

FMバックキャスト研修 東北メディカルメガバンク レポート

未来型医療創造卓越大学院プログラム2期生・Bグループ

## ・授業前の常識・知識

東北メディカルメガバンクは遺伝情報を扱う研究機関であり、県内各地で実施される健診をもとに大規模コホート調査が行われている。所属している職員は主として、医療従事者や解析を行うデータサイエンティストというイメージ。遺伝情報の取り扱いが難しく、データを収集した後の応用については未だに進んでいない部分が多いという印象を抱いていた。

## ・授業の目的と達成目標

個別化医療、個別化予防を中心とした未来型医療の構築を目指す東北メディカルメガバンクにおいて行われている大規模コホート調査やゲノム医療について学び、未来型医療構築への課題探究を行う。

1週間の研修を通して未来型医療についての共通言語を獲得し、自らの研究内容とのつながりについて考察することを目標とする。

## ・授業内容 (ToMMoでの研修内容)

10月5日 (月)

8:50~10:20 布施 昇男教授「ToMMoの概要：意義・目的・組織など」についての講義

ToMMo全体の構成、健康調査の内容、Add-onコホートなどについてのお話を伺った。地域支援センターが地域の最前線で健康調査を行い個別化予防・個別化医療に向けた基盤形成の使命を果たすべく活動していることを学んだ。

10:30~12:00 青木 裕一先生 (助教) 「ゲノム解析 (ドライ)」についての講義

スパコン室見学

ヒトゲノムは約30億塩基対からなり、この解析を行うためにはコンピュータを利用する事が必須となる。大規模データを長期保存するためのデータバンクであり、大規模ゲノム解析基盤でもある日本最大規模のスーパーコンピューターシステムについて学んだ。様々な情報を匿名化し高度なセキュリティによって個別化医療・予防実現に向けて非常に重要な役割を持つことを理解できた。

13:00~14:30 寶澤 篤教授「コホート運営」(三世代コホート研究と地域住民コホート研究)についての受講

ゲノムコホートでは研究デザインが非常に重要であり、ToMMoで行われている地域住民コホート、三世代コホートがそれぞれ環境要因や遺伝要因を考慮しており、個別化予防・ゲノム医療実現に向けた基盤作り・研究基盤を構築していることがわかった。

14:40~16:10 麦倉 俊司教授「コホート運営 (実習)」及びMRIについての講義。

ToMMoでの脳と心の健康調査 (MRI) の進捗状況と今後の計画についてのお話を伺った。今後は定量的、機能的画像を用いて発症前リスク評価による画像診断から個別化予防を実現することを目指しているが、そのためには診断を受け取った後の行動変容が求められるということがわかった。

=====  
10月6日 (火)

8:50~10:20 檀上 稲穂准教授「匿名化・コホート情報管理」の講義

医学研究はヒトを対象とするため、被験者を守ることが重要である。メディカルメガバンクでは、必要な解析を行った後、検体や解析情報の保管に伴い、匿名化やカード認証で誰の情報かを特定できないようにし、情報を変換した人が誰なのかを追跡できるように管理していることを学んだ。また、調査票の回答方式の長所と短所を把握し、被験者からの意見が欲しいものは冊子を利用する、データ化のしやすさやコストの面を考慮してwebでも調査を行うなどの工夫は、実験デザインを考える上でとても参考になった。

10:30~12:00 峯岸 直子教授「バイオバンク」の講義と見学

疾患要因解明のためには遺伝因子や環境因子についての統計学的有意性のある解析が必要であり、大規模な試料と情報の集積が必要となる。バイオバンクでは大量の試料や情報の品質管理が重要であり、ToMMoでは生体試料処理工程の自動化、試料管理ハードウェアの整備な

どにより品質の標準化を確保している。将来的には疾患（病院）バイオバンクとポピュレーション（住民）バイオバンクとで希少疾患・多因子疾患双方へのアプローチが可能になるというお話が非常に印象的であった。

**13:00~14:30** 鈴木 吉也教授「試料・情報分譲」講義

大規模な試料と情報を持つToMMoでのリソース利用形態について、ゲノム解析やオミックス解析による複合バイオバンクとしての内部利用の他、解析精度向上や品質確認のための共同研究、さらには外部研究者の自由な研究により住民の健康促進へ寄与するための分譲といった形式があることを学んだ。ゲノム情報に関する倫理的問題や知的財産権など課題がある中で、個別化医療・予防を実現するため「分譲」という形式でのデータ利用は非常に興味深いと思った。

**14:40~16:10** 荻島 創一教授「統合データベース (dbTMM)」講義

データ統合によるゲノム医療研究開発の国内外の動向、ToMMo計画の進捗状況、ゲノムコホート研究を含む医療系ビッグデータ解析において研究対象者の病型分類に必要なフェノタイピングについてお話を伺った。講義の最後に、多因子疾患のゲノム医療研究開発に必要なデータ、リスク予測後の人々の行動変容等についてディスカッションを行い、データを用いた多因子疾患へのアプローチへの課題について考察することができた。

=====

10月7日（水）

**8:50~10:20** 大根田 絹子教授「遺伝情報回付」講義

メディカルメガバンクでは、研究を行うとともに情報の回付を行っている。しかし、遺伝情報は、共有性、不変性、予測性の3つの特徴を持っているため、回付には注意が必要である。これまでの取り組みとして、遺伝情報を回付することによる精神面への影響や医師と連携した情報回付後の患者の管理についてのパイロットスタディを行っており、今後は遺伝性乳がん卵巣がん症候群についての研究を行う予定である。遺伝情報を回付することは、個別化医療を達成するために重要であるが、世界でもほとんど行われていないと知り、この取り組みにはとても感銘を受けた。

