

RNA干渉にもとづく治療薬

Indication	Company	RNAi platform (target)	Clinical stage
Wet AMD	Acuity	Modified siRNA (VEGFR)	Phase II
	Sima	Modified siRNA (VEGF)	Phase III
	Alyniam	siRNA	Preclinical/Phase I
Infectious disease	Alyniam	siRNA for RSV (viral gene)	Phase I
	Banlicec	multiple RNAi for HIV (viral gene)	Preclinical
	Phytovation	siRNA for HIV/HCV	Preclinical
	Combinatrix	siRNA for HCV/HIV	Preclinical
Inflammation	Nucleonicsinc	siRNA for HCV/HSV	Preclinical
	Sima	siRNA for asthma (IL-4R)	Preclinical
Cancer	Intradigm	Nanoparticle siRNA for solid tumor (VEGF)	Preclinical



生命科学研究に求められる倫理と公正

- 研究倫理 research ethics
ヒトを対象とした実験研究、治療を行う際に関係する倫理を論じる
- 研究の公正さ research integrity
科学研究への誠実さと真実さへの疑問を論じる

新規の先進的治療法を臨床応用するには

- In vitro実験でのデータ
- In vivo動物実験でのデータ
- ヒトでの臨床試験: IRBでの審査
- ヒトの診療

ヘルシンキ宣言(世界医師会WMA) 1/3

- ヒトを対象とする医学研究の倫理的原則
- 1964年6月、フィンランド、ヘルシンキの第18回WMA総会で採択
- 1975年10月、東京の第29回WMA総会で修正
- 1983年10月、イタリア、ベニスの第35回WMA総会で修正
- 1989年9月、香港、九龍の第41回WMA総会で修正
- 1996年10月、南アフリカ共和国、サマーセットウエストの第48回WMA総会で修正
- 2000年10月、英国、エジンバラの第52回WMA総会で修正
- 2002年10月、米国、WMAワシントン総会で第29項目明確化のための注釈が追加

ヘルシンキ宣言(世界医師会WMA) 2/3

A. 序言

1. 世界医師会は、ヒトを対象とする医学研究に関わる医師、その他の関係者に対する指針を示す倫理的原則として、ヘルシンキ宣言を発展させてきた。ヒトを対象とする医学研究には、個人を特定できるヒト由来の材料及び個人を特定できるデータに関する研究を含む。
2. 人類の健康を向上させ、守ることは、医師の責務である。医師の知識と良心は、この責務達成のために捧げられる。
3. 世界医師会のジュネーブ宣言は、「私の患者の健康を私の第一の関心事とする」ことを医師に義務づけ、また医の倫理の国際綱領は、「医師は患者の身体的及び精神的な状態を弱める影響をもつ可能性のある医療に際しては、患者の利益のためにのみ行動すべきである」と宣言している。
4. 医学の進歩は、最終的にはヒトを対象とする試験に一部依存せざるを得ない研究に基づく。
5. ヒトを対象とする医学研究においては、被験者の福利に対する配慮が科学的及び社会的利益よりも優先されなければならない。
6. ヒトを対象とする医学研究の第一の目的は、予防、診断及び治療方法の改善並びに疾病原因及び病理の理解の向上にある。最善であると証明された予防、診断及び治療方法であっても、その有効性、効率性、利用し易さ及び質に関する研究を通じて、絶えず再検証されなければならない。

(日本医師会 訳)

ヘルシンキ宣言(世界医師会WMA) 3/3

B. すべての医学研究のための基本原則

10. 被験者の生命、健康、プライバシー及び尊厳を守ることは、医学研究に携わる医師の責務である。
11. ヒトを対象とする医学研究は、一般的に受け入れられた科学的原則に従い、科学的文献の十分な知識、他の関連した情報源及び十分な実験並びに適切な場合には動物実験に基づかなければならない。
12. 環境に影響を及ぼすおそれのある研究を実施するには十分な配慮が必要であり、また研究に使用される動物の健康を維持し、または生育を助けるためにも配慮されなければならない。

(日本医師会 訳)

The Logic of Scientific Discovery by KR Popper

The old scientific ideal of *episteme* – of absolutely certain, demonstrable knowledge – has proved to be an idol.

The demand for scientific objectivity makes it inevitable that every scientific statement must remain *tentative for ever*.

It may indeed be corroborated, but every corroboration is relative to other statements which, again, are tentative.

It is not his *possession* of knowledge, of irrefutable truth, that makes the man of science, but his persistent and recklessly critical *quest* for truth.



平成 18 年度第 4 回研究会資料

2007年2月23日
厚生労働科学研究費
第4回研究会

「大規模ゲノムデータベース
およびゲノム疫学研究の現状と社会的課題」

加藤和人

京都大学人文科学研究所 文化研究創成部門
大学院生命科学研究科 生命文化学分野

急速に発展するゲノム研究

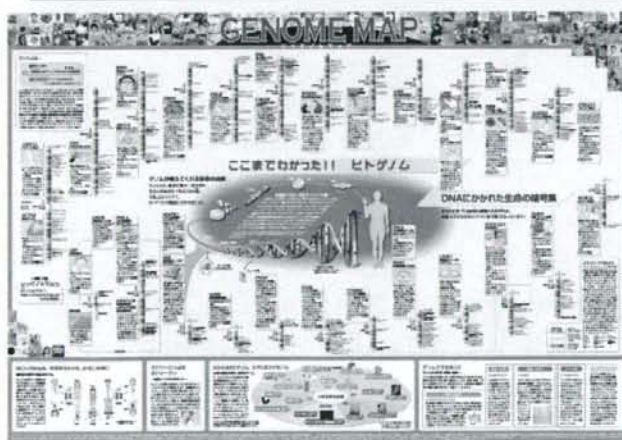
1. ヒトゲノム研究は、新しい段階に入っている。
ヒトゲノムプロジェクト…少数の人(匿名で)のゲノムが対象
現在の研究…普通の人のゲノムが解析される時代になった。
ゲノムの個人差のうち、どの部分が病気のなりやすさと
関係しているのかを調べる。
イギリス UK Biobank 50万人、日本 30万人
→個人のゲノムに応じた病気の予防法・治療法(オーダーメイド医療、テーラー
メイド医療)が開発されることが期待されている。
2. 動物・植物から微生物まで、多数の生物のゲノムが研究されて
いる。(ヒト、霊長類、家畜、病原菌、発酵に関わる微生物、農作物、ほ
か。
解読が終了したものが300種以上、進行中のものを含めると1000種以上)
→関係する分野・人が広範囲になってきた。
医療(臨床医、看護師)、創薬など医療関係はもちろん、
畜産、食品、農業、工業、そして一般市民まで、社会の様々な
セクターに関係が広がりは始めている。

ヒトゲノムの解読が終わって

- ・少数の「比較的単純な機能の」遺伝子
一つの遺伝子が、ひとつの性質を決める。
- ・多数の、「働きがよくわからない」
あるいは、「他の多くの遺伝子と一緒に働く」
遺伝子がある。→まだよくわからない。

