

PRESS RELEASE

2020年6月8日

理化学研究所

東京大学

東京医科歯科大学

岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

国立がん研究センター

名古屋大学

日本医療研究開発機構

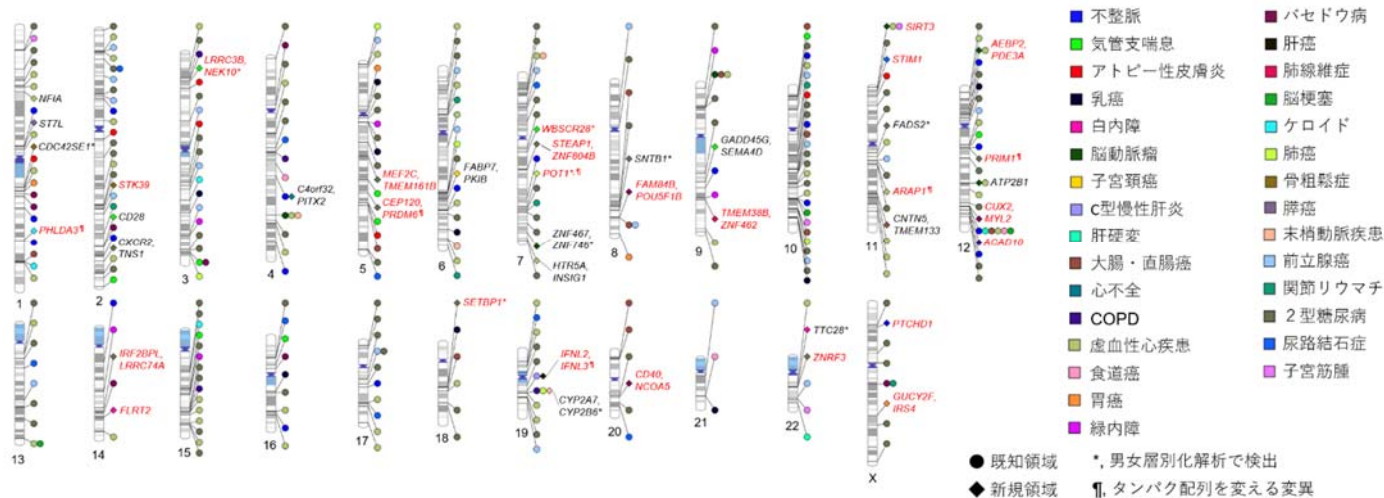
疾患発症に関わる日本人の遺伝的特徴の解明**—日本人 21 万人のゲノム解析により遺伝的変異を検索—**

理化学研究所（理研）生命医科学研究センター統計解析研究チーム（研究当時）の鎌谷洋一郎チームリーダー、石垣和慶特別研究員、久保充明副センター長（研究当時）、東京大学の門脇孝名誉教授、山内敏正教授、東京医科歯科大学の稲澤譲治教授らの国際共同研究グループ^{*}は、バイオバンク・ジャパン^[1]のゲノムデータを用いて、東北メディカル・メガバンク計画^[2]、JPHC 研究^[3]、J-MICC 研究^[4]と共同で日本人約 21 万人のゲノム解析を行い、27 疾患に関わる 320 の遺伝的変異を同定し、そのうち重要な遺伝的バリエーション^[5]について、国立がん研究センターバイオバンク^[6]、国立長寿医療研究センターバイオバンク^[7]ならびに OACIS 研究^[8]の協力で再現性を確認しました。

本研究成果は、疾患の病態の理解、疾患発症リスクの民族差の理解、個々人の遺伝子情報に基づく個別化医療の発展に貢献すると期待できます。

今回、共同研究グループは、42 疾患を対象とした東アジアにおける最大規模のゲノムワイド関連解析（GWAS）^[9]を実施し、320 の遺伝的変異を同定しました。そのうち 25 変異は、欧米での研究では検出されなかった新しい変異であり、虚血性心疾患に関連する *ATG16L2*、肺がんに関連する *POT1*、ケロイドに関連する *PHLDA3* などの遺伝子のタンパク質のアミノ酸配列を変える変異が含まれていました。また、この GWAS の解析結果と転写因子^[10]の結合部位を統合する解析を実施し、疾患発症に関与する転写因子と疾患の 378 の組み合わせを同定しました。

本研究は、科学雑誌『*Nature Genetics*』オンライン版（6月8日付：日本時間6月9日）に掲載されます。



本研究で同定された疾患感受性遺伝子の一覧（新規領域は赤字で表示）

研究支援

本研究は、日本医療研究開発機構（AMED）のオーダーメイド医療の実現プログラム「疾患関連遺伝子等の探索を効率化するための遺伝子多型情報の高度化（研究開発代表者：久保充明）」「ゲノム網羅的解析情報を基盤とするオーダーメイドがん医療実現のための開発研究（研究開発代表者：稲澤譲治）」「メタボリック・シンドローム関連疾患の個別化医療実現（研究開発代表者：門脇孝）」による支援を受けて行われました。

1. 背景

関節リウマチや2型糖尿病、非家族性がんなどの多因子疾患には、無数の遺伝的変異が関与しています。大半の変異の影響は非常に弱いため、それらの変異を効率的に同定するためには、多くの患者検体を対象とした大規模なゲノムワイド関連解析（GWAS）が必要です。

近年、欧米人を中心に大規模なGWASが多く実施され、疾患病因の解明が進んでいます。また、その解析結果は、疾患発症予測^{[1]注3)}や治療層別化^{[11]注4)}などの目的で、臨床現場での実用性が示されつつあります。一方、遺伝的変異の分布には民族差があるため、欧米での解析結果を日本人に適用できる範囲は限定的であることから^{注5)}、日本でのゲノム医療実装のためには日本人のGWASが必要不可欠であると考えられています。