**10:30~12:00** 櫻井 美佳准教授「ゲノム解析（アレイ）」講義、見学

ゲノムの多様性やその解析手法について学んだ。TMM計画の高品質全ゲノムバリエーションパネルから設計されたジャポニカアレイ®は日本人向けに高度に最適化されたSNPアレイであり、得られるデータによって疾患発症リスク予測スコア開発にもつなげられる可能性があるということがわかった。

**13:00~14:30** 小柴 生造教授「オミックス解析」講義、見学

ToMMoでのコホート参加者の生体内の分子情報（ゲノム・オミックス情報）は、日本人多層オミックス参照パネル（jMorp）として公開されていることがわかった。血液中の代謝環境は個人の遺伝、環境要因を反映し、疾患の原因究明や早期診断、予防、さらにはドーピング検査等でオミックス解析が重要な役割を果たしていることが理解できた。

=====

10月8日（木）

**11:00~12:00** 小林朋子准教授「メガバンクで活躍する多職種」（サイエンスコミュニケーター、遺伝カウンセラーなど）講義

メディカルメガバンクでは、ToMMoクリニカルフェローとして、若手医師が交代で地域医療機関の支援を行なっている。また、遺伝情報回付のための遺伝カウンセリング、地域の人々が遺伝子について理解するための取り組みなど様々な職種でメディカルメガバンクの活動が成り立っていることを学んだ。

**13:00~14:30** 勝岡 史城教授「ゲノム解析（シーケンズ）」講義、見学

種によるゲノムの違いやゲノム解析技術の変化、ヒトゲノムプロジェクトについて学ぶ事ができた。次世代シーケンサーは150塩基にDNAを分解し、深度を高くして短鎖リードとしてゲノムを読むことで短時間で精度高く解析を行う技術であり、この技術の進歩によりさらにヒトゲノム研究が進んでいく事が予想される。

14:40~16:10 橋詰 拓明特任教授「産学連携・知財」オンライン講義

研究、発明における知的財産権について学んだ。イノベーションが求められる一方、それを保護することも重要であり、産業の利用可能性、新規性、進歩性といった条件を満たすことで特許権を取得することが可能であるとわかった。

10月9日（金）

8:50~10:20 長神風二特任准教授「ゲノム医療倫理」講義

東日本大震災からの創造的復興を目指した東北メディカルメガバンク機構の成り立ちから、遺伝情報の持つ特殊性や影響力の大きさがもたらす倫理的問題などについて過去の事例も交え、わかりやすく説明していただいた。遺伝情報については今後、共通理解や常識の形成が必要であることがわかった。

13:00~ 成果発表会（オンライン）

自分の研究内容、今回の研修で学んだこと、研修内容と自分の研究とのコネクションについてプレゼンテーションを行った。今回の研修は6名だったこともあり、これまでの研修と比べても様々な視点からの発表、質疑応答があり、楽しみながらも様々な発見をすることができた。

#### ・研究や仕事などに活かせる点、影響を受けたことなど

本研修から研究や仕事に活かせる点は、影響を受けたことは沢山あるが、そのなかでも具体的なものを挙げると以下の通りである。

- ①ゲノム・オミックス解析情報の公開データベース(jMorp)や統合データベース(d bTMM)の活用法を学べた事
- ②ゲノム医療は多分野からなる取組みと課題解決が必要である事 など。

これまで述べてきた授業内容からも、ToMMoで行われている三世代コホート調査により蓄積された情報からは、遺伝要因と環境要因の関係などをはじめ、これまで分からなかった事が大幅に解明されていくと期待される。その貴重な解析情報ないし研究のための試料・情報分譲について知ることができたのは、今後それぞれの研究の視野を広げてくれるものだったと言えるだろう。さらに、それだけ期待されるゲノム情報の影響力増加と比例する形で常に特殊な倫理的課題が生じてくると予想されており、多分野からなる取組みと課題解決の必要性は、文理融合・多分野からなる未来型医療創造卓越大学院プログラムの履修生にこそ取組める事があるように考えられる。この点はぜひ、今後の卓越大学院での議論に繋げて行きたい。

#### ・来年度以降の改善点、授業の限界

今回の研修は、講義が多く、何度も繰り返し指導いただくことで、メディカルメガバンクの取組みについて深く学ぶ事ができた。その反面、データ解析やウェットの実験を実際に行う、被験者との交流の観察をするなど、現場を体験する機会がなく、頭で考えるだけになってしまったように感じる。

#### ・まとめ

本研修では、東北メディカルメガバンクで行われている大規模コホート調査やゲノム医療について学び、さらにその具体的な過程や現場の見学を行った。遺伝情報を扱う研究機関といえど非常に多種多様な専門家の方々の連携によって行われており、調査・解析・管理・回付・分譲・データベース化など、それぞれの取組みにそれぞれの課題が多分に含まれていることが分かった。今後益々影響力を増し、活用されて行くであろうゲノム情報研究についての具体的な状況を知ることができたことは、研修生それぞれの研究や仕事などに活かせること

思われる。また同時に影響力の増大に比例して様々な倫理的課題が生じると予想されている。この様々な課題を解決していくためにも、未来型医療創造卓越大学院プログラムならではの文理融合的な議論に繋がられる事が重要であると考えられる。