

大規模分子疫学コホート研究の推進と統合

実施機関：独立行政法人 国立がん研究センター（総括責任者：堀田 知光）

実施期間：平成 23～25 年度

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。

(1) 評価結果

総合評価	目標達成度	成果	マネジメント	実施期間終了後における取組の継続性・発展性
S	s	s	a	a

総合評価：S（所期の計画を超えた取組が行われている）

(2) 評価コメント

本プロジェクトでは大規模ゲノムコホート計画推進に資する優れた成果が得られた。すなわち、ゲノムコホート実施に際して基本要件となる包括同意取得を含む標準プロトコルを策定し、2地域の新規コホートで妥当性を確認したこと、参加コホート間においてデータ統合が可能であることを具体的に示してコホート統合基盤を確立したこと、ゲノム情報取得に向けた解析法等の標準化検討を実施すると共に、他のコホートとの協力・連携関係を作りあげ、大規模ゲノムコホート構築基盤を整備したこと等である。さらに、追跡調査に関わる制度上の課題、またコストの問題等を明確にしつつ、コンソーシアム形成によるコホート統合計画の実施とその実現に必要な実施体制について提言した。本研究は、新たな目標追加や修正、東北メディカル・メガバンクの立ち上げ等の情勢変化にも柔軟かつ効果的に対応したものであり、短期間の間の多岐に渡るその成果より、総合的に所期の計画以上の取組と高く評価できる。科学技術イノベーション総合戦略等に明記される大規模ゲノムコホート研究の重要性に鑑み、本基盤研究成果を生かす今後の施策展開に期待する。

- ・ **目標達成度**：プログラムが趣旨としたゲノムコホート計画推進に向けて、包括同意等に関する倫理面の検討等も経て標準プロトコルを策定し、ゲノムコホートの実施及びコホート統合への道筋をつけるなど、コホート統合及びゲノム解析に向けた計画を着実に実施した。目標の追加、修正にも柔軟に対応し、プロジェクト実施期間中に発足した東北メディカル・メガバンクとも緊密に連携し、本取組の実施経過・成果について、同バンクに情報提供されて反映が図られており、総合的に目標を上回る達成度と評価できる。

・**成果**：ゲノムコホート実施の基本要件である「包括同意」取得について、倫理面等の詳細検討に基づき方法を具体的に策定して、ゲノムコホート実施のための標準プロトコールを完成した。さらにこの標準プロトコールに基づき実際に新規コホートを立ち上げてその妥当性を検証すると共に、既存コホート間の調査票等のデータの互換性について詳細な検討を行い、その統合が可能であることを示して、コホート統合の基盤を確立した。また、ゲノム解析に向けたパイロット研究においても、サンプル保存法や解析方法の標準化を行い、日本人のゲノム情報の地域差などを明瞭に示す等の基盤研究成果を挙げた。短い実施期間にも関わらず広範な検討を実施し、その実施経過・結果を基に、大規模ゲノムコホート実施に資する提言も適切にまとめられている。さらに、プロジェクト実施期間中に発足した東北メディカル・メガバンクとも緊密に連携し、本取組の実施経過・結果について、同バンクに情報提供を行い、プロトコール設定などに具体的に反映が図られた。

・**マネジメント**：多岐にわたるパイロット研究を着実に推進し、目標を達成して優れた成果を得た。さらにJ-MICC等との協力関係を深化させ、東北メディカル・メガバンクとの緊密な連携関係も確立して、コホート間の協力関係を築き、コンソーシアム設立基盤を構築した。また、政府、地方公共団体、保健厚生団体など多くの機関とも連携して大規模ゲノムコホートの実施環境に関する現状分析と課題抽出を行ったことなども含め、優れたマネジメントのもとに取組が進められたものと評価できる。

・**実施期間終了後における取組の継続性・発展性**：他コホートとの協力・連携関係を作りあげてパイロット研究を実施し、大規模ゲノムコホート構築に向けた基盤を整備して、その実施経過・成果をもとに、大規模ゲノムコホート計画推進に資する提言を適切に取りまとめた。さらに大規模ゲノムコホートを具体化するには、そのコンソーシアムの運営とデータ統合を実際に推進し実施する中央事務局の設立が必要であることなどを課題として提言した。本基盤研究成果を生かす今後の施策展開が期待される。