バイオバンク・ジャパン（BBJ）は、2003年に開始した世界でも最も早くから構築されている大規模バイオバンクの一つで、日本全国12の医療機関とその協力病院から、第一期に約20万人、第二期に約6.7万人のDNAと臨床情報を収集し、第一期については血清サンプルも収集しています。今回、共同研究グループは、日本人における疾患発症に関わる遺伝的変異を同定するため、BBJ第一期

のゲノムワイド SNP^[12]データを用いて、国内の多数の研究グループと協力し、42 の多因子疾患を対象とした GWAS を実施しました。

注 1) Khera, A. V. *et al.* Genome-wide polygenic scores for common diseases identify individuals with risk equivalent to monogenic mutations. *Nat. Genet.* 50, 1219-1224 (2018).

注 2) Natarajan, P. *et al.* Polygenic risk score identifies subgroup with higher burden of atherosclerosis and greater relative benefit from statin therapy in the primary prevention setting. *Circulation* 135, 2091-2101 (2017).

注 3) Kullo, I. J. *et al.* Incorporating a Genetic Risk Score Into Coronary Heart Disease Risk Estimates CLINICAL PERSPECTIVE. *Circulation* 133, 1181-1188 (2016).

注 4) Marston, N. A. *et al.* Predicting Benefit From Evolocumab Therapy in Patients With Atherosclerotic Disease Using a Genetic Risk Score: Results From the FOURIER Trial. *Circulation* 141, 616-623 (2020).

注 5) Martin, A. R. *et al.* Clinical use of current polygenic risk scores may exacerbate health disparities. *Nat. Genet.* 51, 584-591 (2019).

2. 研究手法と成果

共同研究グループは、バイオバンク・ジャパンに含まれる 42 の各疾患サンプル（表 1）をケース群とし、コントロール群にバイオバンク・ジャパンの非類縁疾患のサンプル、東北メディカル・メガバンク機構、いわて東北メディカル・メガバンク機構、日本多施設共同コーホート研究、JPHC 研究から提供されたサンプルを含め、合計 212,453 人の日本人を対象に GWAS を実施しました。本研究は、非欧米人における疾患を対象とした GWAS では最大規模のプロジェクトです。

アレルギー関連疾患

- 気管支喘息
- アトピー性皮膚炎
- 花粉症
- 蕁麻疹

自己免疫疾患

- 関節リウマチ
- バセドウ病

心血管系疾患

- 虚血性心疾患
- 脳動脈瘤
- 脳梗塞
- 心不全
- 末梢動脈疾患

感染症

- B型慢性肝炎
- C型慢性肝炎
- 肺結核

代謝疾患

- 2型糖尿病

肺疾患

- 肺線維症
- COPD

眼科疾患

- 白内障
- 緑内障

婦人科疾患

- 子宮筋腫
- 子宮内膜症

悪性腫瘍

- 肺癌
- 食道癌
- 胃癌
- 大腸・直腸癌
- 肝癌
- 膵癌
- 胆嚢・胆管癌
- 乳癌
- 前立腺癌
- 子宮体癌
- 子宮頸癌
- 卵巣癌
- 造血器腫瘍

その他

- ケロイド
- 不整脈
- 尿路結石症
- 骨粗鬆症
- 肝硬変
- ネフローゼ症候群
- 歯周病
- てんかん

表 1 本研究でゲノムワイド関連解析 (GWAS) の対象とした 42 の疾患

その結果、全体で 27 疾患の発症に関連する 320 の遺伝的変異（疾患感受性変異）を同定し、そのうち 25 変異は欧米人を対象とした GWAS では検出されなかった新しい疾患感受性変異でした。この 25 の新規変異のアレル頻度^[13]は、欧米人よりも東アジア人で高いことが分かりました（図 1）。GWAS の検出力はアレル頻度に依存するため、これらの新規変異は欧米人を対象とした GWAS では検

出されにくいことから、東アジア人におけるゲノム研究の有用性を確認できました。

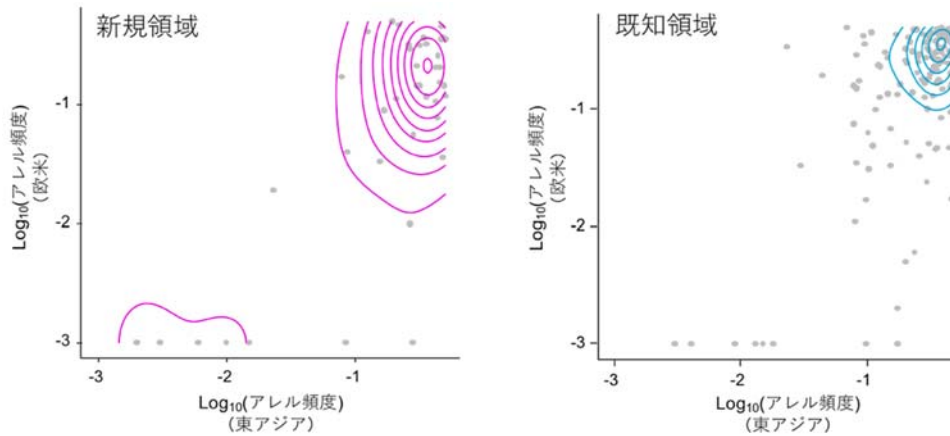


図1 疾患感受性変異のアレル頻度

疾患感受性変異のアレル頻度を東アジア人と欧米人とで比較した。右の既知の変異では、グラフの右上にアレル頻度が集中しており、東アジア人と欧米人とでアレル頻度に差はあまり見られない。一方、左の新規の変異では、欧米人よりも東アジア人でアレル頻度が高い変異（グラフの右上から下に広がっている）が存在する。

