

## 「iPS細胞を用いた疾患リスク予測モデルの検証研究」について

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 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）」に参加された方のゲノム情報などを利用していただき、疾患リスク予測モデルの構築を行います。更に得られた予測モデルの生物学的意義を明らかとするために、東北大学、理化学研究所、京都大学、日本医科大学、東海大学などと連携して、iPS細胞を用いた機能評価を行います。東北メディカル・メガバンクにご参加頂いている方内、遺伝子情報に基づき、疾患リスクが高い方、低い方を抽出し、東北メディカル・メガバンクで凍結保管されている末梢血単核球の提供を受けます。同様に、日本医科大学においてバイオバンク・ジャパンに以前登録いただき、新たに研究課題名「新規バイオバンクによる老化実態解明のための疾患横断的基盤研究（橘桜プロジェクト）」にご参加頂いた方より末梢血単核球の提供を受けます。この細胞を用いて京都大学、東海大学にてiPS細胞を作成します。さらに様々な細胞に分化させたり、ゲノム編集を行い疾患に関係する細胞を作成、解析することで、遺伝子多型・変異や疾患リスク予測モデルの生物学的意義について明らかとし、将来的なゲノム医療・精密医療のための基盤データ整備をすすめます。

研究にご協力いただく方の情報は、研究用のID番号に置き換えた上で、バイオバンク・ジャパンや東北メディカル・メガバンクに提供され、保管されています。バイオバンク・ジャパンや東北メディカル・メガバンクから研究機関に提供される際には更にIDを変換して、それぞれの検体がどの方からかわからない状態で提供されます。研究機関では、この貴重な試料や情報を用いた研究をすすめ、患者さんひとりひとりに最適な治療や医療を提供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。

- ① バイオバンク・ジャパンに登録されている約26.7万人の方。
- ② 東北メディカル・メガバンクに登録されている約15万人の方。
- ③ 日本医科大学においてバイオバンク・ジャパンに以前登録いただき、新たに研究課題名「新規バイオバンクによる老化実態解明のための疾患横断的基盤研究（橘桜プロジェクト）」にご参加頂いた方（最大約10000人）。

### 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

バイオバンク・ジャパンにて収集・解析済みのゲノム情報、臨床情報、生活習慣等

2) 東北メディカル・メガバンクから提供を受ける試料・情報

東北メディカル・メガバンクにて収集・解析済みのゲノム情報、臨床情報、生活習慣等  
生体試料（血漿、血清、DNA、凍結保存末梢血単核球）

3) 日本医科大学（橘桜プロジェクト）から提供を受ける試料・情報

日本医科大学（橘桜プロジェクト）にて収集済みのゲノム情報、臨床情報、生活習慣等  
生体試料（血漿、DNA、凍結保存末梢血単核球）

### 3. 試料・情報の収集及び外部への試料・情報提供

各バイオバンク、プロジェクトで収集済みの試料・情報は、協力者の氏名・住所などの情報を削除し、ID 番号を付与し、パスワード等で保護した状態で保管されています。

バイオバンク・ジャパンや東北メディカル・メガバンク、日本医科大学から研究機関や企業へ試料及び情報を提供する際は、さらに別の 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、将来的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。情報を提供する機関名等については、バイオバンク・ジャパンのウェブサイト（<https://biobankjp.org/index.html>）で公表します。

また、DNA・血清試料や樹立した iPS 細胞の解析をさらに進めるために、株式会社理研ジェネシス、タカラバイオ株式会社、ナイチンゲールヘルスジャパン、SRL、東京大学生命データサイエンスセンターに、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：2024 年 7 月 1 日（実施許可日）～ 2029 年 3 月 31 日

試料・情報の利用開始予定日：①②2024 年 7 月 1 日 ③2024 年 11 月 14 日

### 5. 研究実施体制

【本研究の代表機関の研究責任者】

東京大学医科学研究所 シークエンス技術開発分野

松田 浩一

【本研究の共同研究機関の研究責任者】

理化学研究所 統合生命医科学研究センター

伊藤 薫

京都大学

吉田 善紀

東北大学

木下 賢吾

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  
日本医科大学  
東海大学

松田 浩一  
山口 博樹  
福田 篤

#### 【本研究の業務委託先機関】

株式会社理研ジェネシス、タカラバイオ株式会社、ナイチンゲールヘルスジャパン、SRL、東京大学生命データサイエンスセンター

## 6. 研究参加の辞退について

本研究で実施する iPS 細胞の作成への参加を希望されない場合は、下記の間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

電話番号：03-5449-5122 Eメール：office@biobankjp.net

住所：東京都港区白金台 4-6-1 東京大学医科学研究所内

日本医科大学付属病院 血液内科学 大学院教授 山口 博樹

連絡先 〒113-8603 東京都文京区千駄木 1-1-5 TEL：03-3822-2131

東海大学医学部医学科基礎医学系分子生命科学 准教授 福田 篤

連絡先：email afukuda@tokai.ac.jp 0463-93-1121(代表)

## 8. その他

本研究に関する情報公開日：2024年7月1日

本情報公開文書の更新日：2024年12月16日（変更承認日）

#### 【東京大学医科学研究所】

研究所長名：中西真

住所：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/>