



ゲノム医療研究支援機能

2017年4月17日

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構
基盤研究事業部

疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト推進について（平成29年度）

基礎研究

実用化研究

●ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 P3GM

目標設定型の先端ゲノム研究開発 <GRIFIN>

研究プラットフォームを活用する大規模ゲノム解析を必要とする疾患を対象とした研究等を支援

- 糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患を対象とした研究開発
- 疾患予防や治療の最適化に向けた発症予測法の確立 等

P3GM: Platform Program Promotion of Genome Medicine
GRIFIN: Advanced Genome Research and Bioinformatics Study to Facilitate Medical Innovation

●臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

- 各疾患分野において、検体の収集及びゲノム解析、加えて臨床情報を含めた情報の統合・解析、データストレージの整備、臨床現場への還元
- 疾患横断的利活用を目指し、臨床ゲノム情報統合データベース（MGeND）を整備し、医療現場においてゲノム医療を実装する基盤を構築

●ゲノム創薬基盤推進研究事業

- ゲノム検査の品質・精度確保、ゲノム情報の患者還元、人材育成等のゲノム創薬の推進に係る課題解決につながる研究
- ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索及びゲノム創薬基盤技術の開発に関する研究

研究

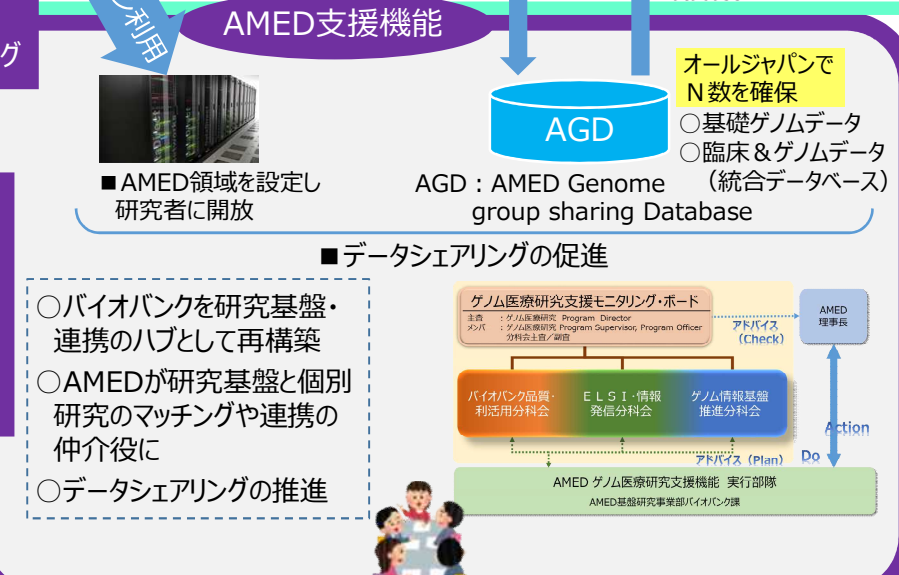
多因子疾患研究・基盤研究開発 →



基盤整備



マッチング
AMED支援機能
AMED領域を設定し研究者に開放
AMED Genome group sharing Database
データシェアリングの促進
AMED 理事長
AMED ゲノム医療研究支援機能 実行部隊
AMED 基盤研究事業部 バイオバンク課