次に、本研究で同定された疾患感受性変異の生物学的な機能に注目しました。25 の新規変異のうち、7 変異がタンパク質のアミノ酸配列に影響を与える可能性が示唆されました。この 7 変異のうち 3 つは欧米人には存在しない変異であり、欧米人を対象とした GWAS では検出することができない知見です。この 3 変異が影響する遺伝子は、虚血性心疾患に関連する *ATG16L2* (図 2)、肺がんに関連する *POT1*、ケロイドに関連する *PHLDA3* であり、各疾患の病因の解明につながる発見だと考えられます。このうち *ATG16L2* と *POT1* に関しては、大阪急性冠症候群研究 (OACIS)、国立長寿医療研究センター (NCGG) バイオバンク、国立がん研究センター (NCC) バイオバンクのサンプルを用いて再現性を確認しました。

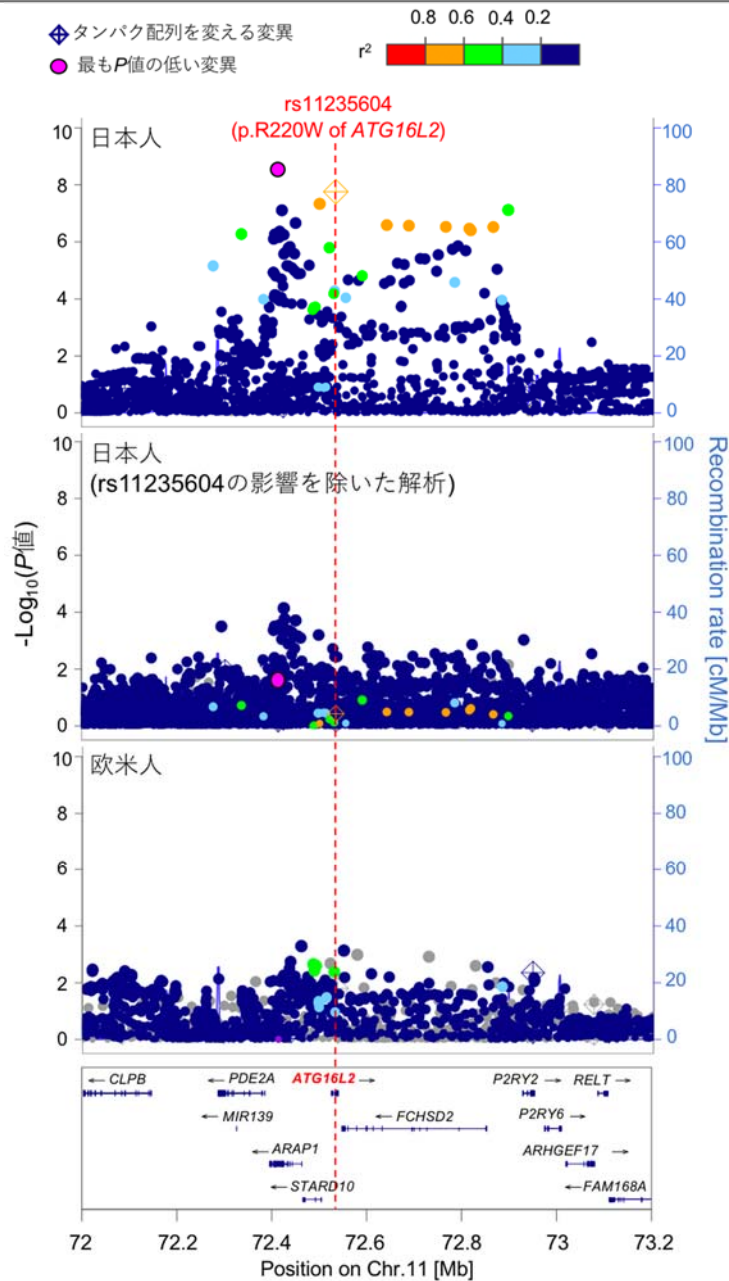


図2 虚血性心疾患の発症に関与する東アジア人特異的変異

11番染色体上の *ATG16L2* 遺伝子のアミノ酸配列を変える遺伝的変異 (rs11235604: 東アジア人のみに存在) の周辺の虚血性心疾患の GWAS 結果。 r^2 は、連鎖不平衡係数 (集団中における遺伝子変異間の相関係数。この係数が高いほど遺伝子変異が同じシグナルを反映していることが示唆される)。

上段・中段は、本研究の虚血性心疾患の GWAS 結果。コンディショナル解析により rs11235604 の影響を除く前後での結果を示す。rs11235604 の影響を除くことで最も P 値の低い変異のシグナル (ピンク色の丸) が消失していることから、rs11235604 がこの領域のシグナルを説明し得ることが確認された。

下段は、欧米人の虚血性心疾患の GWAS 結果。rs11235604 は欧米人には存在しない変異なので、この領域には有意なシグナルが観測されていない。

また、本研究で同定された疾患感受性変異が遺伝子の発現量に与える影響も評価しました。一般に、遺伝子の発現量に影響を与える変異を eQTL^[14]と呼びます。eQTL を解析したところ、脳動脈瘤の発症に関与する変異が、動脈組織において *ATP2B1* 遺伝子の発現量を下げることが示唆されました（図 3）。マウスを用いた研究では、血管平滑筋における *ATP2B1* 遺伝子の発現量の低下は高血圧を引き起こすことが示されています^{注 6)}。よって、この変異は、動脈組織における *ATP2B1* 遺伝子の発現量を低下させ、血圧を上昇させることで脳動脈瘤の発症に関与すると考えられます。

