



よくある ご質問集



Q&A

多目的コホート研究で
保存血液を用いた多層的オミックス技術たそうてきによる研究に関する
皆様の疑問点をわかりやすくQ&A形式でまとめました。
ぜひ、ご活用ください。

多目的コホート研究事務局

用語関連について

Q&A

- 1 そもそも”多目的コホート研究”って何ですか？ 3
- 2 疫学研究ってどんな研究ですか？ 3
- 3 ゲノムって何ですか？ 3
- 4 全遺伝情報(ゲノム)は、一人ひとり異なっているものなのですか？ 4
- 5 全遺伝情報(ゲノム)って、身体の中のどこにあるの？ 4
- 6 遺伝子って、そもそも何ですか？ 4
- 7 ゲノムと遺伝子、何が違うの？ 5
- 8 遺伝子多型^{たけい}って何ですか？ 5
- 9 遺伝子多型^{たけい}って、どんな働きがあるの？ 6
- 10 遺伝子多型^{たけい}があると病気になるって本当ですか？ 6
- 11 遺伝病と遺伝子多型^{たけい}の違いって何ですか？ 7
- 12 遺伝子多型^{たけい}の検査は、実際にどう応用されているの？ 7
- 13 多層的オミックス^{たそうてき}って何ですか？ 7

オミックス研究関連について

Q&A

- 1 オミックス研究の対象者は、何かしなければいけないのですか？ 8
- 2 オミックス研究って、何を研究するの？ 8
- 3 オミックス研究の目的って何？ 9
- 4 オミックス研究は、誰が、どこで研究しているの？ 9
- 5 オミックス研究は、どんなところで役立っているの？ 9
- 6 研究結果は教えてもらえますか？ 10
- 7 国際的には、遺伝子多型^{たけい}の研究は、どのように進展していますか？ 10
- 8 国内では、遺伝子多型^{たけい}の研究は、どのような状況になっていますか？ 10

オミックス研究対象・検体関連について

Q&A

- 1 どんな人が、オミックス研究の対象者になっているのですか？ 11
- 2 私も研究の対象者なのですか？ 11
- 3 保存血液は、いつ採取したのでしょうか？ 11
- 4 保存血液は、どこに保管してあるのですか？ 12
- 5 血液やDNAは、どのように管理してあるのですか？ 12

個人情報の管理と運用について

Q&A

- 1 これまでに、多目的コホート研究では、どんな情報が集まりましたか？ 13
- 2 今後、オミックス研究でどんな情報がわかると予測されていますか？ 13
- 3 オミックス研究の対象者になることで、個人の不利益になるようなことはないですか？ 14
- 4 検査結果の情報は、誰が、どこで、どのように管理しているのですか？ 14
- 5 保存血液は、いつまで使われるのですか？ 14
- 6 自分だけの研究結果は教えてもらえるのですか？ 15
- 7 私の血液は使わないでほしいのですが… 15
- 8 個人の秘密を他人に見られるようで嫌なのですが… 15



Q 1 そもそも”多目的コホート研究”って何ですか？

A 平成2年に始まった、生活習慣と病気の関係を探るための大規模な疫学調査です。平成21年度までは厚生労働省がん研究助成金による指定研究班として実施されていました。平成22年度以降は独立行政法人国立がん研究センターによって実施されています。

多目的コホート研究の対象者

- 平成2年に保健所の管轄区域にお住まいで、昭和5年1月1日から昭和24年12月31日に生まれた方全員（葛飾区保健所：区が実施する40歳・50歳の節目検診を受診された方）が対象者です。
二戸<二戸市および軽米町>、横手<横手市および雄物川町>、佐久<南佐久郡8町村>、中部<具志川市および恩納村>。
- 平成5年に保健所の管轄区域にお住まいで、大正12年1月1日から昭和27年12月31日に生まれた方全員が対象者です。
水戸<友部町および岩瀬町>、柏崎<小国町>、中央東<野市町および香我美町>、上五島<宇久町、小値賀町、新魚目町、有川町、上五島町、奈良尾町>、宮古保健所<平良市および城辺町>。

Q 2 疫学研究ってどんな研究ですか？

A 疫学とは、病気の原因を、人の集団で調べる医学分野のことをいいます。病気の原因は、他にマウスなどの「動物実験」、培養細胞を用いた「試験管の中での実験」により研究されています。

