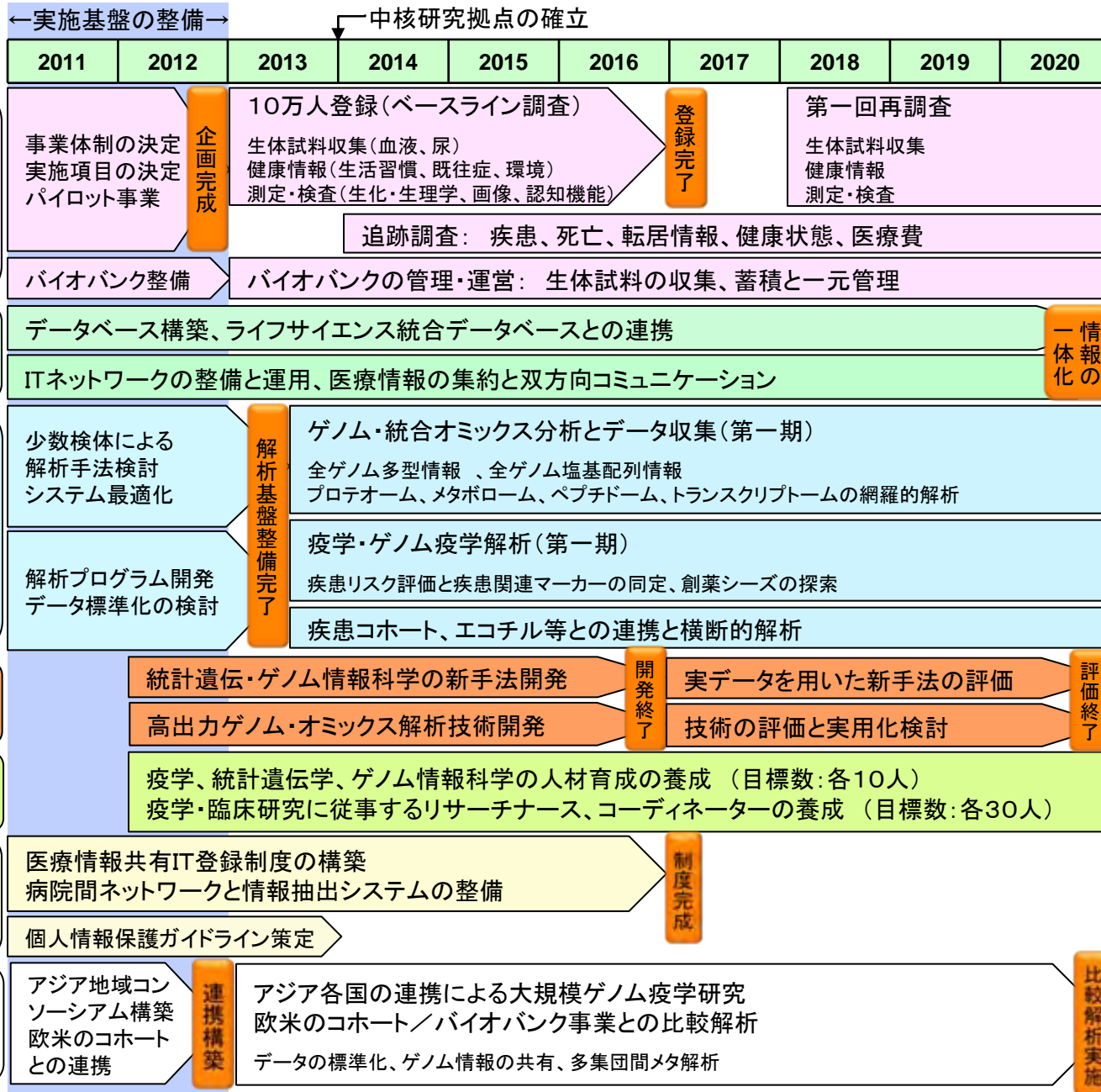


ゲノムコホート研究のロードマップ

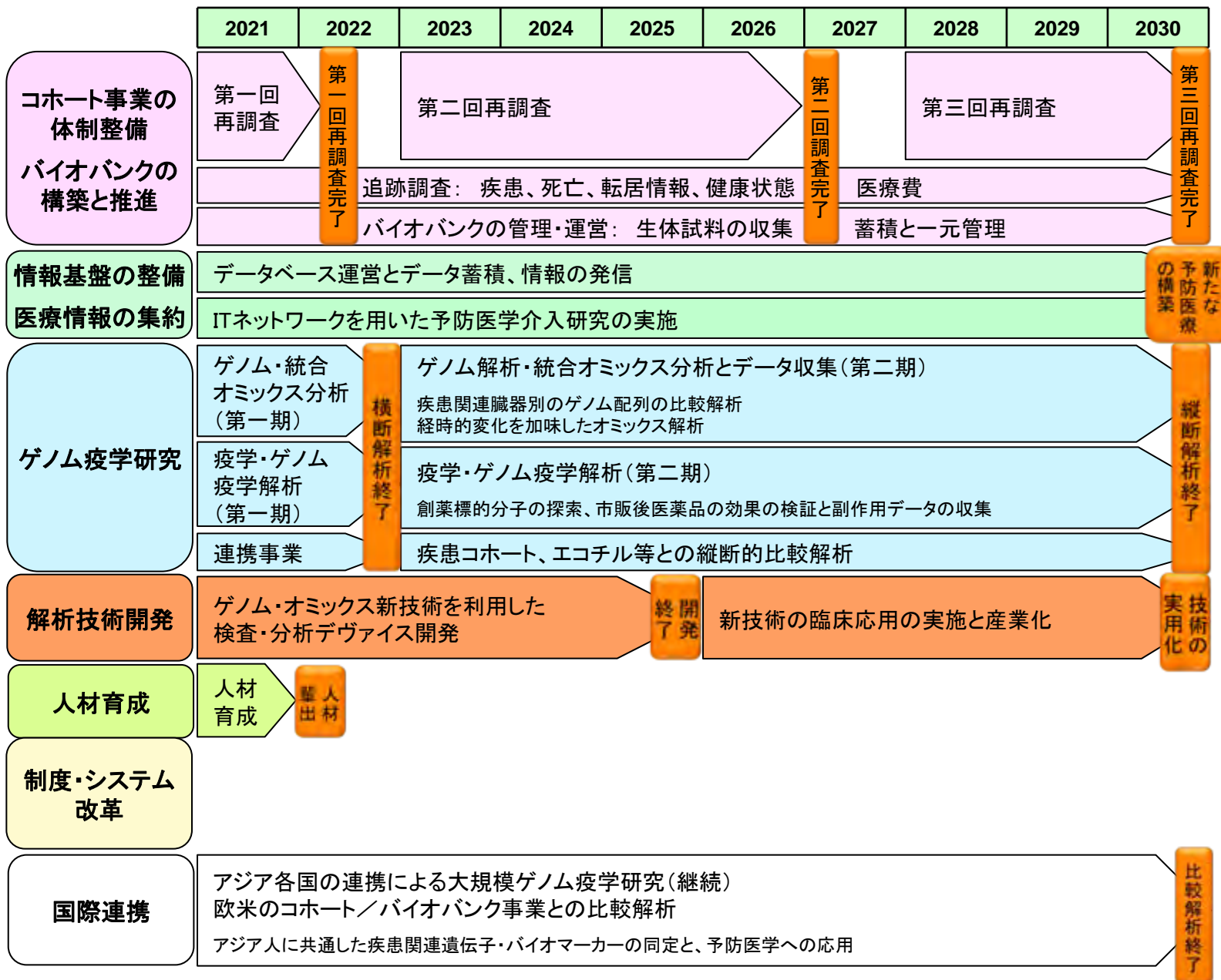


大目標
 予防医学の推進による難治性疾患の罹患率の低下

第一期推進目標

- ・大規模ゲノムコホート推進体制の完成とバンキング事業の実施
- ・横断的解析からの疾患関連マーカーの同定
- ・疾患に関する遺伝・環境因子の同定と相互作用の解明