ということが明らかになってきた。

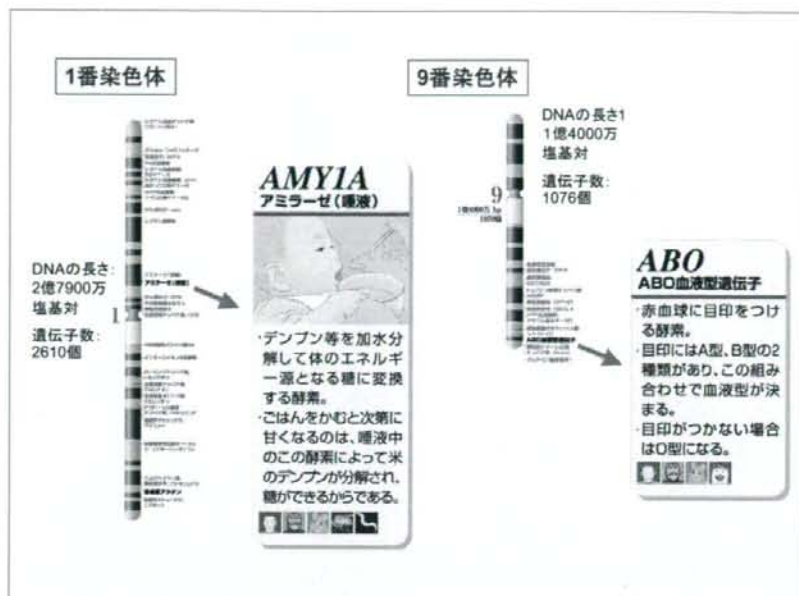
一家に1枚ヒトゲノムマップ 2006年4月に全国配布

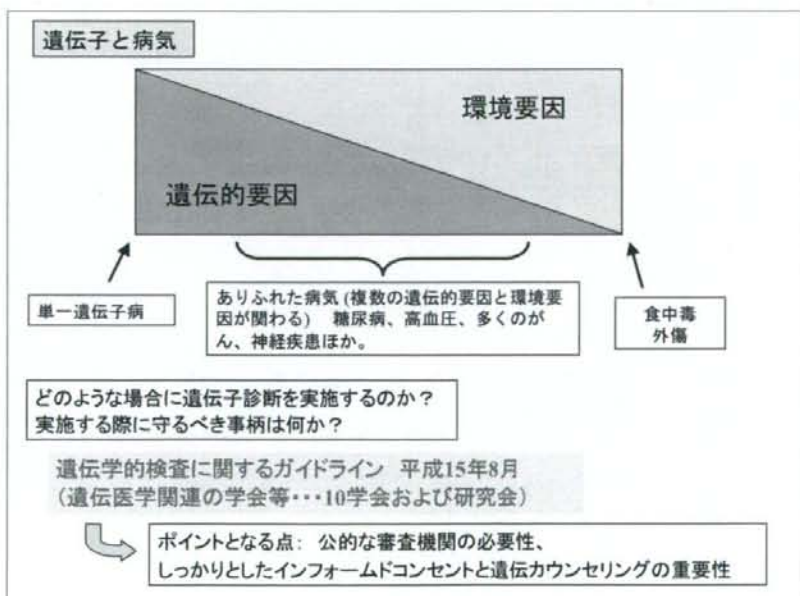
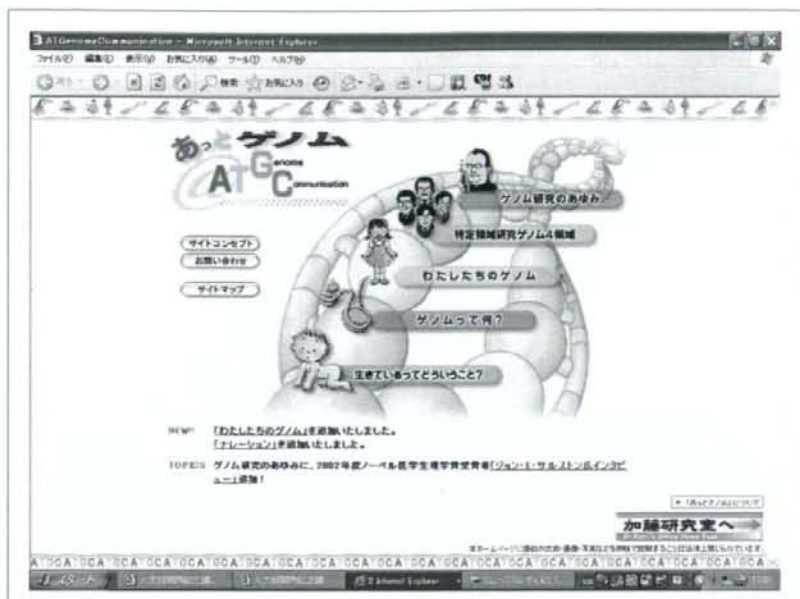


ヒトゲノムを紹介した大型のポスター

全遺伝子のうちの1%について、染色体ごとに記載。一部についてはイラスト入りで解説

企画: 文部科学省
企画協力: 文科省・特定領域研究ゲノム4領域 高木利久(東京大学)、藤山秋佐夫(国立情報研)
制作: 京大・生命科学・生命文化学 加納圭、川上雅弘、壺井かおり、加藤和人





急速に発展するゲノム研究

1. ヒトゲノム研究は、新しい段階に入っている。

ヒトゲノムプロジェクト…少数の人(匿名で)のゲノムが対象
現在の研究…普通の人のゲノムが解析される時代になった。
ゲノムの個人差のうち、どの部分が病気のなりやすさと
関係しているのかを調べる。

イギリス UK Biobank 50万人、日本 30万人

→個人のゲノムに応じた病気の予防法・治療法(オーダーメイド医療、テーラー
メイド医療)が開発されることが期待されている。

2. 動物・植物から微生物まで、多数の生物のゲノムが研究されて いる。(ヒト、霊長類、家畜、病原菌、発酵に関わる微生物、農作物、ほ か。

解読が終了したものが300種以上、進行中のものを含めると1000種以上
→関係する分野・人が広範囲になってきた。

医療(臨床医、看護師)、創薬など医療関係はもちろん、
畜産、食品、農業、工業、そして一般市民まで、社会の様々な
セクターに関係が広がり始めている。

ヒトゲノム研究の新しい動き

1. ヒトゲノムの多様性に関する研究

Research on Genetic Variation

国際ハップマッププロジェクト (International HapMap Project)

Pan-Asia SNP consortium

(アジアの人類集団を対象にしたゲノム多様性研究)

2. 大規模データベース

Biobank UK, Biobank Japan ほか。

3. ゲノム疫学研究

食生活、生活習慣等に関する情報と、ゲノム情報をひとつの
データベースに集積し、病気の発症メカニズム等を分析。

例:P3Gという国際プロジェクト

日本でもいくつかのプロジェクトが始まっている。

ヒトゲノム上に存在するDNA多型の地図(ハプロタイプ地図)を作成する国際プロジェクト(日、米、英、加、中、ナイジェリアの6カ国が参加)

試料を提供した集団

- Yoruba in Ibadan (YRI)
- Japanese in Tokyo (JPT)
- Han Chinese in Beijing (CHB)
- Utah residents with ancestry from northern and western Europe (CEU)

2002年-2005年の3年間のプロジェクト。2005年10月、Nature誌に論文が発表された。

A haplotype map of the human genome

The International HapMap Consortium*

Inherited genetic variation has a critical role in largely uncharacterized risks in human disease. Here we report a public database of common variation in the human genome, constructed using single nucleotide polymorphisms (SNPs) for which accurate and complete genotypes have been obtained in 269 DNA samples from four populations, including two 300-individual regions in which association-based common SNP variation has been extended. These data document the generality of recombination hotspots, a low linkage disequilibrium and the haplotype diversity, leading to substantial correlations of SNPs with many of their neighbours. We show how the HapMap resource can guide the design and analysis of genetic association studies, shed light on structural variation and recombination, and identify loci that may have been subject to natural selection during human evolution.

国際ハップマッププロジェクト

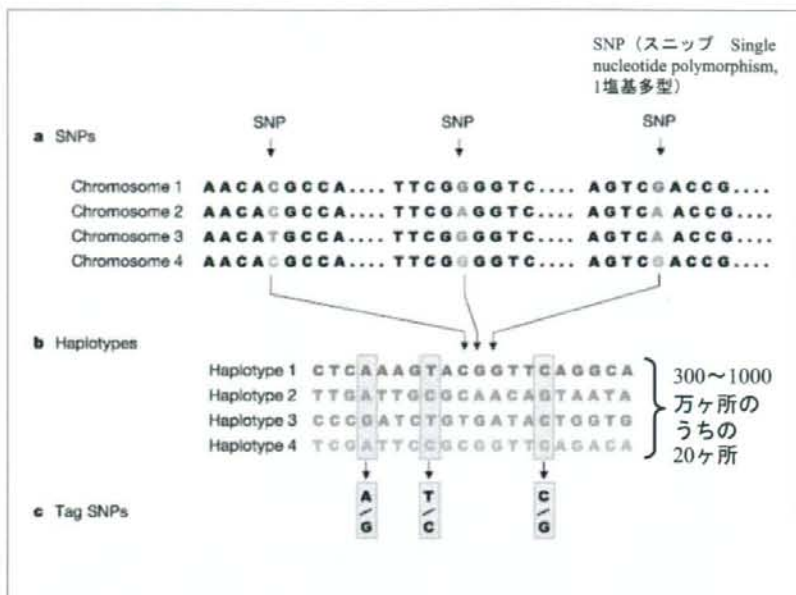
試料の分析に用いられた集団は以下の4つ

- Yoruba in Ibadan of Nigeria. (90 people)
ナイジェリア・イバダンのヨルバ集団
- Japanese in Tokyo of Japan. (45 people) 東京の日本人
- Han Chinese in Beijing of China. (45 people) 北京の漢民族集団
- Utah residents in USA with ancestry from northern and western Europe from CEPH (Centre d'Etude du Polymorphisme Humain) collection. (90 people) ユタ在住の北部・西部ヨーロッパを祖先とする人々

→4つの集団に属する人たちが、(先進国主導の)国際プロジェクトに参加することに、どのような不安・批判・意見を持っているか。

→集団の差別につながらないか

人種の差を明らかにすることが第一の目的だという誤解を受けないか。
(実際には広く人類集団に共通のハプロタイプの地図を作るのが目的)



ハップマッププロジェクトにおける4つの集団の呼称および略号

完全な記述方法:

Yoruba in Ibadan, Nigeria
 Japanese in Tokyo, Japan
 Han Chinese in Beijing, China
 CEPH (Utah residents with ancestry from northern and western Europe)

略号:

YRI
 JPT
 CHB
 CEU

集団の属性(民族など)を現す2文字
 +
 地理的情報(試料提供者の住む都市名・地域名)

1. 集団を呼ぶ略号は3文字で構成される。最初の2文字が集団の属性を表し、最後の1文字が地理的情報を示す。
2. 最初に記述する際には、完全な形で集団を記述し、その後は略号を用いる。
3. 略号を使うことで、研究者が「アフリカのサンプル」、「アジアのサンプル」と呼んでしまうという間違いが少なくなる。このことは、特に論文中の図や表を記述する際に重要。

アジアは日本、中国、東南アジアから、インド、パキスタンまでをカバーする。1つや2つの集団をサンプルを「アジアのサンプル」と呼ぶことはナンセンス。

結論: 科学的データの分析と平行して、研究の進め方や研究成果の発表方法について、多様な分野の専門家の意見を取り入れて準備することが重要。

ヒトゲノム研究の新しい動き

1. ヒトゲノムの多様性に関する研究

Research on Genetic Variation

国際ハップマッププロジェクト (International HapMap Project)

Pan-Asia SNP consortium

(アジアの人類集団を対象にしたゲノム多様性研究)

⇒ (1) コミュニティとの対話 (community engagement)

(2) 人類集団の表記法 (集団の差別との関わり)

2. 大規模データベース case-control studies,

Biobank UK, Biobank Japan ほか。

3. ゲノム疫学研究

食生活、生活習慣等に関する情報と、ゲノム情報をひとつのデータベースに集積し、病気の発症メカニズム等を分析。

例: P3Gという国際プロジェクト

日本でもいくつかのプロジェクトが始まっている。

http://biobank.jp/org/

文部科学省 リーディングプロジェクト
オーダーメイド医療実現化プロジェクト

http://biobankjp.org/



※ ホットニュース

- ① 遺伝的疾患を診断しました。(1/20)
- ② 東京で行われるシンポジウムの参加受付を開始いたしました。(1/10)
- ③ 「民間シンポジウムの開催」に同意を通知しました。(11/21)
- ④ 「平成16年度ELSI委員会活動報告書」を掲載しました。(9/22)
- ⑤ プロジェクトに関するQ&Aに、試料配布に関するご質問を追加しました。(6/17)
- ⑥ (関連)リンクライフサイエンス合同シンポジウム2006が開催されました。

おなじみのELSI委員会のメンバーです。

<p>プロジェクトの実施概要</p> <ul style="list-style-type: none"> ① 実施の目的 ② 組織体制 ③ 講習・研修 ④ 情報セキュリティ 	<p>プロジェクト紹介各種資料</p> <ul style="list-style-type: none"> ① ビデオ情報 ② パンフレット ③ ポスター等 ④ その他 	<p>プロジェクトからのご案内</p> <ul style="list-style-type: none"> ① 試料配布 ② シンポジウム ③ 研究について ④ 試料配布について ⑤ プレスリリース ⑥ 番組・記事の紹介 ⑦ リンク集 	<p>プロジェクトに関するQ&A</p> <ul style="list-style-type: none"> ① 目的や運営 ② 参加・協力について ③ 用語に関して ④ シンポジウムでの質問 ⑤ 試料配布に関して ⑥ ご質問・ご意見
---	---	---	--

ELSI委員会より

※平成16年9月24日をもって、ELSIリーディンググループからELSI委員会へ組織移行が完了しました。

プロジェクトへの参加・協力について

2006年9月までに、約16万人分の試料が採取されている。

Q. 誰でも協力できますか？

A. 約40種類の病気について詳しく研究するために、このプロジェクトの協力医療機関を委託されている患者さんに協力を呼びかけています。

【対象となる病気】

・慢性腰痛	・関節リウマチ	・尿路結石
・肺がん	・骨粗しょう症	・ネフローゼ症候群
・食道がん	・閉塞性動脈硬化症(ASO)	・過敏性腸群(薬症)
・胃がん	・狭心症	・ケロイド
・大腸がん	・心筋梗塞	・アトピー性皮膚炎
・肝がん	・心筋症	・花粉症
・膵がん	・心不全	・ぜんそく
・膵臓・胆管がん	・不整脈	・結核
・前立腺がん	・脳血管障害	・間質性肺炎・肺線維症
・乳がん	・脳梗塞	・肺炎腫(COPD)
・子宮がん	・脳動脈瘤	・白内障
・卵巣がん	・慢性肝疾患	・糖尿病
・造血器腫瘍	・B型・C型慢性肝炎	・熱性けいれん
・パーキンソン病	・肝硬変	・てんかん
・高脂血症	・子宮筋腫	・歯周病
・糖尿病	・子宮内腫瘍	・新薬臨床試験(ALS)

**P3G: an international consortium
in Human Genome Epidemiology**
ヒトゲノム疫学
(Public Population Project in Genomics)



Ultimate Goals:

For the understanding of gene-environment causes
of chronic diseases

For better public health strategies

P3G Future Research

P3G Portfolio of Studies:		Examples					
	Sample Sizes	Atherosclerosis	Arthritis	Colon Cancer	Schizophrenia	Obesity	100 other
Biobanks							
GenomeTwin	100,000	x	x		x	x	
Estonian Genome Project	100,000	x	x	x		x	x
Cartagene (Quebec)	50,000	x		x	x	x	x
Generations Scotland	50,000		x			x	x
LifeGene (Sweden)	500,000	x				x	x
WAGHP (Australia)	2,000,000	x	x		x	x	
NHLBI, NIH, etc.	500,000	x		x	x	x	x
Kora-Gen	20,000	x				x	x
Danubian Biobank	50,000	x	x	x		x	
EPIC	500,000	x		x		x	
Others: UK Biobank, Spain, Mexico, Korea, China, etc.	2,000,000	x	x		x	x	x

Google | C:\uk biobank

Accessibility | Home | Contacts | Site map

biobank^{uk}

Improving the health of future generations

Home

- About UK Biobank
- Contacts
- Overview
- Why we need UK Biobank
- Organisation
- Ethics & governance
- Participant information
- Jobs
- Newsroom**

Search site

UK Biobank: Improving the health of future generations



Welcome to the UK Biobank website.

UK Biobank will be a unique resource for ethical research into genetic and environmental factors that impact on human health and disease, to improve the health of future generations.

If you have been invited to participate in UK Biobank or would like to know more, visit the Participant information pages.

40歳から69歳までのボランティア
50万人を対象。GPを通してリクルー

Biobank is looking to recruit 64 000 participants by the end of 2007, 220 000 by mid-2008 and 380 000 by mid-2009, culminating in just over 500 000 participants by mid-2010. (2006年後半と思われるWellcome TrustのWebサイトより)

Funders

The UK Biobank is funded by the Wellcome Trust, Medical Research Council, Department of Health, Scottish Executive, Northwest Regional Development Agency (NIRDA).