Q 3 ゲノムって何ですか？

A ゲノムとは、生物のもつ「全ての遺伝情報」を指す用語です。

Q 4 全遺伝情報（ゲノム）は、一人ひとり異なっているものなのですか？

A 全く同じ全遺伝情報（ゲノム）を持つのは一卵性の双子だけです。とは言え、ヒトの全遺伝情報（ゲノム）は個人間でそれほど大きな差があるわけではありません。2003年に完了した国際ヒトゲノムプロジェクトから、ヒトの全遺伝情報（ゲノム）の個人差が0.1%にすぎないことがわかりました。

0.1%の個人差が、すべての人の個体差につながる!?

ヒトの全遺伝情報（ゲノム）は文字に換算すると約30億文字に相当する、膨大な情報です。割合にするとわずかな違いでも、数にすると約300万文字相当の遺伝情報が個人間で異なっていることとなります。この遺伝情報の違いが、姿、形、体質などの個体差につながっていると考えられています。

Q 5 全遺伝情報（ゲノム）って、身体の中のどこにあるの？

A 生物のもつ全遺伝情報（ゲノム）は、DNAに記録され、細胞の核の中に保存されています。あなたの身体をつくる全ての細胞の核に、全く同じあなた自身の全遺伝情報（ゲノム）が納められています。したがって、血液細胞からも、髪の毛からも、つめからも、あなたの全遺伝情報（ゲノム）を取り出すことができます。

Q 6 遺伝子って、そもそも何ですか？

A 全遺伝情報（ゲノム）の中で、たんぱく質を構成するアミノ酸配列に関する情報を持っている部分を指す用語です。簡単に、遺伝子をたんぱく質の設計図と言うこともできます。

ヒトには約2万2千個の遺伝子が!?

遺伝子から作られたたんぱく質は、生命を維持するさまざまな働きを持っています。2003年に完了した国際ヒトゲノムプロジェクトから、ヒトには約2万2千個の遺伝子が存在すると考えられるようになりました。つまり、2万～2万5千種類のたんぱく質に関する情報が、ヒトの全遺伝情報（ゲノム）の中に納められていることとなります。

Q 7 ゲノムと遺伝子、何が違うの？

A ゲノムは遺伝情報の全てを指す用語です。一方、遺伝子は遺伝情報のある一部を指す用語です。全遺伝情報(ゲノム)の中には、たんぱく質の設計図となって機能する部分と、そうでない部分があります。全遺伝情報(ゲノム)の中で、たんぱく質の設計図となって機能する部分を遺伝子と呼んでいます。

Q 8 遺伝子多型って何ですか？

A 全遺伝情報(ゲノム)の中で、たんぱく質の設計図となって機能する部分を遺伝子と呼んでいます。その遺伝子と呼ばれている遺伝情報の一部が、個人間で異なっているところがあります。この遺伝情報の違いが、ヒトの集団では、まれにしか見られない場合と、比較的多く見られる場合があります。この比較的多く見られる遺伝情報の違いを、遺伝子の多型(または遺伝子多型)と呼んでいます。

遺伝子多型とは、100人中1人以上が持つ遺伝情報です

遺伝子多型は、少なくとも100人中1人以上の人が持っている遺伝情報の違いです。これに対して、まれにしか見られない遺伝情報の違いは、遺伝子の変異(または遺伝子変異)と呼んで区別しています。

Q 9 遺伝子多型って、どんな働きがあるの？

A 遺伝子は、たんぱく質の設計図となって機能します。遺伝子の遺伝情報が異なると、そこから出来るたんぱく質の機能や性質も異なってくる場合があります。ここから人の体質などの違いが決められている可能性があると考えられています。よく知られた遺伝子多型に、ABO血液型の遺伝子多型があります。遺伝子に基づき、赤血球にAかBの目印となるたんぱく質が作られます。目印が作れないとO型になります。

お酒の強さも遺伝子多型が決めている!?

