

許可番号 : 20181102  
許可日 : 2018-11-08  
提出日 : 2018-09-28

ヒトゲノム・遺伝子解析研究計画書

学 長 殿

研究責任者

所属・職名 医歯薬学総合研究科(医学系) 教授  
氏名 前田 隆浩

<b>研究課題名</b>
ゲノム配列を核としたヤボネシア人の起源と成立の解明

<b>研究責任者</b>			
氏名	前田 隆浩		
所属	医歯薬学総合研究科(医学系)	職名	教授

<b>個人情報管理者</b>			
氏名	永田 康浩		
所属	医歯薬学総合研究科(医学系)	職名	教授

<b>研究担当者</b>			
機関	所属	職名	氏名
長崎大学	原爆後障害医療研究所	教授	吉浦 孝一郎
長崎大学	原爆後障害医療研究所	教授	宮崎 泰司
国立遺伝学研究所	集団遺伝研球系	教授	齋藤成也
国立遺伝学研究所	集団遺伝研球系	助教	Timothy Jinam
国立遺伝学研究所	総合遺伝研究系	教授	井ノ上逸郎
琉球大学	先端医学研究センター	特任助教	松波雅俊
京都大学	ゲノム医学センター	准教授	鎌谷洋一郎
長崎大学	医歯薬学総合研究科(医学系)	客員研究員	村瀬邦彦
長崎県病院企業団	長崎県対馬病院	病院長	川上眞寿弘

<b>遺伝カウンセリング</b> 遺伝カウンセリングが <input checked="" type="radio"/> 必要 <input type="radio"/> 不要			
機関	所属	職名	氏名
長崎大学	大学院医歯薬学総合研究科	准教授	三浦清徳

<b>過去の同一内容の課題の参照</b>	
許可番号	課題名

**研究計画の概要**

ゲノム解析の種類

既知位置の多型解析(ゲノムワイド関連解析(GWAS)等)

小規模ゲノム解析(限定された遺伝子の解析, 限定された領域の遺伝子解析)

大規模ゲノム解析(全ゲノム配列決定等)

その他

▼ 添付参考資料

■ 協力依頼文(説明文)

[日本人ゲノム研究の説明書.docx](#) 【添付日時:2018-09-28 07:50】

[日本人ゲノム研究の説明書revised.docx](#) 【添付日時:2018-11-06 15:14】

■ フローチャート

[フローチャート\(1\)revised.pptx](#) 【添付日時:2018-11-06 15:14】

[フローチャート.pptx](#) 【添付日時:2018-09-28 08:28】

■ 同意書・同意撤回書のひな型

[同意書・同意撤回書のひな形.docx](#) 【添付日時:2018-09-28 07:50】

■ その他の添付資料

[日本人ゲノム研究の研究計画FVrevised.docx](#) 【添付日時:2018-11-06 15:14】

[日本人ゲノム研究の研究計画FV.docx](#) 【添付日時:2018-09-28 07:50】

▼ 研究資金の提供元

日本学術振興会新学術領域研究(研究領域提案型)「ゲノム配列を核としたヤポネシア人の起源と成立の解明」

▼ 研究目的

日本人の起源とその発展の歴史は、東アジア島嶼地区への初期人類の移住と定着を検証する格好の資料として、世界的にも非常に興味深い例として知られている。これまで長年にわたって人類学や考古学による調査・研究が進められてきたが、近年急速に発展してきたゲノム解析技術によって、これまでと違った視点から日本人の起源についてアプローチすることが可能となってきた。ゲノム情報のなかでも、個人の持つ多型を検索することによって、疾患発症リスクや個人が有する民族系統的背景を究明することが可能である。本研究の主目的は、大規模ゲノム解析を通して日本人の遺伝子的特徴を捉え、日本人の起源を解明するとともに東アジア島嶼地区への初期人類の移住と定着のプロセスを解明することである。そして、解析したゲノムデータを疾患ゲノムコホート研究の健常対照として活用する。

