォーネスライフ株式会社、株式会社 LSI メディエンス、メディフォード株式会社、株式会社 iLAC、スタンダード・バイオツールズ株式会社に、ゲノムワイド関連解析・全ゲノムシーケンス解析・プロテオーム解析・メタボローム解析等を委託します。

4. 研究期間等

研究期間：実施許可日～ 2030 年 9 月 30 日

試料・情報の利用開始予定日：2025 年 8 月 25 日（実施許可日）

5. 研究組織

【本研究の代表機関の研究責任者】

東京大学医科学研究所 シーケンス技術開発分野

松田 浩一

【本研究の共同研究機関の研究責任者】

東京大学大学院医学系研究科

岡田 随象

東京大学大学院新領域創成科学研究科

松田 浩一

【本研究の業務委託先機関】

株式会社マクロジェン・ジャパン、タカラバイオ株式会社、ナイチンゲールヘルスジャパン、株式会社エスアールエル、東京大学生命データサイエンスセンター、フォーネスライフ株式会社、株式会社 LSI メディエンス、メディフォード株式会社、株式会社 iLAC、スタンダード・バイオツールズ株式会社

6. 研究参加の辞退について

本研究で実施する追跡調査への参加を希望されない場合は、下記の問合せ窓口までご連絡ください。研究参加を辞退されても不利益を被ることはありません。ただし、辞退のご連絡を受けた時に、すでに、他の機関に試料・情報を提供済みの場合や、研究成果が論文などで公表されていた場合は、試料・情報を破棄できないこともあります。

7. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

【 お問い合わせの窓口 】

バイオバンク・ジャパン事務局

担当者：堀越 和恵

電話番号：03-5449-5122

住所：東京都港区白金台 4-6-1 東京大学医科学研究所内

8. その他

本研究に関する情報公開日：2025 年 8 月 25 日

【東京大学医科学研究所】

研究所長名：岩間 厚志

住所：東京都港区白金台 4-6-1

ホームページ：<https://www.ims.u-tokyo.ac.jp/>

研究倫理支援室：<https://ore-imsut.jp/>