ゲノムコホート研究のロードマップ



大目標 予防医学の推進による難治性疾患の罹患率の低下

第二期推進目標

- ・大規模ゲノムコホート体制によるバンキング事業の継続
- ・縦断的解析からの新規疾患マーカーの意義付けと臨床応用
- ・介入研究による罹患率低下のための予防医学の実践

ゲノムコホート研究の特徴

本事業の特徴

従来の疫学研究・ゲノム疫学研究の課題

コホートの特色	単一の大規模(10万人超)コホートである	10万人規模のコホートは現存するが、小規模コホートを集めたものが多く、情報の質の差や階層化によるバイアスが問題
	厳密・正確な臨床データを有する	集団検診を活用することが多く、測定値の精度に問題があった
	統一した測定方法に基づきデータに偏向がない	コホートごとに測定機器が異なり、測定方法も統一されていない 血液マーカーも検査機関で差がある
	新規バイオマーカーも含めた豊富な臨床データ	限られた種類の古典的リスク因子が中心で、新規リスク因子やバイオマーカーについては十分に検討されていない
	対象者とのコントラクトに基づく追跡研究	自治体や組織への依存度が強く、協力が得にくい 人口動態情報の利用が困難で、追跡率が上がらないなどの問題
	あらかじめデザインされた同一指向のコホート	目的が違う(研究デザインが異なる)コホートの集約と大規模化では、検討できるパラメータに限界がある
コホートの必要性	日本人独自のエビデンス	ライフスタイルや遺伝的背景の異なる欧米人での成績をそのまま日本人に適用できない
	アジアでの予防医学のイニシアティブ	バイオマーカー探索や臨床応用に向けた意義付けを行う上で、我が国のみならずアジアでの中核的リソースとなる



予めデザインされたプロトコルにそって集められた豊富かつ精緻な臨床情報を持つ10万人規模のゲノム疫学コホートによって分子レベルでのゲノム疫学研究がはじめて可能となる



ライフイノベーション



血圧や血糖などマクロな指標を対象とした研究には耐えられたが、分子レベルの検討ではノイズが多い

ゲノムコホート研究での実施項目

分類	項目	内容
実施基盤整備	事業体制の決定	ハブとなる中核研究施設の選定・運営委員会(意志決定機関)の設置・公募条件の定義と公募・関連企業を含めたコンソシアムの構築・各コホートとの試料と情報の共有体制の構築と規格策定
	実施項目の決定	収集する臨床情報や生体試料の決定・生理検査方法と測定項目の検討と評価・追跡調査の方針確立(インターネット利用)・画像検査と評価方法の決定
	パイロット事業	コホートでの試験的調査(1,000 人規模)・技術的エラーの洗い出し・バンク(試料・データ)との連携確認・生理生化学検査の調査時精度確認・事業全体のワークフローの確認と調整
	バイオバンク整備	生体試料(血液・尿)の保管方法の検討(保管容器・分注本数など)・必要なフリーザー資源(液体窒素含む)の機器整備・試料管理方法の確立とデータベース連携・建物の確保・検体管理のロボティクス導入
	個人情報保護	倫理委員会の設置・同意書の作成・各種ガイドラインとの整合性検証・インフォームドコンセントの取得方法の検討・匿名化方法の規格化・対応表の管理方法の決定
	データベース構築	臨床情報の標準化規格策定・ハードウェアの設置・ソフトウェア開発・バンクとの連携(ロボティクス制御含む)・エラーチェックシステムの組み込み・ネットワーク経由での安全性の高い運用方法の確立
	DBCL との連携	連携のための開発要素定義・倫理的課題の洗い出しと対応策の検討・連携する臨床/ゲノム情報の定義・連携のためのデータ処理・連携運用時のエラーチェック
	少数検体による検討システム最適化	生理生化学的検査の技術的精度確認・DNA/RNA 等抽出方法の確立・検体処理のためのワークフローの確認と調整
	解析プログラム開発	データベースからの抽出構文開発・統計解析プログラム開発・プログラムのエラーチェックとフィードバック・パイロット事業と連動した試験的解析
	アジアコンソ構築 欧米連携体制確立	PJ の海外への広報・コンソシアムコアメンバーの策定・設立準備委員会設置・運営事務局の設置・運営体制の構築・欧米の連携先の選定・連携準備・連携/共同研究協定の策定
対象者の登録と調査	ベースライン調査	血液と尿の採取(マーカー測定)・検査(身体組成・生理検査・画像)・運動機能・認知機能・問診(病歴・生活習慣・食生活・心理的要因・社会的背景)・インフォームドコンセントの取得
	繰り返し調査 (5年ごとに実施)	ベースライン調査と同じ項目・血液と尿の採取含む・追加の生理検査
	追跡調査(毎年実施)	疾患発症の有無・転居や死亡などの動態情報・要介護度・医療費
	バイオバンク運営	生体試料のバンキングと一元管理・利用者管理・施設管理・設備更新・エラー対応・データベースとの連携・解析プログラムとの連携

