

第2回ゲノム医療実現のための研究基盤の充実・強化に関する検討会

バイオバンク・ジャパンの ゲノム研究基盤としての取組

バイオバンクにおける生体試料、臨床情報、ゲノムデータの 現状と今後の展望

オーダーメイド医療の実現プログラム(第3期)

東京大学医科学研究所

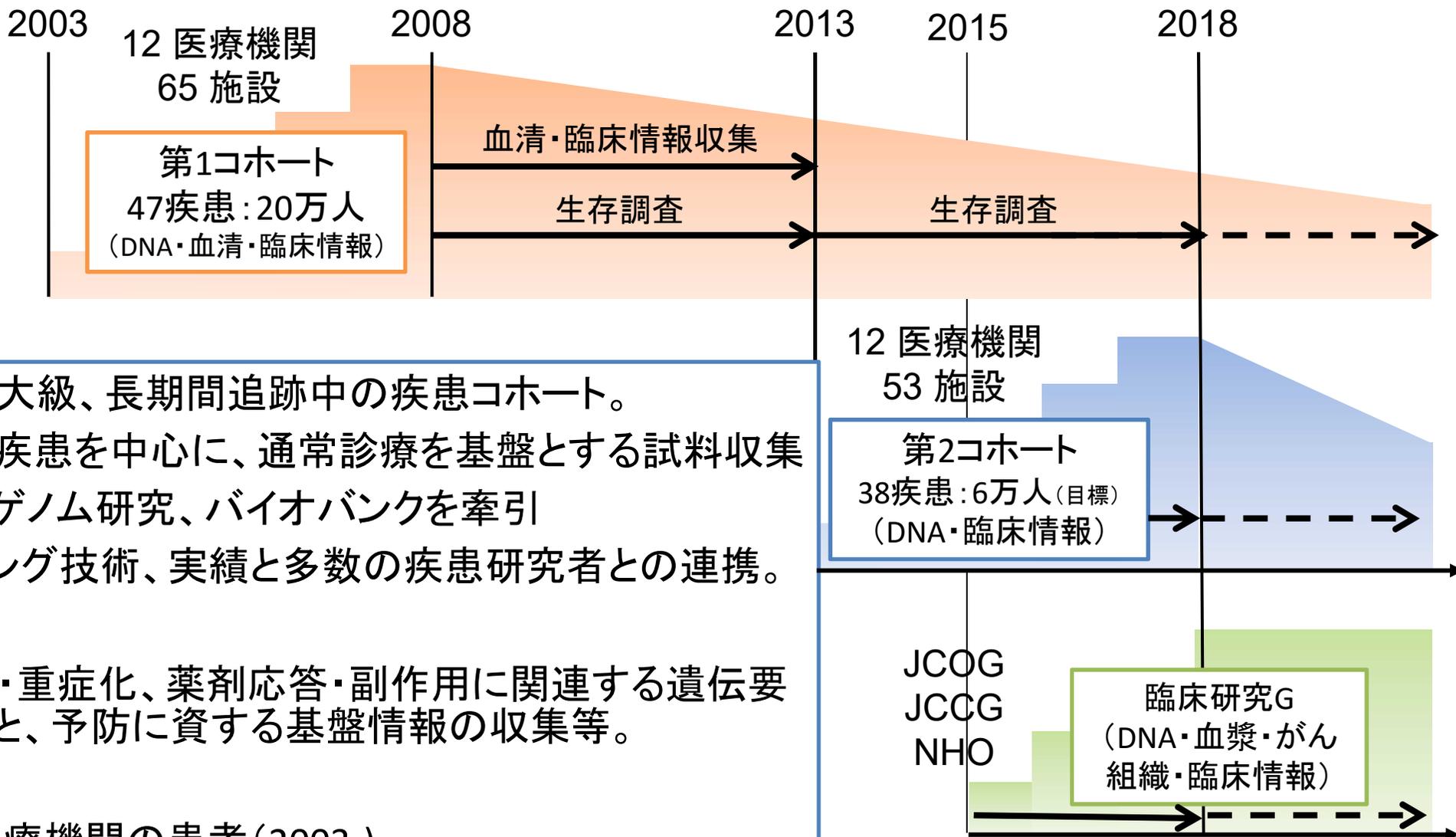
日時:2017年4月21日

場所:文部科学省

村上 善則



バイオバンク・ジャパンの研究基盤整備

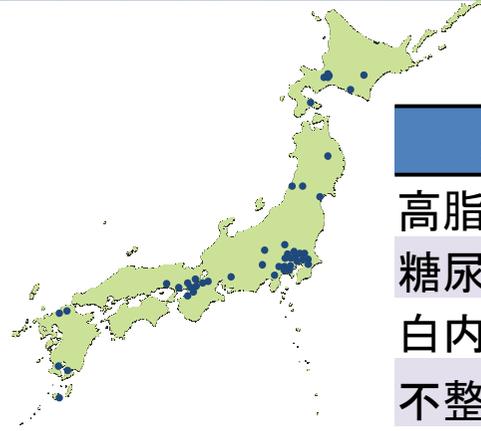


特徴: 世界最大級、長期間追跡中の疾患コホート。
 多因子疾患を中心に、通常診療を基盤とする試料収集
 日本のゲノム研究、バイオバンクを牽引
 バンキング技術、実績と多数の疾患研究者との連携。

概要:
 ・疾患の発症・重症化、薬剤応答・副作用に関連する遺伝要因の解明と、予防に資する基盤情報の収集等。

- 対象者:**
- ① 全国12医療機関の患者 (2003-)
 - ② JCOG, JCCG, NHOが実施する臨床研究グループの研究参加者 (2015-)

バイオバンク・ジャパンによる生活習慣病 51 疾患の 症例の登録・収集 (2003- 計25万人)



253,189名、418,920症例

(2017年3月時点)

協力医療機関(12)
大阪国際がんセンター
がん研有明病院
順天堂大学
東京都健康長寿医療センター
日本医科大学
日本大学
岩手医科大学
徳洲会病院グループ
滋賀医科大学
複十字病院
大阪医療センター
麻生飯塚病院

疾患名	症例数
高脂血症	65,960
糖尿病	55,969
白内障	26,067
不整脈	23,693
脳梗塞	20,917
安定狭心症	19,883
心筋梗塞	15,819
大腸・直腸癌	13,324