お酒に対する強さも遺伝子多型で決まっています。アルコールは体内で有害なアセトアルデヒドに変わります。このアセトアルデヒドを体内から取り除くには、酢酸に変化させる必要があります。この変化を助けている酵素(機能を持ったたんぱく質の一種)の働きには個人差があることがわかってきました。働きの強い酵素を持つ人は、アルデヒドを直ぐに酢酸に変えてしまうので、たくさんお酒を飲んでも平気です。しかし、働きの弱い酵素しか持たない人は体内にアルデヒドが残ってしまい、すぐに顔が赤くなったり、少量のお酒でも気分が悪くなったりします。その酵素の働きの強さを決定していたのが、遺伝子多型であったことがわかりました。

Q 10 遺伝子多型があると病気になるって本当ですか？

A 一個の遺伝子の変化を主な原因として起こる病気を、遺伝子病あるいは単一遺伝子病と呼んでいます。遺伝子病の原因は、ほとんどが遺伝子の変異です。つまり、集団ではまれにしか見られない遺伝情報の違いによって、病気が引き起こされるのです。しかし個人レベルで考えると、この原因は重大な問題なのです。遺伝子病に対し、遺伝子多型は少なくとも100人中1人以上の人が持っている遺伝情報の違いを指し、このケースは決してまれではありません。しかも、遺伝子多型だけで直接病気が引き起こされるといえるほど強い影響力があるとは考えられていません。ただ、遺伝子多型も、食事や生活習慣などと同じように、病気のひとつの原因である可能性はあります。

Q 11 遺伝病と遺伝子多型の違いって何ですか？

A 特定の遺伝子を引き継ぐと、かなりの確率で(数十パーセント以上)かかる病気のことを遺伝病と呼んでいます。遺伝病の中には、若い時に発症するものもあれば、年をとってから発症するものもあります。一方、遺伝子多型は、100人中1人以上に共通してみられる遺伝子の変化で、遺伝病ほどではないですが、病気のなりやすさに関係するものと考えられています。とくに喫煙など、特定の生活習慣をしている人に対して影響力が強いということがわかってきています。

Q 12 遺伝子多型の検査は、実際にどう応用されているの？

A 輸血などで欠かせない血液型の検査は、遺伝子多型の情報を得るための検査です。また、臓器移植時などに起こる拒否反応などを調べるヒト白血球抗原(HLA)のタイピングも、遺伝子多型の情報が必要なのです。

遺伝子多型でダイエット!?

健康関連企業のサービスとして、オーダーメイド医療と称し、遺伝子多型を調べ、「その人に合った保健指導」が行われているものがあります。たとえば、肥満関連の遺伝子多型を調べてダイエット法を指導したり、遺伝子多型情報に応じてサプリメントを処方したりするなどがあげられます。しかしながら、いずれも現状では科学的根拠はありません。

Q 13 多層的オミックスって何ですか？

A 正常な成長や老化でも、また病気でも、全ての生命現象には、細胞の中のたくさんの「分子」が関わっています。生命現象を司る代表的な分子としては、遺伝情報を担うDNA、またその遺伝情報を一時的にコピーしたものであるRNA、RNAの情報に基づいて合成されるたんぱく質、そのたんぱく質等の作用により体内で行われる様々な活動(体を動かすエネルギーを作ったり、老廃物を処理したりなど。これを「代謝」と言います)の産物である無数の小さな分子があります。これらDNA、RNA、たんぱく質、代謝産物のそれぞれの種類の分子の情報を重ね合わせて(つまり多層的に)、それら分子の全体を調べることを多層的オミックス研究と呼びます。

Q 1 オミックス研究の対象者は、何かしなければいけないのですか？

A 何もしていただく必要はありません。すでに保存されている皆様の血液の一部を用いる研究ですので、新たな採血や調査をお願いすることはありません。

Q 2 オミックス研究って、何を研究するの？

A これまで、多目的コホート研究では、研究を始めるときにお答えいただいたアンケート調査の結果や、保存血液の中の栄養素などを測定したデータと、その後のがんや脳卒中・心筋梗塞の発生などとの関係を調べてきました。オミックス研究では、これに加えて、保存血液から遺伝子多型などを調べて、そのデータを追加し、生活習慣と病気の詳細な関係を調べます。遺伝子多型のほかに、体質や生体反応の特徴を現すマーカーとして、遺伝子の状態、たんぱく質などの遺伝子産物の測定を行います。