▼ 研究の概要

■ 試料・情報を使ってどのようなゲノム情報を取得するのか(取得するゲノム情報の規模・内容)  
※対象者が具体的に分かるように記載すること。  
医療機関を受診する患者から、文書による同意を得た上で、診療目的の採血の際に末梢血液 15 mL(DNA試料)を提供してもらい、次世代シーケンサーを用いて全ゲノムに関する全ての解析(塩基配列決定、構造異常解析、エピゲノム解析等)を行う。

■ 具体的な研究方法  
※何をやるのかが具体的に分かるように記載すること。  
得られたゲノムデータを地区別に比較解析するとともに、古代人ゲノムデータと比較解析し、ゲノム配列と表現型(生理学的特徴など)との関係やヤポネシア人(日本列島人)の移動・移住のプロセス、ユーラシア大陸の集団とヤポネシア人との近縁関係性、地域間の遺伝子流動、長期間にわたる人口変動、自然淘汰パターンの変動などについて解明する。また、将来的には解析したゲノムデータを疾患ゲノムコホート研究の健常対照として用いる可能性がある。

■ 研究責任者の役割  
※具体的に分かるように記載すること。  
研究責任者は、本研究の全てにおいて統括・指揮・監督を行い、個人情報の保護のため安全管理措置を講じる。個人情報管理者に保護の徹底を指示するとともに、各過程において担当者と密に連絡を取りあい、適切に行われているかを監督する役割を担う。

■ 予定試料件数  
100例

■ 研究期間(説明書や同意書等に記載の期間)  
～ 2023-03-31  
許可日から2023年3月31日まで

**新規試料の取得とインフォームド・コンセント**

新規試料あり  新規試料なし

▼ 新規試料・情報の取得対象者の詳細

医療機関を受診する患者(特定の疾患に罹患していない者という意味で健常人として扱う。)

▼ 新規試料・情報の取得対象者の選定方法

医療機関を受診する患者で診療のために採血を必要とする患者を対象として、事前に研究の意義や目的、方法、予測される結果、提供者が被る恐れのある不利益等について十分な説明を行い、自由意思に基づいて文書による同意を得た患者から試料と情報を取得する。

▼ 研究に用いる新規試料の区分

匿名化

匿名化されている情報(特定の個人を識別することができないものであって、対応表が作成されていないものに限る。)

匿名化されている情報(特定の個人を識別することができないものに限る。)

匿名化されている情報

匿名化しない(具体的な理由が必須)

対応表

対応表あり  対応表なし

<b>試料・情報の提供に関する記録等</b>
▼ 試料・情報を他機関へ提供するか
<input checked="" type="radio"/> する <input type="radio"/> しない
■ 提供する試料・情報の項目 DNA、臨床データ、ゲノムデータ
■ インフォームド・コンセント又は同意を受けて提供するか
<input checked="" type="radio"/> する <input type="radio"/> しない
■ 提供者の氏名等 提供者の氏名等、個人が特定される情報は提供しない。試料の提供機関が同意書を保管する。
■ 提供者又は代諾者等の同意を受けている旨 研究協力者(被験者)に対して本研究に関する説明を行い、文書にて同意が得られた被験者のみについて提供する。試料の提供機関が同意書を保管する。
▼ 他機関から試料・情報の提供を受けるか
<input type="radio"/> 受ける <input checked="" type="radio"/> 受けない

<b>試料・情報等提供者に対する倫理的配慮事項</b>
<p>本試験に関係する全ての研究者はヘルシンキ宣言、及び厚生労働省の「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」(平成26年文部科学省・厚生労働省告示第3号)2、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に従って実施する。</p> <p>患者や代諾者、あるいは家族の研究参加は任意であり、いつでも自由に拒否や同意の撤回ができるように配慮する。また、拒否や同意の撤回をした場合でも、何ら不利益を被らないようにする。</p> <p>情報管理者がサンプル・データを匿名化した上で個人情報を厳重に管理し、個人情報の漏洩を防ぐ。</p> <p>他機関へ試料・情報を提供することや公共のデータベースにゲノム情報を公開する可能性があること、医療情報にアクセスする可能性があること、そして疾患ゲノムコホート研究の健常対照として用いる場合があることについて、予め研究協力者に説明し同意を得た上で実施する。他機関へ試料・情報を提供する際には提供先との間に予め秘密保守契約等を結んでおき、匿名化したサンプル・データの授受確認と授受について記録に残す体制を整備する。</p>