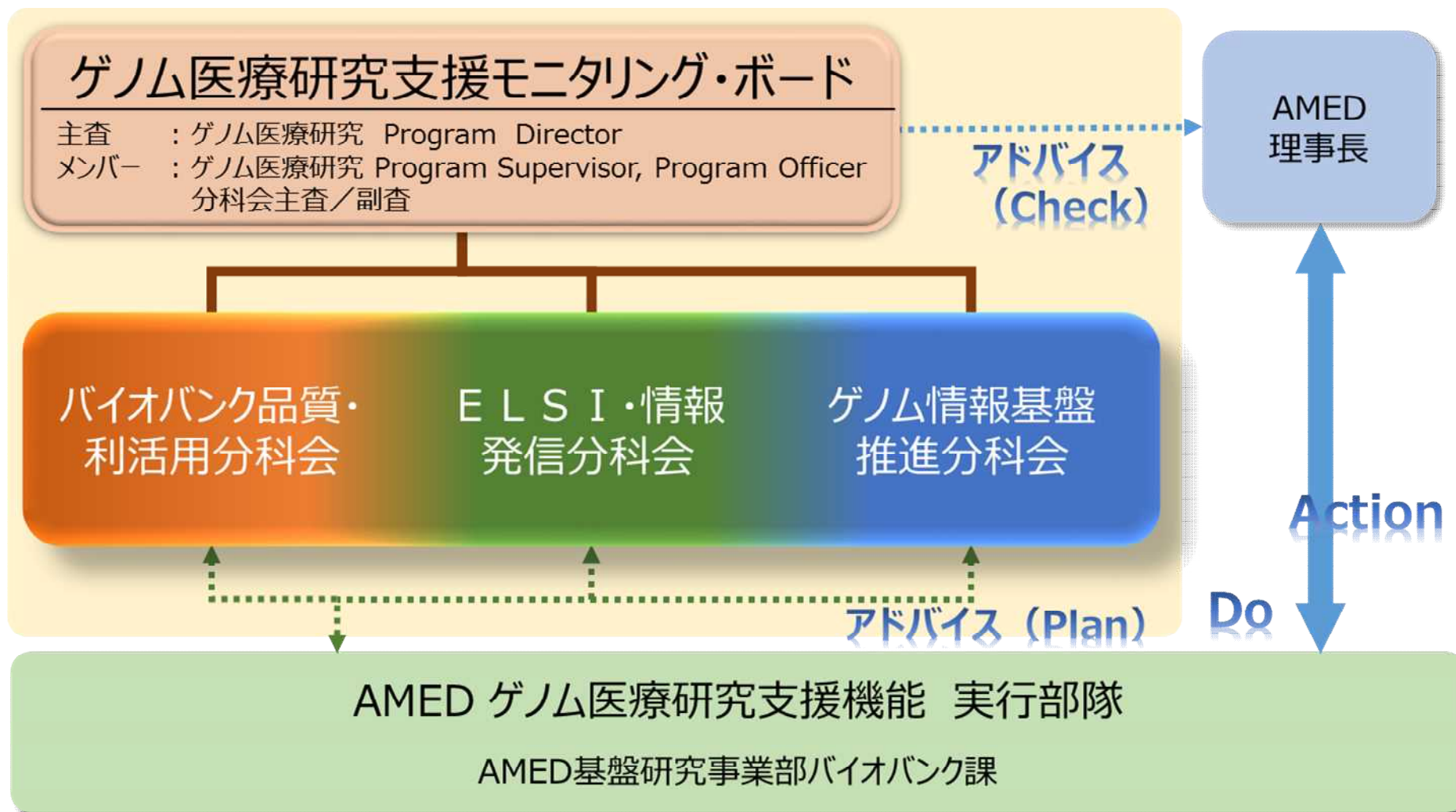
- バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして再構築
- AMEDが研究基盤と個別研究のマッチングや連携の仲介役に
- データシェアリングの推進