具体的な研究の流れ

例えば、お酒をたくさん飲むと、がんになる確率が高くなることがわかっています。これに、アルデヒド分解酵素2という、代謝に関わる遺伝子多型の情報を追加するのです。すると、その遺伝子多型によって、がんになる確率への飲酒の影響が変わってくるのが予想されます。発がん物質の活性・分解に関わったり、がんの進展に関わるといわれたり、ホルモンの働きをつかさどったり、脂肪、ビタミン、アルコールの代謝や働きに関わったり、炎症や免疫に作用したりする遺伝子多型、遺伝子に起こった変化の有無、遺伝子の働きを表すマーカーなどを調べる予定です。

オミックス研究関連について

Q 3 オミックス研究の目的って何？

A 血液中のたんぱく質の量や遺伝子多型などが表す体質的な特徴によって、生活習慣によるがんや脳卒中などの病気のなりやすさがどれくらい違うのかを明らかにするための研究です。

体質的な特徴と、病気との関係を調べる重要な研究

例えば、喫煙は肺がんの大きな原因ですが、同じ本数・年数吸っている中でも、肺がんになる人とならない人がいます。その違いは、たばこの煙から体内に取り込まれた発がん物質を活性・分解する酵素の遺伝子多型の違いによるものかもしれません。そこで、タイプ別に調べた場合に、どの程度肺がんになる確率が違うのかを、この研究によって明らかにします。遺伝子多型などのデータを用いた、生活習慣とがん・脳卒中・心筋梗塞などの病気の関係を調べる研究がすぐに実施可能な前向きコホート研究は、日本ではこの多目的コホート研究だけであり、今後の日本人の健康のために大変貴重な研究なのです。

Q 4 オミックス研究は、誰が、どこで研究しているの？

A 国立がん研究センター予防研究部の津金昌一郎を主任研究者とする、多目的コホート研究班が行います。血液中のたんぱく質の量や遺伝子多型などを調べる実験や、そこから得られたデータのコンピューターによる分析は、がんセンターなど、共同研究施設内で行われます。研究班の構成は、ホームページに掲載されています。(http://epi.ncc.go.jp/jphc/)

Q 5 オミックス研究は、どんなところで役立っているの？

A 血液中のたんぱく質の量や遺伝子多型などが、病気のなりやすさに影響しているのかがわかります。もし影響しているのであれば、どれくらいの影響力があるのかがわかります。また、遺伝子多型などによる体質ごとに、健康的に生活するための最適な方法のパターンが見えてくる可能性があります。この研究を皮切りに、日本で遺伝子多型などの研究が進めば、やがて、一人ひとり個別に、細かい生活上のアドバイスができる最適なシステムが出来上がるかもしれません。

Q 6 研究結果は教えてもらえますか？

A 現在は、まだ、血液中のたんぱく質の量や遺伝子多型の違いがどのような健康上の意味を持つのかということが、よくわかっていません。その可能性を探るための研究という位置付けです。そういうわけで、検査結果に添えるべき正しいアドバイスの根拠がありませんので、一人ひとりの方にはお教えできません。研究全体として、どのような研究が行われ、どのような結果が出たかについては、いつもどおりニュースレターでお知らせするほか、直ちにホームページで公表するなど、速やかにお届けします。

Q 7 国際的には、遺伝子多型の研究は、どのように進展していますか？

A まず、1つの遺伝子変異が原因で発病する、まれな単一遺伝子病から研究が始まりました。【例：鎌状赤血球症(1949)、網膜芽細胞腫(1986)、フェニルケトン尿症(1986)、家族性大腸腺腫症(1991)、ハンチントン病(1993)など】2003年に国際ヒトゲノムプロジェクトが完了、初めてヒトゲノムの解読が終了し、全体像が描かれました。ヒトの間のゲノムの個人差が0.1%にすぎないこと、約2万2千個の遺伝子があることなどが予測されました。その後、英国では50万人のゲノムコホート研究が始まるなど、各国で遺伝子のデータバンクが設立され、厳密な管理のもとで、医学への有効利用の検討が始まっています。医学領域では、主に、薬の効きやすさに関係する遺伝子多型など、治療や診断に関わる遺伝子多型の探索が進められてきました。今のところ、遺伝子多型と生活習慣との関連で、生活習慣病の予防に非常に影響の大きいものは見つかっていません。