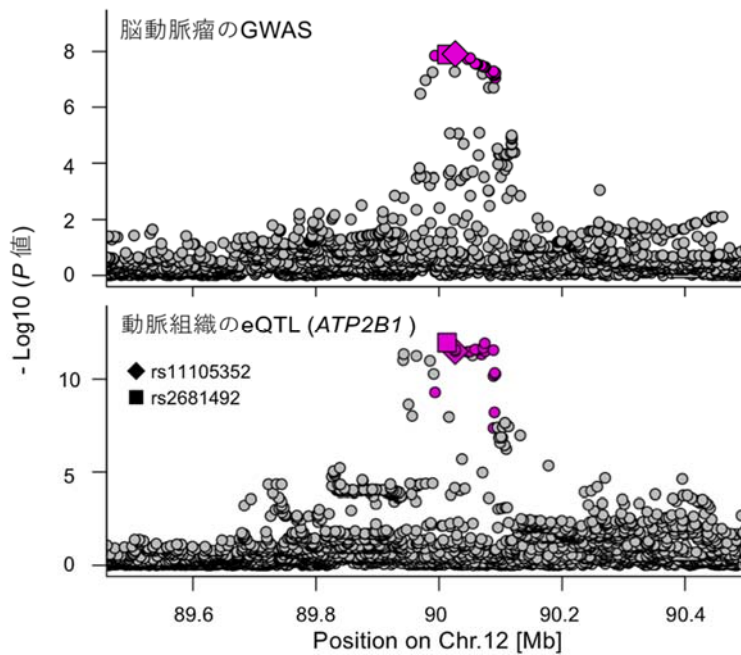


図 3 脳動脈瘤発症と *ATP2B1* 遺伝子の発現量の関連

上段：本研究の脳動脈瘤の GWAS 結果。最も強いシグナル（菱形）は rs11105352 で検出された。
 下段：動脈組織における *ATP2B1* 遺伝子に対する eQTL 解析結果。最も強いシグナル（四角）は rs2681492 で検出された。
 12 番染色体に存在する rs11105352 と rs2681492 の両方と相関関係の強い遺伝的変異を紫色で示した。脳動脈瘤の GWAS と動脈組織における *ATP2B1* 遺伝子に対する eQTL の両方のシグナルが共通の遺伝的変異に由来し得ることが示されている。

注 6) Kobayashi, Y. *et al.* Mice Lacking Hypertension Candidate Gene *ATP2B1* in Vascular Smooth Muscle Cells Show Significant Blood Pressure Elevation. *Hypertension* 59, 854-860 (2012).

最後に、疾患感受性変異の生物学的機能に関する知見をさらに広げるため、細胞の機能調整に重要な役割を担う転写因子に注目しました。2,868 のクロマチン免疫沈降シーケンス^[15]のデータを独自に解析し、GWAS で検出された変異がどの転写因子の結合部位に集積しているかを評価した結果、378 の有意な集積が確認されました (FDR^[16] < 0.05)。この解析により、疾患発症に関与する転写因子の候補が多く示唆されました。具体的には、関節リウマチ、バセドウ病、アトピー性皮膚炎などの免疫関連疾患と RELA (免疫反応の調整に重要な NF- κ B^[17])

の構成要素)、前立腺がんと AR (男性ホルモン受容体)、2 型糖尿病と FOXA2 (膵島からのインスリン分泌を制御する) などです (図 4)。これらの知見により、疾患感受性変異の生物学的機能を転写因子活性の観点から確認することができました。