背景・経緯

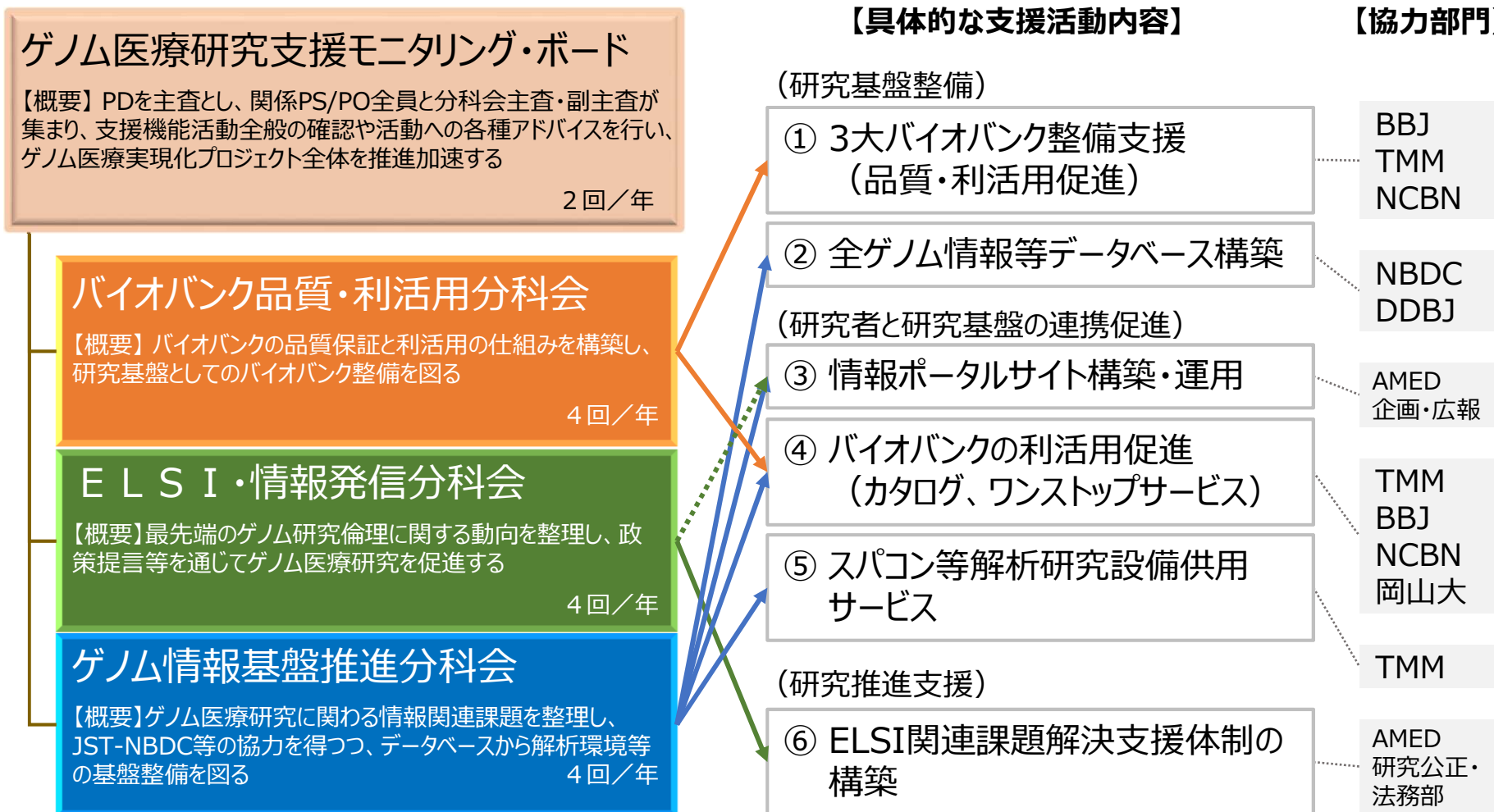
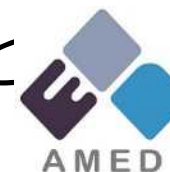


- 平成27年7月に「ゲノム医療実現推進協議会」において中間とりまとめが行われ、個人のゲノム情報等を用いた医療については、その実現に向けた効果的・効率的な研究開発の推進や研究環境の整備等について方向性が示された。
- 上記の「中間とりまとめ」において、ゲノム医療推進に向けた研究開発、人材育成等におけるAMEDの役割が明示された。
- そこでAMEDでは、「ゲノム医療研究推進ワーキンググループ」を設置し、推進すべき対象疾患の設定や知見の蓄積方法等に関する事項について検討を行い、平成28年度以降にAMEDで実施されるゲノム医療の実現に向けた各種事業内容の検討に資することを念頭におき、「ゲノム医療研究推進ワーキンググループ報告書」をとりまとめた。
- この中で、AMEDが、研究基盤と個別疾患研究のマッチングや連携の仲介役を果たすため、国内におけるゲノム医療に関する情報の取扱いやバイオバンク等の整備の状況等を踏まえ、様々な研究支援を行うことが記述された。

ゲノム医療研究支援機能体制



ゲノム医療研究支援モニタリング・ボード及び各分科会と支援機能実行部隊による活動の関係



ゲノム医療研究支援機能活動の内容 (H28年度からの継続)



(研究基盤の整備)

- ① 3大バイオバンク整備支援 (品質・利活用促進) バイオバンク
- ② 全ゲノム情報等データベース構築 情報

(研究者と研究基盤の連携促進)

- ③ 情報ポータルサイト構築・運用 情報 ELSI
- ④ バイオバンクの利活用促進 (カタログ、ワンストップサービス) バイオバンク 情報
- ⑤ スパコン等解析研究設備供用サービス 情報

(研究推進の支援)

- ⑥ ELSI関連課題解決支援体制の構築 ELSI

① 3大バイオバンク整備支援 (品質・利活用促進)