心不全	12,200
気管支喘息	10,839
胃癌	10,661
前立腺癌	10,516
乳癌	10,431
骨粗鬆症	10,179
C型慢性肝炎	8,417
肺癌	7,104
尿路結石症	7,028

疾患名	症例数
花粉症	6,282
子宮筋腫	6,217
関節リウマチ	6,197
緑内障	6,135
不安定狭心症	5,888
肝硬変	4,570
ASO	4,397
COPD	4,352
肝癌	3,959
歯周病	3,958
脳動脈瘤	3,724
アトピー性皮膚炎	3,362
てんかん	3,244
B型慢性肝炎	2,509
バセドウ病	2,494
造血器腫瘍	2,252
食道癌	2,245

疾患名	症例数
子宮体癌	1,929
子宮頸癌	1,922
子宮内膜症	1,907
間質性肺炎・肺線維症	1,706
卵巣癌	1,506
ネフローゼ症候群	1,180
肺結核	1,011
膵癌	1,006
薬疹	934
ケロイド	896
胆嚢・胆管癌・胆道癌	872
ALS	785
認知症	712
腎がん	611
うつ病	469
熱性けいれん	341
脳出血	338

日本全国から試料を収集し、地域の偏りがない



バイオバンク・ジャパン登録試料収集の実態 (JCOG, JCCG, NHO)

研究グループ	試料種類	材料	検体数 (例)	チューブ数 (本)
JCOG	DNA	全血	1371	5612
		組織 癌部	4	12
	血漿	全血	1370	5612
		組織 癌部	6	42
JCCG	DNA	全血	127	500
		全血 寛解期	718	2438
		全血 非寛解期	116	374
		骨髄 寛解期	4	24
	骨髄 非寛解期	897	2904	
	血漿	組織 癌部	175	712
		全血	120	480
組織 癌部		134	520	
NHO	DNA	全血	207	828