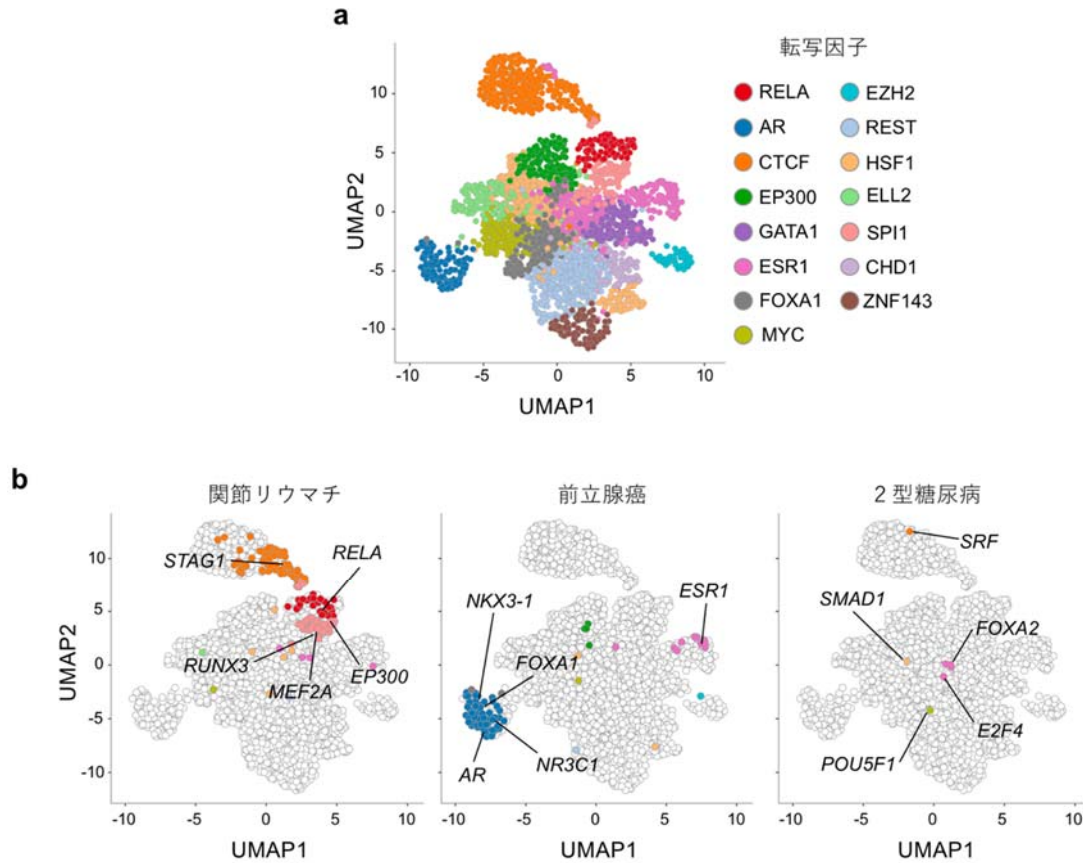


図 4 疾患発症に関与する転写因子

- a) 2,868 個の転写因子結合部位のデータを UMAP により次元圧縮した結果。UMAP とはトポロジーデータ解析のアイデアに基づき、高次元データを二次元平面に投影する新しい手法である。それをさらに K-means 法によりクラスタリングした結果を異なる色で示している。これによって、高次元であり人間には全体像を把握しづらい転写因子結合部位の関係性を可視化した。各クラスター内で最も多い転写因子の遺伝子名を図右に示した。
- b) 各疾患の GWAS で検出された変異の転写因子の結合部位における集積。有意な集積を、a と同じ各クラスター特異的な色で示した (FDR < 0.05)。また、5 個の最も有意な転写因子の遺伝子名も示した。

3. 今後の期待

本研究結果は疾患発症に関わる生物学的機序の遺伝子、転写因子レベルでの解明に貢献すると考えられます。また、ゲノム研究の対象が欧米人に偏っているという、現在のゲノム研究の大きな問題点の改善にも貢献すると期待できます。

また、全ての GWAS の解析結果を、バイオサイエンスデータベースセンター (NBDC、Research ID: hum0014.v17) と理研が独自に構築した日本人集団ゲノム

関連解析情報データベース「Jenger^{注7)}」より公開しました。今回の解析結果をもとに多くの研究が展開され、さらなる研究成果につながることも期待できます。

注7) <http://jenger.riken.jp/>

4. 論文情報

<タイトル>

Large scale genome-wide association study in a Japanese population identifies novel susceptibility loci across different diseases

<著者名>

Kazuyoshi Ishigaki, Masato Akiyama, Masahiro Kanai, Atsushi Takahashi, Eiryō Kawakami, Hiroki Sugishita, Saori Sakaue, Nana Matoba, Siew-Kee Low, Yukinori Okada, Chikashi Terao, Tiffany Amariuta, Steven Gazal, Yuta Kochi, Momoko Horikoshi, Ken Suzuki, Kaoru Ito, Satoshi Koyama, Kouichi Ozaki, Shumpei Niida, Yasushi Sakata, Yasuhiko Sakata, Takashi Kohno, Kouya Shiraishi, Yukihide Momozawa, Makoto Hirata, Koichi Matsuda, Masashi Ikeda, Nakao Iwata, Shiro Ikegawa, Ikuyo Kou, Toshihiro Tanaka, Hidewaki Nakagawa, Akari Suzuki, Tomomitsu Hirota, Mayumi Tamari, Kazuaki Chayama, Daiki Miki, Masaki Mori, Satoshi Nagayama, Yataro Daigo, Yoshio Miki, Toyomasa Katagiri, Osamu Ogawa, Wataru Obara, Hidemi Ito, Teruhiko Yoshida, Issei Imoto, Takashi Takahashi, Chizu Tanikawa, Takao Suzuki, Nobuaki Sinozaki, Shiro Minami, Hiroki Yamaguchi, Satoshi Asai, Yasuo Takahashi, Ken Yamaji, Kazuhisa Takahashi, Tomoaki Fujioka, Ryo Takata, Hideki Yanai, Akihide Masumoto, Yukihiko Koretsune, Hiromu Kutsumi, Masahiko Higashiyama, Shigeo Murayama, Naoko Minegishi, Kichiya Suzuki, Kozo Tanno, Atsushi Shimizu, Taiki Yamaji, Motoki Iwasaki, Norie Sawada, Hirokazu Uemura, Keitaro Tanaka, Mariko Naito, Makoto Sasaki, Kenji Wakai, Shoichiro Tsugane, Masayuki Yamamoto, Kazuhiko Yamamoto, Yoshinori Murakami, Yusuke Nakamura, Soumya Raychaudhuri, Johji Inazawa, Toshimasa Yamauchi, Takashi Kadowaki, Michiaki Kubo and Yoichiro Kamatani

<雑誌>

Nature Genetics

<DOI>

10.1038/s41588-020-0640-3

5. 補足説明

[1] バイオバンク・ジャパン (BBJ)

アジア最大規模の疾患バイオバンクで、東京大学医科学研究所内に設置されている。オーダーメイド医療の実現プログラムの基盤であり、日本人 20 万人から収集した DNA や血清サンプルを臨床情報とともに厳重に保管し、研究者への試料やデータの提供を行っている。

詳細は <https://biobankjp.org/> を参照。

[2] 東北メディカル・メガバンク計画

東日本大震災の被災地を含む地域で長期健康調査を行い、被災地の健康状態の改善および遺伝要因・環境要因を考慮した次世代型医療・予防の確立を目標とした計画。日本医療研究開発機構（AMED）の支援を受け、東北大学東北メディカル・メガバンク機構と岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構が連携して事業を実施している。