● バイオバンク品質確保に向けた取組

品質の確保された生体試料を供用できる体制整備、生体試料の品質の標準化の推進を行う。
3大バイオバンクが連携して、臨床現場・研究・産業界の協働・連携に向けた整備を行っていく。
H28年度に、3大バンクが連携してオミックス解析標準化に向けて、試料品質指標の確立を行った。

取扱いガイド：5月発行（目標）

血液メタボロミクス用試料品質指標の提供

東北メディカル・メガバンク

相互に試料提供、品質情報提供
または品質評価実施等にて連携

NCBN
National Center Biobank Network

病理組織検体等のゲノム系
解析用プロトコールの作成

Biobank Japan

血液プロテオミクス用の
試料品質指標の作成と提供

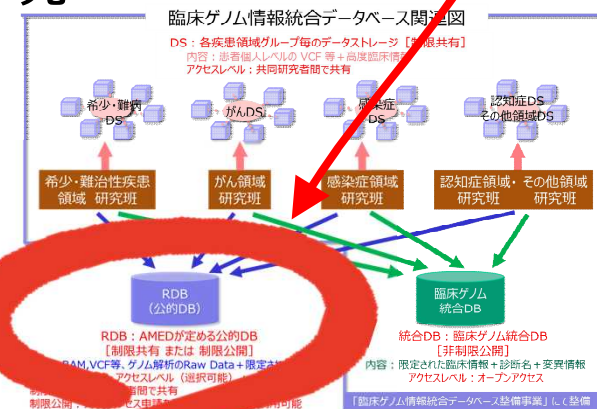
②全ゲノム情報等データベース構築

情報



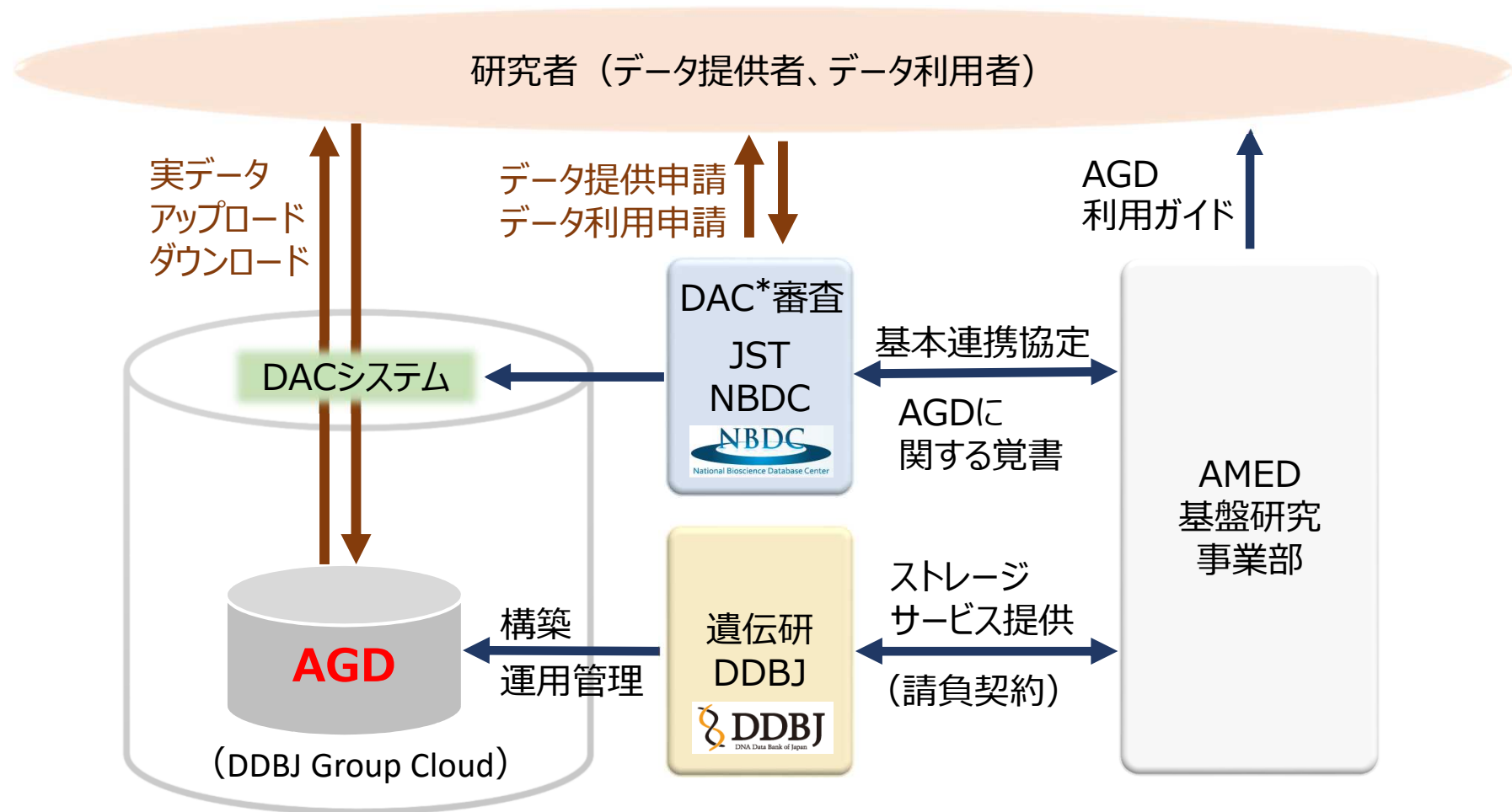
データベース名称: **AGD** (AMED Genome group sharing Database)

