

## データベース研究事業の実施のお知らせ

京都大学では、国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 平成 28 年度 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業において、病気の診断や治療の向上を目指して、日本国内の複数の拠点から希少・難治性疾患、がん、感染症、認知症・難聴の疾患領域において、実際に治療を受けられた方の臨床情報・ゲノム情報を、個人を識別できない状態で収集し、公開します。以下にその概要を記しますので、ご理解の程お願い致します。

平成 29 年 10 月 24 日

平成 30 年 11 月 7 日 改定

令和 3 年 2 月 15 日 改定

### 研究計画名

ゲノム医療を促進する臨床ゲノム情報知識基盤の構築

### 研究の目的・意義

複数の疾患領域における臨床情報・ゲノム情報を収集し、公開することで、今後の医学研究の参考資料とします。

### 研究期間

倫理審査承認日より 2026 年 3 月 31 日まで

### 研究の方法

日本国内の複数の拠点から、疾患に関する遺伝子変異データ及び限定された臨床情報を、個人を識別できない形で収集し、データベースに登録します。登録したデータは、今後の医学研究に役立てるため、非制限で公開します。データベースの開発は、京都大学・国立国際医療研究センター病院・慶應義塾大学が共同で行います。

収集・公開する情報の項目は、以下の通りです。

- ・ 疾患名
- ・ 遺伝子名
- ・ 1～数個程度の SNV・SNP 等、または  $p$  値 $<10^{-4}$  の SNP のすべて
- ・ 年齢(任意。年齢層としての収集・公開も含む)
- ・ 性別(任意。不明、混合等を含む)

データベースは非制限・オープンアクセスのデータベースであり、国内外へ一般公開されます。

本研究は、京都大学大学院医学研究科・医学部および医学部附属病院医の倫理委員会の審査を受け、研究機関の長に承認されています。

#### 研究資金・利益相反について

本研究は運営費交付金により実施します。また、本研究は、特定の企業からの資金提供を受けておりません。臨床研究の実施にあたり、利益相反については、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査しています。

#### 研究機関名

京都大学

#### 研究協力機関について

本データベースは、国立研究開発法人 日本医療研究開発機構によるサポートのもと、京都大学・国立国際医療研究センター、慶應義塾大学が共同で開発しました。

研究協力機関の代表者は、以下の通りです。

国立国際医療研究センター 溝上雅史  
慶應義塾大学 小崎健次郎

また、本データベースでは、以下の拠点より、疾患に関する遺伝子変異データ及び限定された臨床情報の提供を受けます。

#### [希少・難治性疾患領域]

- ・ 希少・難治性疾患領域における臨床ゲノムデータストレージの整備に関する研究  
所属機関(代表機関) 慶應義塾大学  
研究開発代表者 小崎 健次郎
- ・ 希少・難病分野の臨床ゲノム情報統合データベース整備  
所属機関(代表機関) 東京大学  
研究開発代表者 辻 省次

#### [がん領域]

- ・ ゲノム創薬・医療を指向した全国規模の進行固形がん、及び、遺伝性腫瘍臨床ゲノムデータストレージの構築  
 所属機関(代表機関) 国立がん研究センター  
 研究開発代表者 中釜 斉
- ・ がん領域における臨床ゲノム情報データストレージの整備に関する研究  
 所属機関(代表機関) 名古屋医療センター  
 研究開発代表者 堀部 敬三
- ・ 大規模ゲノム医療体制の確立と知識データベースの構築  
 所属機関(代表機関) 東京大学  
 研究開発代表者 宮園 浩平
- ・ 国内完結型がんクリニカルシーケンスの社会実装と統合データベース構築およびゲノム医療人材育成に関する研究開発  
 所属機関(代表機関) 京都大学  
 研究開発代表者 武藤 学

#### [感染症領域]

- ・ ヒトとウイルスのゲノム情報と臨床情報の統合による HTLV-1 関連疾患の診療支援全国ネットワークの確立  
 所属機関(代表機関) 京都大学  
 研究開発代表者 松田 文彦
- ・ B型肝炎に関する統合的臨床ゲノムデータベースの構築を目指す研究  
 所属機関(代表機関) 国立国際医療研究センター  
 研究開発代表者 溝上 雅史
- ・ HIV 感染症に関する臨床ゲノム情報データストレージの構築に関する研究  
 所属機関(代表機関) 国立感染症研究所  
 研究開発代表者 俣野 哲朗

#### [認知症・その他領域]

- ・ 感覚器障害領域を対象とした統合型臨床ゲノム情報データストレージの構築に関する研究  
 所属機関(代表機関) 信州大学  
 研究開発代表者 宇佐美 真一
- ・ 認知症臨床ゲノム情報データベース構築に関する開発研究  
 所属機関(代表機関) 大阪市立大学  
 研究開発代表者 森 啓

#### 同意の撤回、またはオプトアウトについて

本データベースへの公開についての同意を撤回する場合、またはオプトアウトによるデータの削除を希望される場合は、データ提供元となる研究協力機関へお問い合わせください。

#### 研究責任者

京都大学大学院医学研究科 人間健康科学系専攻 ビッグデータ医科学分野  
教授 奥野 恭史

#### 本研究に関する問い合わせ窓口

##### (研究者における窓口)

京都大学大学院医学研究科 人間健康科学系専攻 ビッグデータ医科学分野  
奥野 恭史  
電話 075-751-4881  
okuno.yasushi.4c@kyoto-u.ac.jp

##### (病院の窓口)

京都大学医学部附属病院 相談支援センター  
電話 075-751-4748  
ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp