

研究課題：がんや難病に関するゲノム医療の推進に必要な健常群・コントロール群データの構築

研究期間：令和2年1月15日～令和6年3月31日（4年間）

このたび、我が国の国立高度専門医療研究センター（ナショナルセンター）のうち5つのセンター（国立循環器病研究センター・国立精神・神経医療研究センター・国立国際医療研究センター・国立成育医療研究センター・国立長寿医療研究センター）においてバイオバンクにご協力いただいた方々の貴重な生体試料を用いて、「がんや難病に関するゲノム医療の推進に必要な健常群・コントロール群データの構築」の研究を実施することになりました。本研究の概要は以下の通りです。

- 1) 試料等の利用目的：難病やがんの遺伝子（ゲノム）情報や臨床情報を集め、研究や医療に活用することで、遺伝子情報を基にした個々人に適した治療を行う「個別化医療」の推進に繋がることが期待されています。これらの研究を加速させるためには、難病やがんでない健康な人の遺伝子情報も集め、がんや難病の患者様の遺伝子情報と比較する研究を行う必要があります。本研究では、各ナショナルセンター・バイオバンクに保管されています、健康な人もしくはがんや難病の病歴を持たない患者様にご提供いただいた血液検体（10,000名）を使い、DNAを抽出し全ゲノム解析を実施します。得られた全ゲノム解析情報は、がんや難病のゲノム情報と比較検討し、がんや難病を発症しやすい遺伝的原因を明らかにするうえで大いに役立ちます。
- 2) 利活用される試料と情報：DNA 試料、基本医療情報（年齢、身長、体重、性別、疾患名、診断日）
- 3) 本研究実施者の範囲：各ナショナルセンター・バイオバンクに所属する研究者、NCBN 中央バイオバンク、NCGM ゲノム医科学プロジェクトに所属する研究者が本研究に携わり、遺伝子解析を実施します。得られた全ゲノム解析情報は、NCBN の中央バイオバンクに保管されるとともに、国内の公開データベースに保管され、ゲノム解析情報の利用申請をバイオバンクに提出し、利用が認められた国内外の研究者に提供されます。なお、情報漏えい等の問題が生じないように厳重な情報管理を行います。
- 4) 試料・情報の管理責任者及び外部への試料・情報の提供について：NCBN 中央バイオバンク バイオバンク長 /NCGM ゲノム医科学プロジェクト プロジェクト長 徳永勝士

試料からゲノムデータ生成の作業については外部で実施し、国内作業を厳密に実施出来る国内企業に業務委託します。解析情報の提供については、制限共有形式とする予定です。

- 利活用停止のための申請とその窓口：各ナショナルセンターのバイオバンクに生体試料や診療情報を提供されたご本人またはその代理人の求めに応じて、当該試料・情報の利活用を停止することができます。ただし、利活用停止の申請を受け取った時点ですでに遺伝子解析が実施されていたり、

実施されている最中だったりする場合には、利活用の停止はできません。どうかご了承ください。利活用停止のための手続きは、試料等を提供する際に用いられたバイオバンクの同意説明文書と同意書に記載されています「同意撤回」の手続きと同じです。利活用停止（同意撤回）をご希望される方は、下記の各ナショナルセンターのバイオバンク窓口にお問い合わせください。

- 本研究は、研究の主施設である国立国際医療研究センター倫理審査委員会の承認と、各ナショナルセンター（国立国際医療研究センター・国立循環器病研究センター・国立精神・神経医療研究センター・国立成育医療研究センター・国立長寿医療研究センター）の施設の長の許可をえて実施します。尚、ナショナルセンターによっては提供者が開示を希望した場合、回答できる範囲でデータを開示することがあります。

#### 5) 研究資金及び利益相反に関して：

本研究は、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）による研究資金で実施します。

- 研究開発責任者： 徳永勝士 NCBN 中央バイオバンク長（NCBN）

各参加施設の研究開発課題名は次の通りです。

- NCBN 中央バイオバンク：「ナショナルセンターバイオバンク検体の全ゲノム配列解析によるデータ整備」
- 国立循環器病研究センター（NCVC）：「NCVC バイオバンクに登録された検体の WGS 解析の実施」
- 国立精神・神経医療研究センター（NCNP）：「NCNP バイオバンクに登録された検体の WGS 解析の実施」
- 国立国際医療研究センター（NCGM）：「NCGM バイオバンクに登録された検体の WGS 解析の実施」
- 国立成育医療研究センター（NCCHD）：「NCCHD バイオバンクに登録された検体の WGS 解析の実施」
- 国立長寿医療研究センター（NCGG）：「NCGG バイオバンクに登録された検体の WGS 解析の実施」

尚、利益相反の状況については NCGM 利益相反マネジメント委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理しています。

#### 【本研究に関する問合せ】

中央バイオバンク事務局

TEL: 03-3202-7181(代表)、内線 2854

【同意の撤回に関する問合せ】

ご協力いただいたナショナルセンターのバイオバンク窓口にご連絡ください(月～金 10:00-16:00)。

NCVC バイオバンク事務局

TEL 06-6170-1070(代表)、内線 31050

Email: biobank-jimu@ml.ncvc.go.jp

NCNP バイオバンク研究窓口

TEL : 042-346-3520

E-mail : biobank@ncnp.go.jp

NCGM 病院バイオバンク受付

TEL: 03-3202-7181

NCCHD 成育バイオバンク外部問い合わせ窓口

TEL: 03-3416-0191 内線 4191

E-mail: contact-bb@ncchd.go.jp

NCGG バイオバンク

TEL : 0562-46-2311 (代表) 内線: 6606

E-mail : biobank@ncgg.go.jp