- 「制限共有」を実現する公的データベース (H29.2運用開始)
 - データマネジメントプランに記載された研究者、及びデータアクセス申請を承認された研究者間で共有するデータ
 - データの共有は原則的に研究者間の合意に基づき行う
 - より早い段階からの共有を図り、研究推進を促進
- NBDC/DDBJにて、新たな仕組みとして実現
 - セキュリティ確保とデータ利活用の柔軟性確保
 - 「制限公開データ」への移行を考慮
 - 制限共有データ取扱いのガイドライン策定
 - 制限公開DBはNBDCヒトデータベースを利用



※ AGD運用における各機関の役割

情報



* DAC (Data Access Committee) : NBDCTデータ審査委員会

③情報ポータルサイト構築・運用

情報



● ゲノム医療研究に関わる公的Webサイト（H29.4公開予定）

- AMEDゲノム医療研究支援機能の活動入口
- 研究者と研究基盤（バイオバンク、情報基盤等々）をつなぐ
- 研究者のための情報発信（指針・ガイドライン、調査レポート等）
- 研究者と研究者をつなぐための仕掛け等、今後追加していく予定



ゲノム医療を実現するためには、様々な疾患に関連している患者のゲノム情報や付随する臨床情報等のデータの統合的な解析が必要です。このような大規模な解析を実施するためにはスパコン等の電算資源の活用が必要となります。

疾病克服に向けたゲノム医療実用化プロジェクト ゲノム医療実用化のためのデータシェアリングポリシー

バイオバンク情報一覧

		試料種別				
		全て	DNA	血液	組織	細胞
名称	試料種別	保存試料数	疾患名	利用条件および連絡先		
分譲 バイオバンク・ジャパン	DNA(100ng/μLに濃度調整されたDNAを4℃で保管)/血清(凍結保存タンクの気相にて-150℃で保管)	約25.3万人、41.6万症例 (2017年2月末時点)	S1疾患 ※疾患名の詳細については、以下のURL をご参照ください。 https://biobankja.org/plan/object_disease.html https://biobankja.org/plan/object_disease02.html	利用条件はこちら 東北大学医科学研究所内 オータメドゲノム医療実用化プロジェクト事務局		
分譲 KCOG(バイオバンク・ジャパン(株)) JCOG(バイオバンク)	血液: 血清(凍結保存)/DNA(4℃) 組織(がん部位): 凍結組織(凍結保存)/DNA(4℃)	1,358人 (2017年1月末現在)	膵がん/腎がん/食道がん/乳がん/リンパ腫/婦人科腫瘍/大腸がん/泌尿器科腫瘍/骨髄腫瘍/脳腫瘍/肝臓がん/胆膵膵がん/皮膚腫瘍	利用条件はこちら 東北大学医科学研究所内 オータメドゲノム医療実用化プロジェクト事務局		
分譲 共同研究 東北大学東北メディカル・メガバンク機構	DNA(血清/血液/不活化細胞・凍結細胞)/尿	約146,400人 (2017年3月現在)	※疾患名の詳細については、以下のURL の別表1 を参照ください。 http://www.jcoo.jp/basic/org/sc/biobank.html	利用条件はこちら 東北メディカル・メガバンク計画 試料・情報管理担当		