(2017年3月末 在庫)



BIOBANK JAPAN

バイオバンク・ジャパンの研究基盤

バイオバンク部門

(東京大学医科学研究所)

DNAバンク

全自動システム
収容能力:
200万本



血清・血漿バンク

液体窒素タンク
58台
収容能力:
334万本



組織バンク(2015-)

全自動システム
液体窒素タンク
12台
収容能力:
48万本



ゲノム解析部門

(理化学研究所・東京大学医科学研究所)

理化学研究所 統合生命医科学研究センター



Omniマイクロアレイ



HiSeq2500



MiSeq

東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター



HiSeq2500



NextSeq500



MiSeq

患者情報

企業利用のIC	○
ヒトゲノム指針	○
臨床研究指針	○
年齢・性別	○
診断	○
既往歴	○
服薬	○
喫煙・飲酒	○
身長・体重	○
血算・血液生化学	○
感染(HBV, HCV)	一部あり
付随情報管理	内製 DB
電子カルテ接続	検討中
試料の在庫管理	内製 DB

採血

採血時間	規定なし
採血の場所	病院内
採血場所の温度・湿度	なし
採血量(成人)	7 ml
採血管の種類	7ml EDTA -2Na(テルモ)
採血 - 処理時間、 温度の記録	なし
搬送時温度管理	(DNA) 4°C
	(血清) ドライアイス (<-50°C)
搬送 (DNA) 4°C 輸送	(血清) ドライアイス専用器
	検査会社3社による翌日配達

DNA

核酸抽出法	Qiagen キット
核酸定量法	検査会社別
核酸品質指標	OD260/280
最終溶液buffer	Tris-EDTA
分注量、数	1.0ml x 3
チューブ種類	Jacket tube 1.3ml
保管チューブコード	FCR&BIO コード
保管温度	4°C
保管温度モニタリング	○

血清

凝固温度	病院別
凝固時間	病院別
遠心条件	3000G, 室温、10分
遠心開始時間	病院別
分注量、数	1,000ul >、3本
チューブ種類	Jacket tube 1.3ml
保管チューブID	FCR&BIO コード
最長保管開始時間	○
保管温度	<-135°C
冷却媒体	液体窒素(1カ月有効)

1. 企業による利用を含めた広範囲の同意を取得
2. 試料提供者への情報公開や、研究者向けのデータ利用案内を強化
3. ELSI検討委員会の設置(年4~5回開催)
 - ・本プログラムの推進から独立した立場より助言・指導
 - ・第3期終了に向けた対応等の提言とりまとめ(2016.10)
4. Medical Coordinator (MC) の育成(2013.4-17.3)
 - ・基礎研修を全7回開催し、のべ443名が受講
 - ・インフォームド・コンセント実習を全23回開催し、新規に193名を養成
 - ・日本人類遺伝学会GMRC認定を11名が取得済(計98名)
5. 改正倫理指針施行に向けて対応済み
 - ・情報公開文書の整備、試料・情報トレーサビリティの見直し等



企業利用を含めたIC



試料提供者向け広報誌

ゲノムデータ&
臨床情報利用案内MCの育成 (看護師、薬剤師、
臨床検査技師等、有資格者)

臨床情報入力シート Ver.7.1.4 (PDF)