<b>個人情報の管理方法</b>
<p>同意書は離島・へき地医療学講座の施設できるキャビネットに保管する。DNA試料提供時に年齢、性別、疾患名、一般血液検査データ等を収集し、収集した情報とDNA試料は個人情報管理者によって番号・記号へと変換し匿名化する。個人情報管理者が連結表を作成し、パスワードによるログイン機能を付加した外部に連結していないコンピューターによって厳重に管理する。</p>

<b>試料・情報等提供者が被る不利益・利益</b>
<p>試料・情報等提供者が得る利益はない。被る不利益としては、採血時の疼痛があるが、診療に伴う採血の際に採血管を追加する方法で試料を取得することから、採血に伴う疼痛が新たに加わるわけではない。追加する採血量も少ないことから、本研究のための採血に関する不利益はないと考える。また、個人情報が漏洩する可能性を完全に否定できないが、その防止のために前述の通り厳重な情報管理を行う。</p>

<b>ゲノムデータ公開の諾否及びその範囲(データベース登録等に関する方針)</b>
<p>個人情報を除いて国内外の公的データベースにゲノム情報を登録する可能性がある。その旨を試料提供者に説明した上で同意を得る。</p>

<b>研究終了後の試料・情報に関するインフォームド・コンセント</b>
▼ 研究終了後の保存
<input checked="" type="radio"/> 保存を行う <input type="radio"/> 保存を行わない
▼ 研究終了後の試料・情報に関するインフォームド・コンセントの実施状況
<p>解析後に試料・情報を保存し、疾患ゲノムコホート研究の健常対照として用いる場合があることについて試料採取時に説明し同意を得る。</p>
▼ 同意書での確認の有無
<input checked="" type="radio"/> 同意あり <input type="radio"/> 同意なし
▼ 試料・情報の保存の方法
<p>保存方法: DNAを-80℃で保存する。 保存期間: 本研究承認日～2024年3月31日 保存場所: 長崎大学医学ミュージアム2階の医歯薬実験室</p>
▼ 同意を得られなかった場合の試料・情報の廃棄の方法
<p>試料は焼却処分する。ゲノム情報は全ての紙・電子媒体から完全に削除する。</p>