電算資源の供用サービス

情報基盤を活用してゲノム医療研究を加速していただけるよう、「電算資源（スパコン）の供用サービス」を立ち上げ、研究者の皆様へ提供してまいります。最大200ノード/100TF/s SPBのスパコン計算能力と、最速ストレージ環境を提供いたします。

利用手順（概要）

利用申請 → 承認/拒否 → 利用開始 → 終了/終了

利用申請書 (ダウンロード) | 申請書 (ダウンロード) | 申請書 (ダウンロード)

④ バイオバンク利活用促進 (カタログ、ワンストップサービス)

バイオバンク

情報



● バイオバンクのカタログ (情報ポータルサイトにてH29.4公開予定)

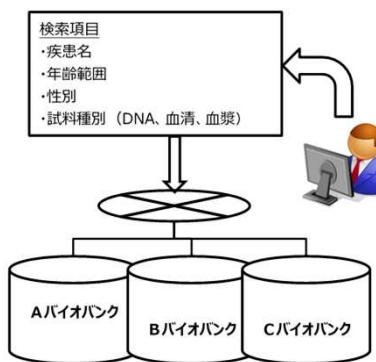
- どこにどんなバイオバンクがあるか
- どのバンクにはどんな試料があるか
- 分譲手続きや窓口

バイオバンク情報一覧

名称	試料の種類	保有試料数	募集状況	利用申込の可否
バイオバンク・ジャパン	DNA(100µg/L)に遺伝子検査されたDNAを4℃で凍蔵し(血清)凍蔵温度タンクの範囲にて-150℃で凍蔵	825,375人、41,8万種約 120万3千試料(検査済)	31歳まで ※疾患別の詳細については、以下のURLをご覧ください。 https://biobank.jp/organ/08061_08066.html https://biobank.jp/organ/object_0806402.html	利用申込はこれから 東京大学大学院理学系研究科内オーゲノミクス医療研究センター事務局
2000バイオバンク・ジャパン(2000バイオバンク)	血清(血清凍蔵温度)DNA(4℃) 脳脊髄液(脳脊髄凍蔵温度)DNA(4℃)	1,355人、12,017種(1,000種程度)	がん(胃癌)・遺伝子検査(がんゲノムシークエンシング)・がん関連遺伝子検査(がんゲノムシークエンシング)・がん関連遺伝子検査(がんゲノムシークエンシング)・がん関連遺伝子検査(がんゲノムシークエンシング) ※疾患別の詳細については、以下のURLをご覧ください。 http://www.2000biobank.jp/08061_08066.html	利用申込はこれから 東京大学大学院理学系研究科内オーゲノミクス医療研究センター事務局
東北大学東北メディカル・バイオバンク	DNA(血清/血清凍蔵温度)・血清凍蔵温度	約146,400人、12,017種(検査済)	※疾患別の詳細については、以下のURLをご覧ください。 http://www.dtm-magazine.com/wc-20180101-connect-on/magazine/appendix_20180101_005.pdf	利用申込はこれから 東北大学大学院理学系研究科内オーゲノミクス医療研究センター事務局

● 試料の横断検索サービス (H29.9プロトタイプ開発完了予定)

- 情報ポータルサイトを活用した検索サービス



管理番号	B0001234	
年齢	70代	
性別	男	
疾患名	D病 E症	
試料	DNA	<input type="radio"/>
	血清	<input type="radio"/>
	血漿	<input type="radio"/>
	尿	<input checked="" type="checkbox"/>
	組織	<input checked="" type="checkbox"/>
情報	全ゲム解析	<input checked="" type="checkbox"/>
	GWAS解析	<input type="radio"/>
	エクソーム解析	<input checked="" type="checkbox"/>
	臨床情報	<input type="radio"/>
機関名	Bバイオバンク (URLリンク)	

⑤スパコン等解析研究設備供用サービス

情報



● 電算資産供用サービス（H29.5サービス提供開始予定）

- 東北メディカル・メガバンク（ToMMo）に設置されているスーパーコンピュータの計算資源の一部を外部研究者利用分として割り当て、研究者がデータを持ち込み自由に解析を行えるようにする。
- 解析効率の向上 → 研究費の有効活用（解析件数増等）
- AMED：窓口、利用者の希望調整
ToMMo：テクニカルサポート
利用者：リモート利用（データは郵送等）