Host

The UK Biobank is hosted by University of Manchester

Supporters

Supporters of the project give their views:

The following charities have expressed support: British Heart Foundation, Cancer Research UK, Juvenile Diabetes Research Foundation, Parkinson's Disease Society

Home | Glossary | About this site | UK Biobank | Links | Donated Charities (number 1104000) and...

framingham.com Framingham Heart Study

National Heart, Lung, and Blood Institute

The Framingham Heart Study

- Profile of the Framingham Heart Study
- The Study That Changed America's Heart
- A Timeline of Milestones from the Framingham Heart Study
- Creating the Genetic Link to Heart Disease - With 5,000 blood samples collected from two generations of Framingham families, researchers have the genetic material (DNA) to look for chromosomal regions and genes linked to heritable disorders.
- Identifying Risk Factors - Identifying and understanding the factors that increase the risk for cardiovascular disease has been one of Framingham's major contributions to improving America's "heart health." Heart Study researchers are now tracking down a number of new risk factors.
- New "Score Sheet" Can Estimate Individual's Risk for Developing Heart Disease - Utilizing the Framingham data about a wide variety of risk factors associated with cardiovascular disease, researchers are now working to develop better tools to assess overall risk.
- "The Web for Life: Women and Heart Disease" - The Heart Study was the first major cardiovascular investigation to include women. Today, more women die from cardiovascular disease than all cancers combined, so the work to understand the particulars of heart disease in women may be more important than ever.
- Press & Events - Most recent developments and data from the Framingham Heart Study, nationally recognized genealogical study by National Heart Lung and Blood Institute (NHLBI).
- About the National Heart, Lung, and Blood Institute
- Heart Study Links - links to institutions, organizations and Framingham Heart Study related resources.

the National Heart, Lung, and Blood Institute; NHLBI)

九州大学大学院医学部内科学 / 九州大学病院第二内科

各研究室のご紹介

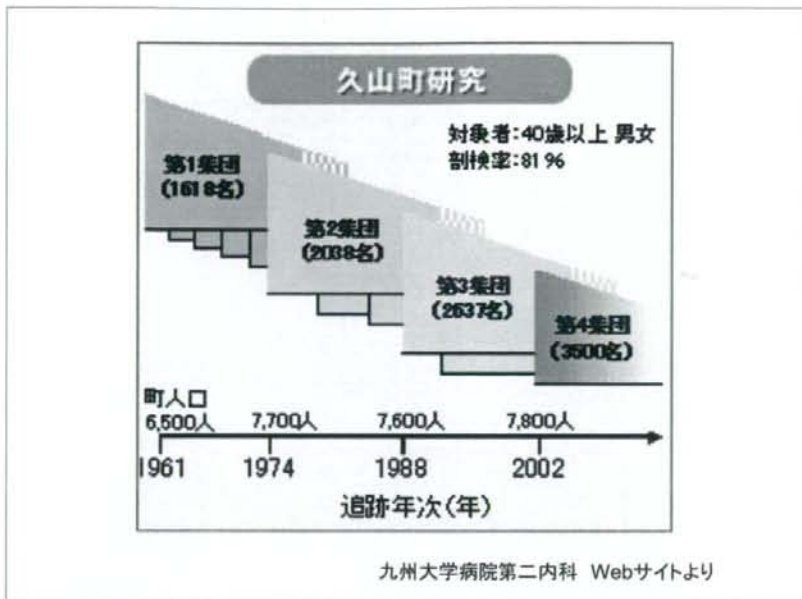
久山研究室

1961年から福岡市に隣接した糟屋郡久山町(人口約7,000人)の住民を対象に臨床中、心血管疾患などの疫学調査を行っています。この研究の特徴の1つは亡くなった住民の8割以上を解剖して死因、臓器病変を調べていることです。また住民の8割を男性に構成しており、開始からの過半数66%以上と高率です。研究開始当初は臨床中の家族とその危険因子の解明が研究の中心でしたが、現在はさらに遺伝性心疾患、悪性腫瘍、糖尿病、糖尿病、高血圧などテーマが広がっています。また、九州大学医学部生化学との共同研究により、分子生物学を用いて、疾病の発症を遺伝子レベルから求める疫学研究(分子疫学)も開始されました。研究室の各研究グループから人が出て研究室が維持されていますが、臨床と疫学の両方の視点からみたユニークな疫学研究が行われています。

1. 平均的な日本人の集団

疫学調査が行われている福岡県久山町は福岡市の東に隣接する人口約7,000人の小さな町である。過去40年間に福岡市の人口は約60万人から194万人に急増したが、久山町は1000人ほど自然増加したのみである。人口の移動が少ないことが、長期にわたる疫学調査が継続した条件の一つとなっている。この町、この町の年齢構成および職業構成は全国の平均にあり、町住民は僅りの小さい平均的な日本人といえる。

	1950年	2000年
九州大学	約60人	約60人
久山町	約60人	約60人
福岡市	約60万人	約194万人



山形大学医学部

附属病院 風守 産

地域特性を生かした分子疫学研究

- トップページ
- 附属病勢
- 山形大学病院ニュースの記事
- 附属病院 (講演会)
- 地域特性を生かした分子疫学研究
- 長寿形成機構協議会
- 事業推進担当者
- 学内専用ページ
- E1世紀OGEプログラム (日本学術振興会)