📄 研究計画にある機関の情報	
1	<p>機関名 : 医歯薬学総合研究科(医学系)</p> <p>実施部局・部屋名など : 地域医療学分野</p> <p>役割 : <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を収集する <input type="checkbox"/> 試料等の提供を受ける <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を解析する  <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を提供・分譲する <input checked="" type="checkbox"/> 共同研究を行う</p>
2	<p>機関名 : 原爆後障害医療研究所</p> <p>実施部局・部屋名など : 人類遺伝学研究分野</p> <p>役割 : <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を収集する <input type="checkbox"/> 試料等の提供を受ける <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を解析する  <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を提供・分譲する <input checked="" type="checkbox"/> 共同研究を行う</p>
3	<p>機関名 : 原爆後障害医療研究所</p> <p>実施部局・部屋名など : 血液内科学研究分野</p> <p>役割 : <input type="checkbox"/> 試料等を収集する <input checked="" type="checkbox"/> 試料等の提供を受ける <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を解析する  <input type="checkbox"/> 試料等を提供・分譲する <input checked="" type="checkbox"/> 共同研究を行う</p>
4	<p>機関名 : 国立遺伝学研究所</p> <p>責任者名・職名 : 斎藤成也・教授</p> <p>実施部局・部屋名など : 集団遺伝研究系</p> <p>電話番号 : 055-981-6790</p> <p>役割 : <input type="checkbox"/> 試料等を収集する <input checked="" type="checkbox"/> 試料等の提供を受ける <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を解析する  <input type="checkbox"/> 試料等を提供・分譲する <input checked="" type="checkbox"/> 共同研究を行う</p>
5	<p>機関名 : 琉球大学</p> <p>責任者名・職名 : 松波雅俊・特命助教</p> <p>実施部局・部屋名など : 先端医学研究センター</p> <p>電話番号 : 098-895-1766</p> <p>役割 : <input type="checkbox"/> 試料等を収集する <input checked="" type="checkbox"/> 試料等の提供を受ける <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を解析する  <input type="checkbox"/> 試料等を提供・分譲する <input checked="" type="checkbox"/> 共同研究を行う</p>
6	<p>機関名 : 京都大学</p> <p>責任者名・職名 : 鎌谷洋一郎・准教授</p> <p>実施部局・部屋名など : 京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター</p> <p>電話番号 : 075-751-4157</p> <p>役割 : <input type="checkbox"/> 試料等を収集する <input checked="" type="checkbox"/> 試料等の提供を受ける <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を解析する  <input type="checkbox"/> 試料等を提供・分譲する <input checked="" type="checkbox"/> 共同研究を行う</p>
7	<p>機関名 : 長崎県五島中央病院</p> <p>責任者名・職名 : 村瀬邦彦・病院長</p> <p>実施部局・部屋名など : 長崎県五島中央病院検査部</p> <p>電話番号 : 0959-72-3181</p> <p>役割 : <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を収集する <input type="checkbox"/> 試料等の提供を受ける <input type="checkbox"/> 試料等を解析する  <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を提供・分譲する <input checked="" type="checkbox"/> 共同研究を行う</p>
8	<p>機関名 : 長崎県対馬病院</p> <p>責任者名・職名 : 川上眞寿弘・病院長</p> <p>実施部局・部屋名など : 長崎県対馬病院検査部</p> <p>電話番号 : 0920-54-7111</p> <p>役割 : <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を収集する <input type="checkbox"/> 試料等の提供を受ける <input type="checkbox"/> 試料等を解析する  <input checked="" type="checkbox"/> 試料等を提供・分譲する <input type="checkbox"/> 共同研究を行う</p>

📄 既存試料の取得とインフォームド・コンセント	
<input type="radio"/> 既存試料あり <input checked="" type="radio"/> 既存試料なし	

訂正箇所(委員会審査後、指摘への対応を記載)