Q 8 国内では、遺伝子多型の研究は、どのような状況になっていますか？

A 「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」(バイオバンクジャパン、http://biobankjp.org/index.html)は、病院を中心に構築したコホート研究として、平成15年度から第1期、平成20年度から第2期が開始されています。平成17年に、新たにJ-MICC(ジェイミック)研究という、10万人規模の分子疫学コホート研究(ゲノム情報を用いるコホート研究)が開始されました。

オミックス研究対象・検体関連について

Q 1 どんな人が、オミックス研究の対象者になっているのですか？

A 国立がん研究センターに血液を保存してある、多目的コホート研究に参加いただいている方(約6万人)全員(死亡した方を除く)に、研究の実施についてのご案内をお送りいたしました。多目的コホート研究の対象者であっても、血液が保存されていない方にはご案内は送っておりません。血液が保存してある健康な方は、すべて研究対象の候補になります。

対象者の匿名化について

遺伝子多型などのデータを研究に用いるときには、保存血液の番号から再度匿名化によって、切り離されます。それぞれのデータと個人情報につながる番号などを結んだり切り離したりする作業は、ゲノム研究個人情報管理者という第三者によって行われます。研究で用いられる遺伝子多型などの情報だけで、個人を特定はできません。(血液型がA型で、お酒に弱い、などしわかりません)

Q 2 私も研究の対象者なのですか？

A 保存血液がある方(オミックス研究の開始のお知らせを受け取った方)は、研究対象の候補となります。

Q 3 保存血液は、いつ採取したのでしょうか？

A 研究開始時と5年後の住民健康診査などの機会に、生活習慣とがん・脳卒中などの関係を調べる多目的コホート研究利用のためとご説明のうえ、血液を採取させていただきました。

Q 4 保存血液は、どこに保管してあるのですか？

A 国立がん研究センター内、マイナス80度の冷凍庫に凍結保存してあります。

Q 5 血液やDNAは、どのように管理してあるのですか？

A 匿名化して管理されていますので、どの血液が誰のものかは、容器を見ただけではわかりません。これまでに、血液の一部を使ってイソフラボンやビタミン、ホルモン、炎症などを示す指標を測定し、そのデータが研究に用いられました。DNAは血液番号からさらに匿名化された番号で管理し、がん予防・検診研究センター予防研究部内で施設の上、厳重に保管します。

個人情報の管理と運用について

Q 1 これまでに、多目的コホート研究では、どんな情報が集まりましたか？

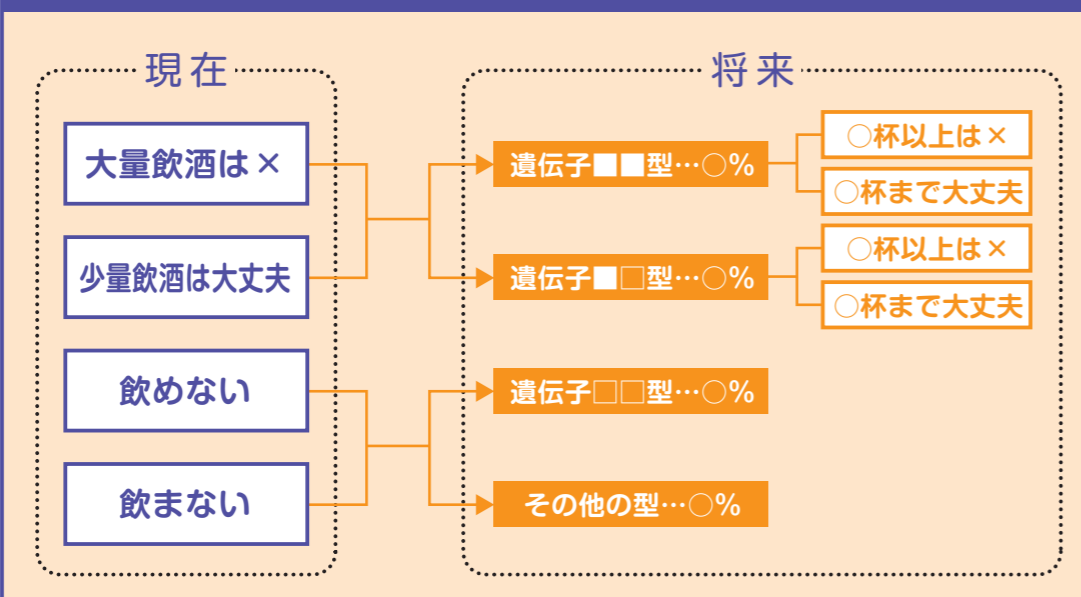
A 研究開始時に選択式のアンケートで生活習慣、食習慣、それまでにかかった病気や健康状態についてお答えいただきました。女性の方には生理に関する質問も含まれていました。一部の方に、住民健康診査を受診された機会にご提供いただいた健診結果の情報が 있습니다。一部の方に提供いただいた保存血液からは、栄養素、抗酸化物質、炎症、細菌やウイルスへの感染を示す指標を検出した情報が 있습니다。追跡調査で把握した、死亡、がんの発生、循環器疾患の発症の情報などがあります。