詳細は <https://www.megabank.tohoku.ac.jp/>、<http://iwate-megabank.org/> を参照。

[3] JPHC 研究（JPHC Study、多目的コホート研究）

「多目的コホートに基づくがん予防など健康の維持・増進に役立つエビデンスの構築に関する研究（主任研究者 津金昌一郎 国立がん研究センター社会と健康研究センター長）」において、全国 11 保健所と国立がん研究センター、国立循環器病研究センター、大学、研究機関、医療機関などとの共同研究として行われている。

詳細は <http://epi.ncc.go.jp/jphc/> 参照。

[4] J-MICC 研究（日本多施設共同コホート研究）

がんなどの生活習慣病に対し、生活習慣に加え、遺伝的体質も考慮した予防対策に必要な基礎データを築くことを目的として、13 の大学・がんセンターが共同して実施している大規模追跡調査（中央事務局：名古屋大学）。研究は 2005 年（一部 2004 年）に開始され、千葉から沖縄におよぶ地域で約 103,000 名が参加、現在も追跡調査を継続している。

詳細は <http://www.jmicc.com/> を参照。

[5] 遺伝的バリエーション

個人間でゲノム DNA 配列が違う場所を指す。遺伝的バリエーションのうち、代表的なものが一塩基多型（single nucleotide polymorphism；SNP）である。

参考：<https://bsd.neuroinf.jp/wiki/遺伝子多型>

[6] 国立がん研究センター（NCC）バイオバンク

国立がん研究センターでは、中央病院（東京都中央区）・東病院（千葉県柏市）を受診された患者を対象に、検査に使用した血液や組織、手術などで摘出された組織の診療後の残り、それらに付随する診療情報、診療後の経過の情報の提供・研究への利用をお願いし、これらの試料と情報を整理して保管し、がんなどの医学研究に使用している。本研究においては、肺がん患者の血液検体をゲノム解析に使用した。

詳細は <https://www.ncc.go.jp/jp/biobank/index.html> を参照。

[7] 国立長寿医療研究センター（NCGG）バイオバンク

国立長寿医療研究センターのメディカルゲノムセンターの所掌事業として運営されているバイオバンク。NCGG バイオバンクは、高齢期に発症する認知症や骨関節疾患などを中心に、サンプルを収集・保管している。

詳細は <https://www.ncgg.go.jp/mgc/biobank/index.html> を参照。

[8] OACIS 研究（大阪急性冠症候群研究）

阪神地区の 25 施設で収集された急性心筋梗塞患者を登録した、大阪大学を中心とするプロジェクト。Osaka Acute Coronary Insufficiency Study の略。

[9] ゲノムワイド関連解析（GWAS）

疾患や身長・体重などの量的な形質に影響があるゲノム上のマーカー（遺伝的変異）を、網羅的に検索する手法。2002 年に、理研が世界に先駆けて報告を行っており、以降、さまざまな疾患や量的形質に関連するゲノムマーカー同定に貢献している。GWAS は Genome-Wide Association Study の略。

[10] 転写因子

DNA 上の特定の配列を認識して結合し、RNA の転写の開始に関わる因子。結合部位の遺伝的バリエーションは転写因子の結合のしやすさに影響する。

[11] 治療層別化

ここでは個々の患者のゲノム情報に応じて治療方針を決定することを指す。オーダーメイド医療の一形態だといえる。

[12] SNP

遺伝的バリエーションのうち、頻度の高い異なるアレルが二つ以上あるものを、多型 polymorphism と呼ぶ。そのうち、一塩基の違いに基づく多型を SNP（一塩基多型）という。集団における個人間の遺伝情報の違いの大半は SNP である。SNP は Single nucleotide polymorphism の略。

[13] アレル頻度

遺伝的バリエーションにおける個々の染色体上の DNA 配列をアレルといい、集団の中でのアレルの頻度をアレル頻度という。日本人を含む東アジア集団と、欧州系集団、アフリカ系集団との間で、アレル頻度には少しずつ違いが見られる。

[14] eQTL

遺伝子の発現量の個人差に関与するゲノム領域。eQTL は expression Quantitative Trait Locus の略。

[15] クロマチン免疫沈降シーケンス

転写因子などのタンパク質がゲノム全体のどの部位に結合するかを同定する手法。特異抗体を用いて DNA 結合タンパク質を免疫沈殿させた後に、その DNA 配列をシーケンスする。

[16] FDR

統計学的検定を多数実施する場合、 P 値=0.05 の有意水準では多くの偽陽性が生じる。この検定数の影響を考慮して補正された有意性を示す指標。FDR は False discovery rate の略。

[17] NF- κ B

サイトカインなどのさまざまな刺激により活性化され、免疫反応において中心的役割を果たす転写因子の一つ。NF- κ B 活性化は炎症性疾患、悪性腫瘍などで確認されている。

6. 発表者・機関窓口

* 今般の新型コロナウイルス感染症対策として、理化学研究所では在宅勤務を実施しておりますので、メールにてお問い合わせ願います。

<発表者> ※研究内容については発表者にお問い合わせ下さい

理化学研究所

生命医科学研究センター ゲノム解析応用研究チーム

客員主管研究員 鎌谷 洋一郎 (かまたに よういちろう)

(東京大学大学院新領域創成科学研究科 教授)

客員研究員 石垣 和慶 (いしがき かずよし)

統合生命医科学研究センター (研究当時)

副センター長 (研究当時) 久保 充明 (くぼ みちあき)



石垣 和慶



鎌谷 洋一郎



久保 充明

東京大学大学院医学系研究科 (東京大学医学部附属病院)