2003年6月～2008年3月までに患者さんに同意を頂いて登録した方が対象です。

プロジェクト開始時に12医療機関、医科研、理研の各疾患の専門家の監修により作成

*黒字：疾患名、疾患シート名

*緑字：検査項目、治療

*青字：共通・現在の処方・副作用（ALSを除く全登録者）

ALSを除く登録者は、疾患・検査、治療・共通・現在の処方・副作用の臨床情報入力シートも入力する項目です。

No.	疾患名	疾患シート名	検査、治療	共通
1	肺癌	肺癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
2	食道癌	食道癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
3	胃癌	胃癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
4	大腸・直腸癌	大腸・直腸癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
5	肝癌	肝癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
6	膵癌	膵癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
7	胆嚢・胆管癌	胆嚢・胆管癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
8	前立腺癌	前立腺癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
9	乳癌	乳癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
10	子宮頸癌	子宮頸癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
11	子宮体癌	子宮体癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
12	卵巣癌	卵巣癌	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
13	造血器腫瘍	造血器腫瘍	悪性腫瘍	現在の処方 副作用
14	脳梗塞	脳梗塞	神経	現在の処方 副作用
15	脳動脈瘤	脳動脈瘤	神経	現在の処方 副作用
16	てんかん	てんかん	神経	現在の処方 副作用
17	気管支喘息	気管支喘息	呼吸器	現在の処方 副作用
18	肺結核	結核	呼吸器	現在の処方 副作用
19	肺気腫COPD	COPD	呼吸器	現在の処方 副作用
20	間質性肺炎・肺繊維症	間質性肺炎・肺繊維症	呼吸器	現在の処方 副作用
21	心筋梗塞	心筋梗塞	循環器	現在の処方 副作用
22	不安定狭心症	不安定狭心症	循環器	現在の処方 副作用
23	安定狭心症	安定狭心症	循環器	現在の処方 副作用
24	不整脈	不整脈	循環器	現在の処方 副作用
25	心不全	心不全	循環器	現在の処方 副作用
26	閉塞性動脈硬化症(ASO)	ASO	循環器	現在の処方 副作用
27	B型慢性肝炎	B型慢性肝炎	肝胆臓	現在の処方 副作用
28	C型慢性肝炎	C型慢性肝炎	肝胆臓	現在の処方 副作用
29	肝硬変	肝硬変	肝胆臓	現在の処方 副作用
30	ネフローゼ症候群	ネフローゼ症候群	腎泌尿器	現在の処方 副作用
31	尿路結石症	尿路結石症	腎泌尿器	現在の処方 副作用
32	骨粗鬆症	骨粗鬆症	代謝(骨粗鬆症)	現在の処方 副作用
33				
34				
35				

(<https://biobankjp.org/sample/pdf/list7.1.4.pdf>)

共通 (共通) 臨床情報入力シート

(注意) :複数選択 :単一選択

調査実施日 ★ ()年()月()日 不明
★(注:調査実施日を記載する。調査票登録日を記載しないこと。)

生年 ★ ()年

性別 ★ 男 女

年齢 ★ ()歳

出身地(都道府県) ★ ()

現症 ★ 身長 () cm
★ 体重 () kg
★ 収縮期血圧 () mmHg
★ 拡張期血圧 () mmHg
★ 脈拍 () /分

喫煙歴 ★ なし あり 不明
★ 「あり」の場合、現在の状況、
★ 喫煙 ()年

肺癌 (肺癌) 臨床情報入力シート

(注意) :複数選択 :単一選択

*複数治療がある場合は、別シートをご利用下さい。

悪病状態の評価 (医師への確認を
前提として下さい) ★ 今回の血清採取時(登録時または追跡調査時)に悪病状態(がんが存在する状態)か
★ はい いいえ 不明
★ 「はい」の場合(複数回答可)
★ 手術前
★ 手術後
★ 手術不能
★ 化学療法または放射線治療中、もしくは治療後
★ ホルモン療法中もしくは治療後
★ 治療後の再発・再発
★ その他 ()
★ 不明