IT ネットワーク整	医療情報の集約	基幹病院との連携体制整備・病院情報(疾患情報)との連携・オントロジーの整備と統一
------------	---------	--

備	双方向コミュニケーション	インターネットを介した対象者との双方向コミュニケーションシステムの構築・ネットワークを介した健康情報収集方法の整備と運用・対象者がバンクに登録された自身の臨床情報を参照するシステムの組み込み
	予防医学介入研究	双方向コミュニケーションと医療情報共有 IT 登録を利用した、健康増進プログラムの提供による個別の健康指導の効果を追跡により検証する研究
ゲノム疫学研究	ゲノム解析	DNA チップを用いた網羅的 SNP/CNV 解析・全ゲノムシーケンス・マイクロ RNA プロファイリング・エピジェネティクス解析・RNA 発現解析・疾患や病態(中間表現型)との関連解析
	統合オミックス解析	血液や尿中の代謝物/タンパク質の網羅的プロファイリング・プロファイルデータとゲノム情報とのマッチング・疾患や病態(中間表現型)との関連解析
	疫学解析	有病率や罹患率の算定・環境因子と疾患との関連解析(リスク因子の解明・各リスク因子の疾患寄与率の算定)・リスク因子間の交絡の明確化・リスク評価方法(リスクスコア)の確立と有意性の検証
	ゲノム疫学研究	疾患や中間表現型の感受性遺伝子の探索・環境因子を含めたリスク評価・感受性遺伝子情報やオミックス解析情報を手がかりとした病態解明と創薬標的分子の同定
	疾患コホート連携	特異的な患者検体を持つコホートとの連携体制の構築・特異的な患者検体/健常者検体の比較研究による疾患感受性遺伝子の同定
解析技術開発	網羅的なゲノム/オミックス解析を統合した合分析技術開発・新技術の評価とフィードバック・出力される膨大なデータの処理技術開発・新技術のデバイス開発・臨床応用と企業化に向けた臨床エビデンスの構築	
人材育成	若手研究者の育成:疫学・ゲノム・統計・バイオインフォマティクス・倫理・予防医学・社会医学など 研究指向型コメディカルの育成:リサーチコーディネーター・リサーチナースなど	
国際連携	アジアゲノム解析コホートの構築・欧米の研究機関との連携体制構築・連携先との情報交換や共同研究体制の整備と実施	
社会との連携	研究成果の情報発信(ニューズレターの発行や公開講座の実施など)。ホームページの作成と更新・クレーン対応・マスメディアへの広報活動	