糖尿病・生活習慣病予防講座 特任教授 (研究当時)

門脇 孝 (かどわき たかし)

(現 東京大学 名誉教授)

代謝・栄養病態学 教授 山内 敏正 (やまうち としまさ)

東京医科歯科大学 難治疾患研究所

分子細胞遺伝分野 教授 稲澤 譲治 (いなざわ じょうじ)

<機関窓口>

理化学研究所 広報室 報道担当

E-mail: ex-press[at]riken.jp

東京大学大学院新領域創成科学研究科 広報室

TEL : 04-7136-5450 (直通)

E-mail : press[at]k.u-tokyo.ac.jp

東京大学医学部附属病院 パブリック・リレーションセンター

(担当：渡部、小岩井)

TEL : 03-5800-9188 (直通)

E-mail : pr[at]adm.h.u-tokyo.ac.jp

東京医科歯科大学 総務部総務秘書課広報係

TEL : 03-5803-5833 FAX : 03-5803-0272

E-mail : kouhou.adm[at]tmd.ac.jp

岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 広報・企画部門

TEL : 019-651-5110 (内線 5508/5509) FAX : 019-907-0711

E-mail : megabank[at]j.iwate-med.ac.jp

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 広報戦略室

室長 長神 風二 (ながみ ふうじ)

TEL : 022-717-7908

E-mail : pr[at]megabank.tohoku.ac.jp

国立がん研究センター 企画戦略局 広報企画室

TEL : 03-3542-2511 FAX : 03-3542-2545

E-mail : ncc-admin[at]ncc.go.jp

<AMED 事業に関すること>

国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED)

ゲノム・データ基盤開発事業部 ゲノム医療基盤研究開発課

TEL: 03-6870-2228

E-mail: order-made[at]amed.go.jp

※上記の[at]は@に置き換えてください。

※国際共同研究グループ

理化学研究所

生命医科学研究センター

統計解析研究チーム (研究当時)

チームリーダー

鎌谷 洋一郎 (かまたに よういちろう)

(現ゲノム解析応用研究チーム 客員主管研究員、

東京大学大学院新領域創成科学研究科 教授)

特別研究員

石垣 和慶 (いしがき かずよし)

(現ゲノム解析応用研究チーム 客員研究員、

Harvard Medical School, Broad Institute, Research Fellow)

リサーチアソシエイト

秋山 雅人 (あきやま まさと)

- (現ゲノム解析応用研究チーム 客員研究員、
九州大学大学院 医学研究院 講師)
- 研修生 金井 仁弘 (かない まさひろ)
客員主管研究員 高橋 篤 (たかはし あつし)
(国立循環器病研究センター研究所 病態ゲノム医学部 部長)
研修生 坂上 沙央里 (さかうえ さおり)
客員研究員 ロー・シュー・キー (Low Siew-Kee)
(現がん研究会がん研究所)
客員主管研究員 岡田 随象 (おかだ ゆきのり)
(大阪大学 大学院医学系研究科 教授)
上級研究員 寺尾 知可史 (てらお ちかし)
(現 ゲノム解析応用研究チーム チームリーダー)
- 自己免疫疾患研究チーム
- チームリーダー 山本 一彦 (やまもと かずひこ)
副チームリーダー 高地 雄太 (こうち ゆうた)
(現 東京医科歯科大学 難治疾患研究所 教授)
副チームリーダー 鈴木 亜香里 (すずき あかり)
- 糖尿病・代謝ゲノム疾患研究チーム
- チームリーダー 堀越 桃子 (ほりこし ももこ)
研修生 鈴木 颯 (すずき けん)
- 循環器ゲノミクス・インフォマティクス研究チーム
- チームリーダー 伊藤 薫 (いとう かおる)
研究員 小山 智史 (こやま さとし)
- がんゲノム研究チーム
- チームリーダー 中川 英刀 (なかがわ ひでわき)
- 呼吸器疾患研究チーム
- チームリーダー 玉利 真由美 (たまり まゆみ)
研究員 広田 朝光 (ひろた ともみつ)
- 骨関節疾患研究チーム
- チームリーダー 池川 志郎 (いけがわ しろう)
上級研究員 稲葉 郁代 (いなばいくよ)
- 基盤技術開発研究チーム
- チームリーダー 桃沢 幸秀 (ももざわ ゆきひで)
- 免疫器官形成研究チーム
- 大学院生リサーチ・アソシエイト 梶下 紘貴 (すぎした ひろき)
- 医科学イノベーション推進プログラム
- 健康データ数理推論チーム
- チームリーダー 川上 英良 (かわかみ えいりょう)
(理研 医科学イノベーション推進プログラム 健康医療データ AI 予測推論
開発ユニット・ユニットリーダー、千葉大学大学院医学研究院 人工知能
(AI) 医学・教授 治療学人工知能 (AI) 研究センター・センター長)
- 統合生命医科学研究センター (研究当時)
- 副センター長 (研究当時) 久保 充明 (くぼ みちあき)