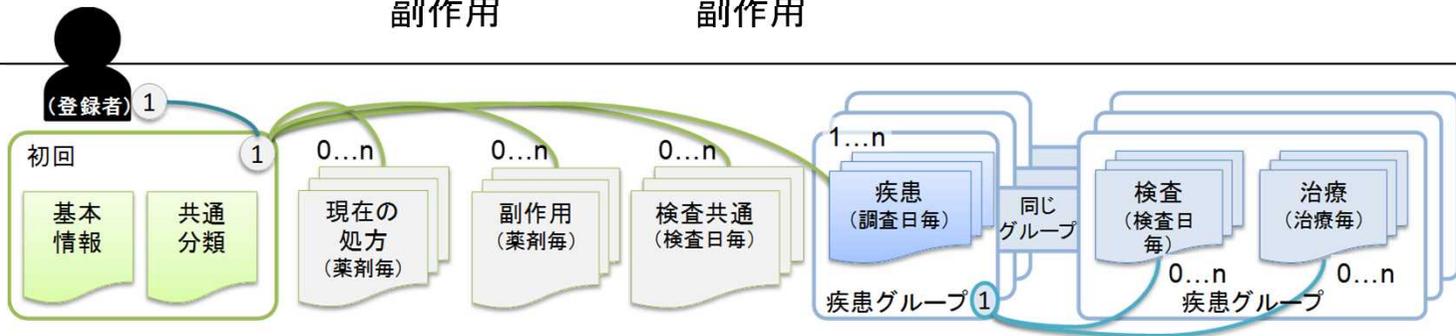
診断時期 ★ ()年()月()日 不明

初回治療開始日 ★ ()年()月()日 不明

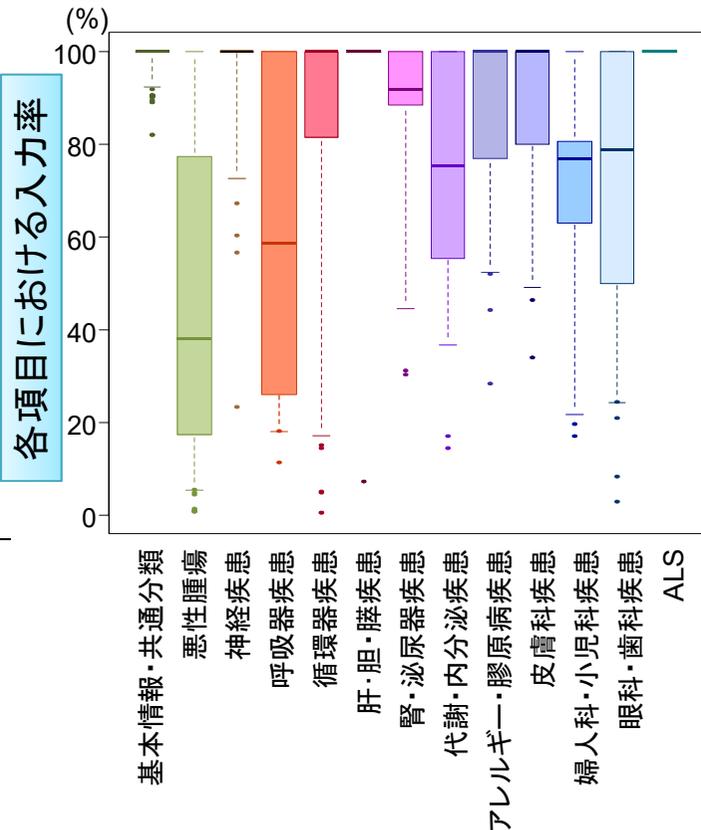
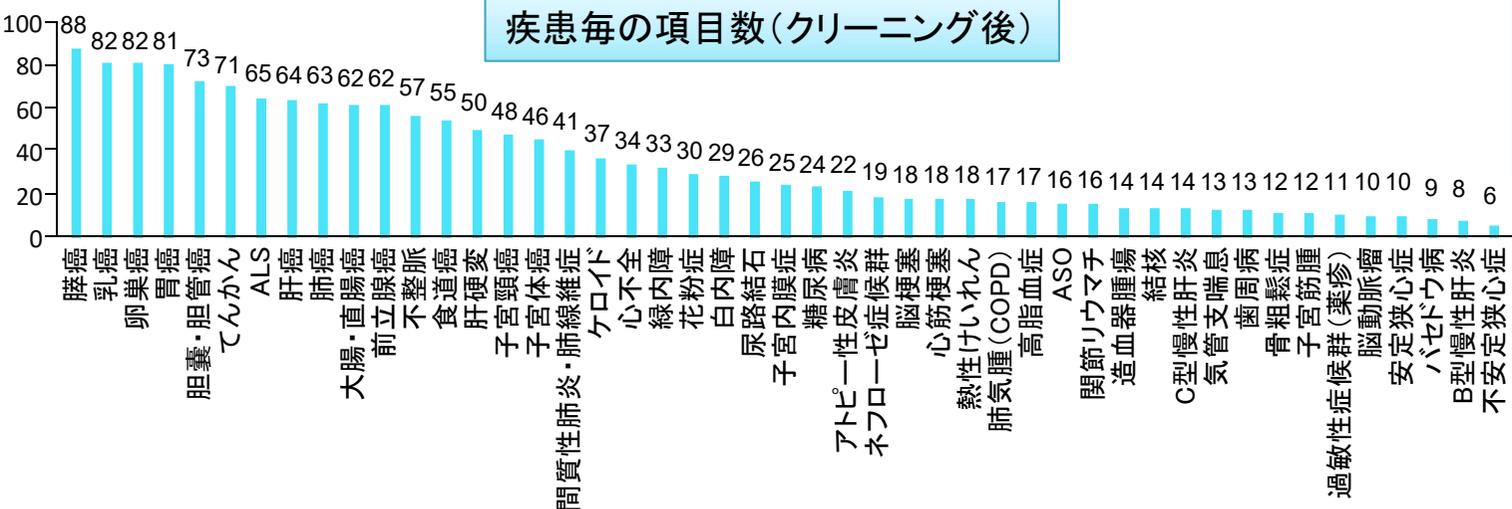
腫瘍発生部位 右肺 左肺 両肺 不明