1. 説明文と同意書・同意撤回書に記載されている研究課題が「日本人ゲノム解析研究」となっており、本計画書のそれとは異なっているが？  
→説明文と同意書・同意撤回書に「ゲノム配列を核としたヤボネシア人の起源と成立の解明」を記載しました。
2. 添付資料p.4の7. 実施期間には「2023年3月まで」と記載されている。本計画書には「2024年3月31日まで」とあり、整合していないのでは？  
→「2023年3月31日まで」で統一しました。
3. 研究の目的について、本計画書には「日本人の起源を解明するとともに東アジア島嶼地区への初期人類の移住と定着のプロセスを解明することである。」と記載しているが、説明文には「日本人の特徴を捉えることにあります。」となっている。説明文にも計画書と同じように(あるいはもう少し具体的に)記載することが望ましいのでは？  
→説明文に「日本人の起源を解明するとともに東アジア島嶼地区への初期人類の移住と定着のプロセスを解明することである。」旨を追記しました。
4. インシデンタル・ファインディングで提供者に知らせた方がよいような所見である場合、カウンセリングを受けることができる旨説明文書にはあるが、計画書にはその内容が確認できず、また申請書ではカウンセリングは行わないとなっている。この点を明確にして、実施される場合、その体制について担当者を記載していただきたい。  
→下記の通り、カウンセリングを行う方向で修正致しました。  
「《遺伝カウンセリングの利用について》長崎大学では、遺伝子解析研究に対して、不安に思うことがあったり、相談したいことがある場合に備えて、遺伝カウンセリング体制を整えています。相談したい時は末尾の責任者・連絡先までお問い合わせ下さい。」  
「担当者:長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 准教授 三浦清徳」
5. 試料採取を行う「医療機関」が具体的にどこを指すのかについてはフローチャートで確認できるが、ここには「・・・対馬病院 etc.」となっており、研究組織が不明確であるので、明らかにしていただきたい。  
→フローチャートに長崎県五島中央病院、長崎県対馬病院、長崎県上五島病院、長崎県杵岐病院、平戸市民病院を明記しました。
6. 説明文書の《研究協力により受ける利益と不利益について》のところで、情報漏洩の可能性があり得るという旨の記載があるが、その前段で述べられている個人情報保護に関する対策がしっかりなされているわけであるから、ここでこのような内容を述べることは、その情報管理対策に未だ不備があるということを示していることと受け取れないか？記述に工夫を求めます。  
→記述を下記の通り変更しました。  
「解析用に15mlの血液を採取させて頂きますが、採血量としては身体に影響する量ではありませんし、診療のための採血時に同時に採取いたしますので穿刺の疼痛が新たに増えるわけではありません。また、採血後には個人情報管理者によって番号・記号で匿名化された上で長崎大学原爆後障害医療研究所に送られ、誰の血液かわからない状態で解析が進められます。個人名や個人情報は外部に漏れるのしないよう厳重に管理されていますので、まず漏洩することはありません。しかし、盗難や不正アクセスなど万一の不測の事態により、解析結果が外部に漏洩する可能性否定できません。しかしながら、直接直ちに個人が特定される情報は分離して保管されており、解析情報と個人情報と同一人物が管理することのないよう、プライバシーの保護には十分な配慮が為されています。  
しかし、可能性は限りなく低いものの、情報管理者、研究担当者から同時に情報が漏洩し、遺伝情報が皆さんのものであることを特定される可能性が皆無とは言えませんので、この点は不利益になる可能性があります。」
7. 申請書の「試料・情報等提供者が被る不利益・利益」の項、1行目後半の、資料※→試料○、であると思います。ご訂正ください。  
→訂正しました。
8. 協力依頼文(説明文)の1ページ目《ゲノムとは》の項目の「役60億」との記載は「約60億」の誤記と思われる。  
→訂正しました。
9. 協力依頼文(説明文)の3ページ目4行目の「ゲノム変異を個別・個人お返しすることはいりません」との記載は趣旨が良くわかりません。ゲノム変異の情報を個別に個人にお返しする(フィードバックすること)は行いませんという趣旨でしょうか？  
→下記の通り、わかりやすいように訂正しました。  
「このため、ゲノム変異の情報を個別に個人にお返しすることはありません。」
10. 協力依頼文(説明文)の4ページ目《結果の公表について》の項目の「個人情報保護法案」は「個人情報保護法」ではないでしょうか？「法案」はまだ法律として成立していない状態です。  
→訂正しました。
11. 【日本人ゲノム解析研究の説明書】、《遺伝子解析結果の報告について》の中に「病気に関連した変異情報返却の際には、遺伝カウンセリングを受けることができます。」とありますが、資料提供者が遺伝カウンセリングを希望した際の実施担当先の記載(計画書内)がないように思います。「資料提供者全てに遺伝カウンセリングは実施しない。」となっていますが、実施する場合に備えて記載してもよいと思います。  
→下記の通り、カウンセリングを行う方向で修正致しました。  
「《遺伝カウンセリングの利用について》長崎大学では、遺伝子解析研究に対して、不安に思うことがあったり、相談したいことがある場合に備えて、遺伝カウンセリング体制を整えています。相談したい時は末尾の責任者・連絡先までお問い合わせ下さい。」  
「担当者:長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 准教授 三浦清徳」

備考