平成15年度「21世紀OGEプログラム」採択課題
拠点のプログラム名称
「地域特性を生かした分子疫学研究」(推進)
山形大学医学部

- ヒトゲノム計画よりヒトゲノム*1の全塩基配列がほぼ明らかになった。ポストゲノム時代に突入した現在の最先端課題のひとつは、ゲノム研究の成果を臨床へ応用・推進する研究(トランスレーショナル・リサーチ)である。本プログラムの目標は、当該地域が1979年より24年間に亘り継続的に実施してきた常居住民コホート研究*2地区を中心に実態を捉えた遺伝子多型(遺伝子の塩基配列の個人差*3)の医学的意義を解明するための世界的な研究・教育拠点を形成することである。これにより、①ゲノム情報に基づく有病・発症メカニズムの解明(ゲノム医療)や②個人個人の作動に最適な医療(オーダーメイド医療)確立の基盤が構築できる。
- 本拠点の特長は、①対象住民の遺伝的多様性が極めて小さいこと、②遺伝子調査を容易に実施可能なこと、③臨床データの蓄積が著わけて高いこと、④コホート集団の規模が大きいこと、⑤遺伝子解析の回費率が低く(80%以上)であること。このように世界に類を見ない地域特性(分子疫学研究にも理想的な地域)を生かして、既に「糖尿病の発症に寄与する遺伝子(脂肪酸代謝)の型群がウイルスの感染に關する遺伝子(脂肪酸代謝)の型群が著わけて高いこと」を明らかにしている。
- これらの研究成果を基盤として、さらに生活習慣病(高脂血症、高血圧、動脈硬化、脳卒中、心臓病、糖尿病性網膜症・腎臓病、パーキンソン病、肝疾患、および老化に伴うがん等)について「罹患の型・臨床予後」と「ゲノムの全塩基に亘る遺伝子多型(ターゲット)」を調査するとともに、国内外の優れた研究機関との研究交流の推進により、優れた分子疫学研究を推進する。

*1: 約30億つぼの塩基子を一列でヒトゲノムは、

*2: 疫学的研究手法の一つで、対象住民の健康状態を把握し、例えば、ある疾患の罹患率を調査する、予防法を、対象集団に普及し、その効果を調査する、疫学的手法の一つで、対象集団を一定期間にわたって観察する研究手法である。

*3: 異なる遺伝子の塩基配列の差をい。これにより、個人差が生ずる。例: 髪の色、目の色、血液型など。

5つの市町で5万人のサンプルを収集予定

山形バイオバンク 連携

山形大学医学部の地域疫学研究

京都大学 12月26日 12月26日 長岡京キャンパス 京大新聞 京大ニュース 京大ニュース 京大ニュース 京大ニュース 京大ニュース

大学紹介 研究開発 教育 入学案内 学生生活 国際交流

トピックス

2005年12月26日

「10次予防健康づくり推進事業」(ながはまプロジェクト)の実施と京都大学大学院医学研究科の考え方

2001年のヒト全ゲノム解析の終了は、生物学のみならず医学に大きな影響を与えました。多くの単一遺伝子疾患については、原因が遺伝子の配列情報の突然変異として定義することが可能となり、その結果、発症のメカニズム、治療、診断、予防が大きく進展しました。しかし、多因子疾患の原因の解明は依然として解明されていません。

「ながはまプロジェクト」の目的は、多因子疾患の発症における、遺伝的感受性と、種々の環境要因および生物学的要因の相互作用を明らかにすることにあります。40歳からの歳までの男女10,000人の参加者から血液と尿の提供を求めると同時に健康(注1)に関する情報を提供していただき、その後の種々の追跡調査により、アウトカムに対するリスク要因を特定することが可能となります。さらに参加時に提供いただく血液と尿を保存したサンプルバンクを形成することにより、将来新たなゲノム解析手法が開発された場合や、現在まだ確率状態のPost-genome時代の医学研究に対応したインフラ整備もなされることとなります。そのため本プロジェクトは多くの医学研究に多大な貢献をすることが期待されます。

Google 検索 画像 動画 地図 入力 検索

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16342422

Google 検索 画像 動画 地図 入力 検索

National Library of Medicine
National Institutes of Health

Search for all items like

NHL Launches dbGaP, a Database of Genome Wide Association Studies

The National Library of Medicine (NLM), part of the National Institutes of Health (NIH), announces the introduction of dbGaP, a new database designed to archive and distribute data from genome wide association (GWA) studies. GWA studies explore the association between specific genes (genotype information) and observable traits, such as blood pressure and weight, or the presence or absence of a disease or condition (phenotype information). Correlating phenotype and genotype data provides information about the genes that may be involved in a disease process or condition, which can be critical for better understanding the disease and for developing new diagnostic methods and treatments.

dbGaP, the database of Genotype and Phenotype, will for the first time provide a central location for interested parties to use all study documentation and to view summaries of the measured variables in an organized and searchable web format. The database will also provide pre-computed analyses of the level of statistical association between genes and selected phenotypes. Genotype data are obtained by using high-throughput genotyping arrays to test subjects' DNA for single nucleotide polymorphisms (SNPs), areas of the genome that have been found to vary among humans.

The database was developed and will be managed by the National Center for Biotechnology Information (NCBI, 2020, 2020, 2020), a division of NLM. dbGaP is located at the website <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/dbGaP/>.