以上の情報は、匿名化されたデータとして保管されています。それぞれのデータと個人情報につながる番号などを結んだり切り離したりする作業は、個人情報取り扱い責任者という第三者によって行われます。

Q 2 今後、オミックス研究でどんな情報がわかると予測されていますか？

A 保存血液から、食事や薬、たばこやお酒を体内で分解する酵素の働きの違い、免疫力に関係する物質の働きの違いなどを決める遺伝子多型などを調べて、その情報をこれまでの生活習慣情報に追加します。

たとえば、お酒によるがんのリスクを遺伝子多型別に指導することができるようになります



Q 3 オミックス研究の対象者になることで、個人の不利益になるようなことはないですか？

A すでに保存されている血液を用いる研究ですので、あらためて採血や調査をお願いすることはありません。血液中のたんぱく質の量や遺伝子多型などのデータは、グループとして比較研究され、誰のものかわからないよう匿名化されたデータを用いて行われます。

厳重に管理・保護される個人情報

- お名前などの個人情報は、匿名化されます。
- 病気の発生などの追跡情報のデータと、遺伝子情報のデータを結びつけるのは、ゲノム研究個人情報管理者という第三者によってしか行われません。
- 遺伝子多型の情報だけで、個人を特定はできません。(血液型がA型で、お酒に弱い、などしかわかりません。)

Q 4 検査結果の情報は、誰が、どこで、どのように管理しているのですか？

A 検査結果のデータは匿名化され、国立がん研究センター予防研究部の管理者によって厳重に管理・保護されます。遺伝情報を扱う研究は、施設(国立がん研究センター)の「倫理審査委員会」に研究計画を申請し、承認を得なければ実施できません。

Q 5 保存血液は、いつまで使われるのですか？

A 現在は、平成35年12月31日までという研究計画をたてています。延長する場合には、ニュースレターやホームページなどで改めてご案内します。

個人情報管理と運用について

Q
A

6 自分だけの研究結果は 教えてもらえるのですか？

現在は、まだ、血液中のたんぱく質の量や遺伝子多型がどのような健康上の意味を持つのかということが、よくわかっていません。その可能性を探るための研究という位置付けです。このため、検査結果に添えるべき正しいアドバイスの根拠がありませんので、一人ひとりの方にはお教えできません。全体として、どのような研究が行われ、どのような結果が出たかについては、いつも通りニュースレターでお知らせするほか、直ちにホームページで公表し、速やかにお届けします。

Q
A

7 私の血液は 使わないでほしいのですが…

お名前と、おわかりになればIDをお伝えください。IDはお送りしたご案内の宛名の右側に記載されています。ご希望に沿ったお取り扱いをいたします。**(できるだけであれば、なるべく拒否しない方向で収めていただけるようお話しください。貴重な医学研究である一方、対象者への損害は考えられません)**

Q
A

8 個人の秘密を他人に見られるようで 嫌なのですが…

この研究は、個人を研究するものではありませんので、ご理解ください。コホート研究では、誰のデータがどうなっているのかはわからない状態で、たとえば喫煙者と非喫煙者のがんの発生率など、グループごとの数字を扱い、比較します。

オミックス研究



よくあるご質問集に
対するお問い合わせ先

多目的コホート研究事務局

(独) 国立がん研究センター がん予防・検診研究センター 予防研究部内

〒104-0045 東京都中央区築地 5-1-1 TEL : 0120-220-510

ホームページ : <http://epi.ncc.go.jp/jphc/>

e-mail : jphcadmin@ml.res.ncc.go.jp