東京大学大学院医学系研究科（東京大学医学部附属病院）

糖尿病・生活習慣病予防講座

 特任教授（研究当時） 門脇 孝（かどわき たかし）
 （現 東京大学・名誉教授）

代謝・栄養病態学

教授 山内 敏正（やまうち としまさ）

東京大学医科学研究所

人癌病因遺伝子分野

教授 村上 善則（むらかみ よしのり）

シークエンス技術開発分野

助教 谷川 千津（たにかわ ちづ）

シークエンス技術開発分野

特任講師（研究当時） 平田 真（ひらた まこと）

東京大学大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻

クリニカルシークエンス分野

教授 松田 浩一（まつだ こういち）

東京医科歯科大学 難治疾患研究所 分子細胞遺伝分野

教授 稲澤 譲治（いなざわ じょうじ）

大学院医歯学総合研究科 疾患多様性遺伝学分野

教授 田中 敏博（たなか としひろ）

国立がん研究センター研究所

ゲノム生物学研究分野

分野長 河野 隆志（こうの たかし）

ユニット長 白石 航也（しらいし こうや）

国立がん研究センター中央病院

遺伝子診療部門

部門長 吉田 輝彦（よしだ てるひこ）

ブリガム アンド ウィメンズ病院・ハーバード大学

Center for Data Sciences, Harvard Medical School

 Professor ショウモウ・レイチャウドリ
 (Soumya Raychaudhuri)

 Ph.D student ティファニー・アマリウタ
 (Tiffany Amariuta)

Department of Epidemiology, Harvard T.H. Chan School of Public Health

 Research Fellow スティーブン・ガザル
 (Steven Gazal)

藤田医科大学 精神神経科学

教授 岩田 仲生（いわた なかお）

准教授 池田 匡志（いけだ まさし）

広島大学 消化器・代謝内科学

教授 茶山 一彰（ちゃやま かずあき）

講師 三木 大樹（みき だいき）

大阪大学 消化器外科

教授（研究当時） 森 正樹（もり まさき）

（現 九州大学 消化器・総合外科）

がん研究会

遺伝子診断研究部

嘱託部長 三木 義男（みき よしお）

がんプレジジョン医療研究センター

所長 中村 祐輔（なかむら ゆうすけ）

滋賀医科大学 腫瘍センター

センター長 醍醐 弥太郎（だいご やたろう）

徳島大学 先端酵素学研究所

領域長・教授 片桐 豊雅（かたぎり とよまさ）

京都大学 泌尿器科学

教授 小川 修（おがわ おさむ）

岩手医科大学 泌尿器科学講座

教授 小原 航（おばら わたる）

愛知県がんセンター研究所

がん情報・対策研究分野

分野長 伊藤 秀美（いとう ひでみ）

分子遺伝学分野

分野長 井本 逸勢（いもと いっせい）

名古屋大学 分子腫瘍学分野

教授（研究当時） 高橋 隆（たかはし たかし）

（現 愛知県がんセンター 総長）

<検体収集・データ提供>

バイオバンク・ジャパン研究グループ

医療法人徳洲会

鈴木 隆夫（すずき たかお）

篠崎 伸明（しのざき のぶあき）

日本医科大学

生体機能制御学分野 教授

南 史朗（みなみ しろう）

血液内科 准教授

山口 博樹（やまぐち ひろき）

日本大学 医学部

生体機能医学 教授

浅井 聰（あさい さとし）

臨床試験研究センター 准教授

高橋 泰夫（たかはし やすお）

順天堂大学 医学部

膠原病・リウマチ内科 教授

山路 健（やまじ けん）

呼吸器内科 教授

高橋 和久（たかはし かずひさ）

岩手医科大学

泌尿器科学講座

教授（研究当時）

藤岡 知昭（ふじおか ともあき）

(現 岩手医科大学・名誉教授)

特任准教授	高田 亮 (たかた りょう)
がん研究会 消化器センター 医長	長山 聡 (ながやま さとし)
結核予防会複十字病院	野内 英樹 (やない ひでき)
飯塚病院 院長	増本 陽秀 (ますもと あきひで)
大阪医療センター 院長	是恒 之宏 (これつね ゆきひろ)
滋賀医科大学	
臨床研究開発センター長、教授	久津見 弘 (くつみ ひろむ)
大阪国際がんセンター 副院長	東山 聖彦 (ひがしやま まさひこ)
東京都健康長寿医療センター研究所	
神経内科・高齢者バイオリソースセンター部長	村山 繁雄 (むらやま しげお)

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構

機構長	山本 雅之 (やまもと まさゆき)
バイオバンク部門 部門長	峯岸 直子 (みねぎし なおこ)
試料・情報分譲室 室長	鈴木 吉也 (すずき きちや)

岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構

機構長	佐々木 真理 (ささき まこと)
臨床研究・疫学研究部門 部門長	丹野 高三 (たんの こうぞう)
生体情報解析部門 部門長	清水 厚志 (しみず あつし)

多目的コホート研究 (JPHC Study) グループ

国立がん研究センター 社会と健康研究センター	
センター長	津金 昌一郎 (つがね しょういちろう)
疫学研究部	
部長	岩崎 基 (いわさき もとぎ)
室長	山地 太樹 (やまじ たいき)
室長	澤田 典絵 (さわだ のりえ)

日本多施設共同コホート研究 (J-MICC Study) グループ

徳島大学	
衛生学分野 准教授	上村 浩一 (うえむら ひろかず)
佐賀大学医学部	
社会医学講座 教授	田中 恵太郎 (たなか けいたろう)
広島大学大学院医系科学研究科	
公衆衛生学 教授	内藤 真理子 (ないとう まりこ)
名古屋大学大学院医学系研究科	
予防医学 教授	若井 建志 (わかい けんじ)

大阪急性冠症候群研究 (OACIS) グループ

大阪大学大学院医学系研究科	
循環器内科学 教授	坂田 泰史 (さかた やすし)
東北大学大学院	
循環器内科学 准教授	坂田 泰彦 (さかた やすひこ)

国立長寿医療研究センター (NCGG) バイオバンクグループ

国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター	
センター長	新飯田 俊平 (にいだ しゅんぺい)
臨床ゲノム解析推進部 部長	尾崎 浩一 (おざき こういち)