The initial release of dbGaP contains data on two studies: the Age-Related Eye Disease Study (AREDS), a 600-subject, multicenter, case-controlled, prospective study of the clinical course of age-related macular degeneration and age-related cataracts that was supported by the National Eye Institute (NEI, 2020, 2020, 2020); and the National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS) Parkinson Study, a case-control study that gathered DNA, self-report and detailed phenotypic data on 2,577 subjects. NEI and NINDS worked closely with NCBI in placing data from the two studies in dbGaP.

"The availability of AREDS data in this database, which can be accessed free of charge, signals a whole new way of conducting vision research," said Paul Sawing, M.D., Ph.D., director of NEI. "Having this information widely available will help researchers better understand gene-based eye diseases, will likely speed development of effective therapies, and, thereby, will prove to be a worthwhile investment for the taxpayers who funded this important medical research."

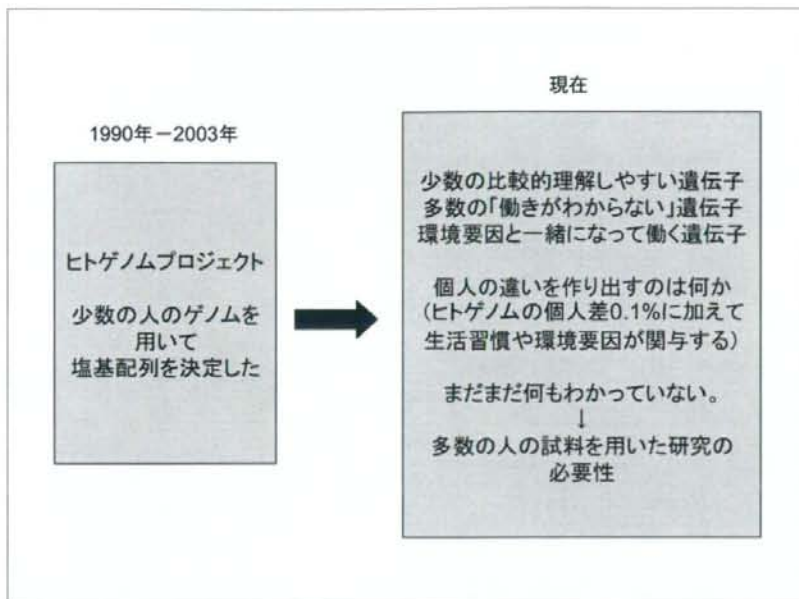
Daniel Tiede, Ph.D., a program director for NINDS's neurogenetics program, commented: "The launch of dbGaP addresses the critical need for sharing of genotype and phenotype information coming from genome wide association studies. The large collection of DNA samples and well-described clinical information from these studies, and subsequent genotyping analyses, are strategic investments by the institute that will surely pay huge returns. They will continue to pay dividends as other groups access dbGaP to do meta-analyses of GWA datasets."

In order to protect research participant privacy, all studies in dbGaP will have two levels of access: open and controlled. The open-access data, which can be browsed online or downloaded from dbGaP without prior permission or authorization, generally will include all the study documents, such as the protocol and questionnaires, as well as summary data for each measured phenotype variable and for genotype results. Inaccessibility will be required to open access to the phenotype and genotype results for each individual. The individual-level data will be coded so as to protect the identity of study participants. The AREDS and NINDS individual-level data is expected to be available in several weeks, when the dbGaP authorization system is put in place.

For AREDS and the NINDS Parkinson Study, pre-computed analyses of the associations between phenotype variables and genotypes will be provided in the unrestricted part of the database. The policy on providing access to pre-computed associations will be determined on a study-by-study basis by the NIH institute overseeing each study working to be included in dbGaP. In some cases, the pre-computed association analyses may also be provided in the controlled-access portion of the database, or it may be held in the

dbGaP Version
FOR IMMEDIATE RELEASE
December 12, 2006
National Library of Medicine
Robert Helmer
Kathy Coyne
(301) 495-6300
mailto:helmer@nlm.nih.gov

© 2006 NIH



ヒトゲノム研究の新しい動き

2. 大規模データベース
Biobank UK, Biobank Japan ほか。
3. ゲノム疫学研究 (遺伝的要因と環境要因の両方を調べる)
食生活、生活習慣等に関する情報と、ゲノム情報をひとつのデータベースに集積し、病気の発症メカニズム等を分析。
例: P3Gという国際プロジェクト
日本でもいくつかのプロジェクトが始まっている。

研究への参加に関して

- Autonomy 自己決定
- インフォームド・コンセント
Specific consent
(特定の行為についての同意)
- 連結不可能匿名化
- 個々の研究者と資料提供者
(研究参加者)との関係

新しい考え方の枠組みが必要なのではないか

- Autonomy 自己決定に加えて
Solidarity (連帯)
Professional Disclosure
Trust
- Broad consent
(Blanket consent 包括的合意)ではない。
- 連結可能匿名化
- 市民と研究組織(しばしば大規模)との
関係、あるいは市民と社会との関係