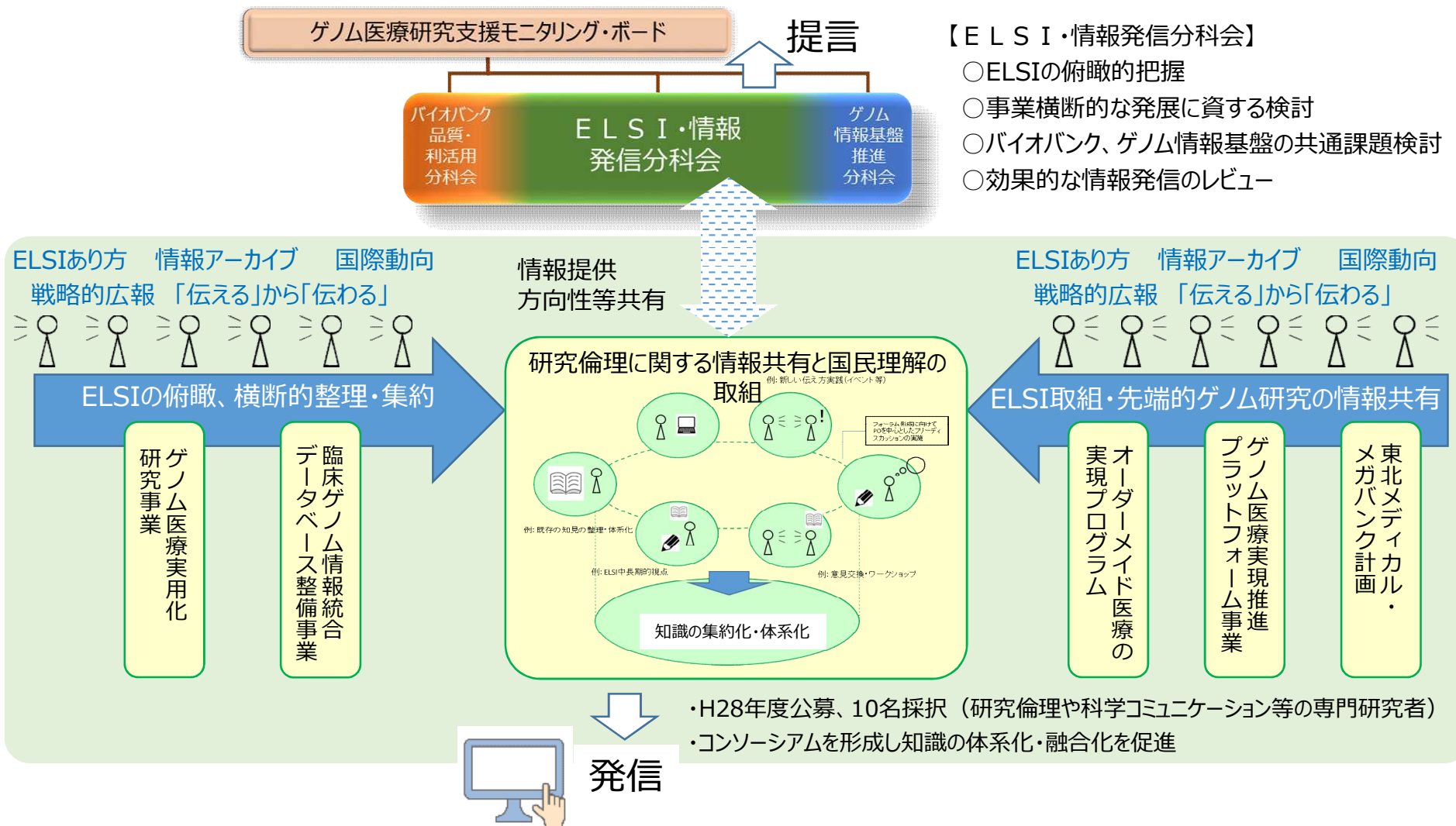


● サービス実施計画

- H28年度「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」課題にて試行
- H29年4月「臨床ゲノム統合データベース事業」等にも展開（実費相当受益者負担とし、料金表を準備中）

⑥ ELSI関連課題解決支援体制の構築

※ELSI :Ethical, Legal and Social Issues





国立研究開発法人 日本医療研究開発機構
Japan Agency for Medical Research and Development