

## プロジェクトの概要

- 提案プロジェクト名 「大規模分子疫学コホート研究の推進と統合」
  - 総括責任者名 「嘉山 孝正」
  - 代表機関名 「独立行政法人 国立がん研究センター」
- (実施予定期間：平成 23 年度～平成 25 度)

### 1. 機関の現状

平成 2 年以來、国立がん研究センターの研究者を中心として、11 地域の住民 14 万人を対象としたコホート研究を実施してきた。高い参加率と高い追跡率を維持しながら、国民生活にインパクトの大きい 190 報以上のエビデンスを構築してきた。また、新たな次世代分子疫学コホート研究を、10 万人規模を予定して 22 年度より開始した。

一方、当センターは、近年、国内外のコホート連合やその統合解析プロジェクトにも積極的に参画し、国内の既存大規模コホート、アジア・コホート・コンソーシアム、欧米諸国のコホートコンソーシアムにおける統合解析など、国内外の異なるコホート研究の統合に関する豊富な経験を有している。

### 2. 計画構想

本プロジェクトでは、わが国において大規模分子疫学コホート研究を推進する上で重要となる、現行大規模分子疫学コホート研究のコンソーシアム構築と統合ノウハウを開発する。開発したノウハウにより現行大規模分子疫学コホートを統合させ、さらに多くの地域のコホート研究集団への参加と新規地域での立ち上げを促すことにより、コホートのコンソーシアム規模を拡大させ、最終的に、わが国における数十万人規模の大規模分子疫学コホート研究の構築を実現させるのが本研究の狙いである。

具体的には、調査票情報、生体試料情報、及び追跡調査情報の各情報について、統合及び精度管理の方法を検討し、さらにゲノム情報解析のシミュレーション及びリシークエンスを実施し、バイオインフォマティクスの人材育成とデータ統合実現のためのノウハウを開発する。本研究結果をもとに、わが国において展開している現行大規模分子疫学コホートの統合を実現させる。

### 3. 達成目標（ミッションステートメント）

わが国において展開している大規模分子疫学コホート研究の統合を実現させる。そのフォーマットに基づいて、他地域で実施している既存コホート研究の統合や新たな地域においてコホートの構築を行い、数十万規模（最低 30 万人）の分子疫学コホート研究を構築する。各地で展開の進む分子疫学コホート研究の統合により、国際的評価にも耐えうる、日本人の代表性と公益性の高い、国民の健康の維持・増進、がん、脳卒中・心臓病、糖尿病、精神疾患など 5 大疾病の予防にとって質の高い、大規模分子疫学コホート研究の構築が実現できる。

# 大規模分子疫学コホート研究の推進と統合 実施体制図

研究代表機関：（独）国立がん研究センター

- ◎大規模分子疫学コホートの構築
- ◎収集した試料を用いたゲノム解析シミュレーション
- ◎統合検診作業チームの設置と作業チームの指揮

調査票情報  
統合作業チーム

生体試料情報  
統合作業チーム

追跡調査情報  
統合作業チーム

- 異動情報サブチーム
- 死因情報サブチーム
- がん罹患情報サブチーム
- 循環器疾患発症情報サブチーム
- 糖尿病発症情報サブチーム
- 精神疾患情報サブチーム
- 電子化医療情報サブチーム

協力機関：筑波大学

参画機関：大阪大学

参画機関：  
国立国際医療研究センター

協力機関：  
慶應義塾大学、名古屋市立大学

- ◎分子疫学コホート研究を用いた統合方法検証とフィードバック
- ・次世代多目的コホート研究（JPHC-NEXT）・連携コホートを用いた検証
- ・本多施設共同コホート研究（J-MICC STUDY）・連携コホートを用いた検証

協力機関：  
愛知県がんセンター研究所

# 大規模分子疫学コホート研究の推進と統合 実施内容

## A. 分子疫学コホートの構築と情報統合に関する検討

- (1) 新規地域における分子疫学コホート構築による共通プロトコールの適用性の検証（筑西、他）
- (2) 調査票情報収集と統合に関する検討  
相互変換方法の妥当性検証  
異なる調査票による回答差の検証
- (3) 生体試料情報の収集と統合に関する検討  
保管環境・測定値比較・相互補正法の検証  
災害時バックアップ法の検討
- (4) 追跡調査情報の収集と統合に関する検討  
死亡、5大疾患発症、臨床組織情報  
電子化医療情報、政府統計・疾病登録の活用

## B. ゲノム解析

収集試料の活用

（多目的コホート研究(JPHC)試料、次世代多目的コホート研究(JPHC-NEXT)、国立がん研究センター検診受診者コホート試料(RCCPS)）等

- (1) 血液検体からの核酸抽出と保管システムの検討
- (2) ゲノム網羅的SNP解析
- (3) リシークエンシング等による次世代分子疫学的コホート解析
- (4) 生活習慣・環境要因と関連する候補遺伝子多型解析

ゲノム解析シミュレーションによるバイオインフォマティシヤンの人材育成

大規模分子疫学コホートの新規構築

新規・現行大規模分子疫学コホートの統合  
によるコホート規模拡大

最終的に、数十万人規模の大規模分子疫学コホート研究の構築を実現

## ミッションステートメント

○提案プロジェクト名	「大規模分子疫学コホート研究の推進と統合	」
○総括責任者名	「嘉山 孝正	」
○代表機関名	「独立行政法人 国立がん研究センター	」

### (1) プロジェクトの概要

わが国において大規模分子疫学コホート研究を推進する上で重要となる、現行大規模分子疫学コホート研究のコンソーシアム構築とその統合ノウハウを開発する。開発したノウハウにより現行分子疫学コホートを統合し、さらに多くの地域集団のコホート研究集団への参加や新規地域での新たなコホートの構築を促すことにより、コホートのコンソーシアム規模を拡大させ、最終的に、数十万規模の、わが国における大規模分子疫学コホート研究の構築と統合解析を実現させるのが本研究の狙いである。

### (2) 実施期間終了時における具体的な目標

調査票情報、生体試料情報、及び追跡調査情報の各情報について、統合及び精度管理の方法を検討し、データ統合実現のための方法を開発する。本研究結果をもとに、わが国において展開している現行大規模分子疫学コホートの統合を実現させる。

### (3) 実施期間終了後の取組

本研究結果をもとに、わが国において展開している現行大規模分子疫学コホート研究の統合を実現させる。そのフォーマットに基づいて、他の地域で実施している既存コホート研究の統合や新たな地域においてコホートの構築を行い、数十万規模(最低 30 万人)の分子疫学コホート研究を構築する。

### (4) 期待される波及効果

各地で展開の進む分子疫学コホート研究の統合により、国際的評価にも耐えうる、日本人の代表性と公益性の高い、国民の健康の維持・増進、がんや循環器疾患（脳卒中・心臓病）、糖尿病、精神疾患（うつ病、認知症等）などの 5 大疾病の予防や治療にとって質の高い大規模分子疫学コホート研究の構築が実現できる。

本プロジェクトのターゲットは、現在がん年齢を迎えつつある出生コホート群による新世代コホートであり、より欧米化の進んでいるとされる若い世代の生活習慣を反映したものとなることが予想される。そのため、今後のわが国における個別対応の疾病予防施策にとって重要なエビデンスを創出できる。