組織型(生検または細胞診)
(診断基準) ★ なし あり 不明
★ 「あり」の場合、
★ 扁平上皮癌
★ 小細胞癌
★ 腺癌
★ 大細胞癌
★ 腺扁平上皮癌
★ カルチノイド腫瘍
★ 未分化型肺癌

全疾患共通	調査票	概要	クリーニング前項目数	クリーニング後項目数	登録機会
すべての疾患で入力対象となる基本の項目	基本情報	登録時情報、喫煙、飲酒	46	23	初回の調査時
	共通分類	食生活、運動、既往歴、家族歴	1420	1235	初回の調査時
すべての疾患で入力対象となる項目	現在の処方	調査実施日より1ヶ月以内に投薬された薬剤情報	9	3	調査時、複数登録
	副作用	副作用	1337	1211	調査時、複数登録



疾患毎の項目数(クリーニング後)



クリーニング後の全臨床情報項目数は合計 5,837 項目



肝硬変 (初回)

+

肝硬変 (2回目以降)
年1回: 前回の調査実施日から1年後
診療情報 (カルテ) を調査

又は

大腸・直腸癌 診断

複数の疾患を登録するとき

初回 調査実施日までの情報を登録	
初回の登録情報	
基本の項目	基本情報、共通分類
どの疾患でも登録する調査票	
現在の処方	調査実施日より1ヶ月以内に投薬された薬剤情報*
副作用	治療が開始されているとき
検査	検査共通 (尿検査、血球算定など)
疾患に関連して登録する調査票	
疾患	肝硬変
検査	肝・胆・膵の検査 (血清、生化学)

2回目以降 前の調査実施日から次の調査実施日まで、 1年分の診療情報を調査して登録	
どの疾患でも登録する調査票	
現在の処方	調査実施日より1ヶ月以内に投薬された薬剤情報*
副作用	治療が開始されているとき
検査	検査共通 (尿検査、血球算定など)
疾患に関連して登録する調査票	
疾患	肝硬変
検査	肝・胆・膵の検査 (血清、生化学)

2回目以降 登録済疾患: 前の調査実施日から次の調査実施日まで、 1年分の診療情報を調査して登録 追加登録疾患: 関連する調査票の情報を登録	
どの疾患でも登録する調査票	
現在の処方	調査実施日より1ヶ月以内に投薬された薬剤情報*
副作用	治療が開始されているとき
検査	検査共通 (尿検査、血球算定など)
疾患に関連して登録する調査票 (登録済)	
疾患	肝硬変
検査	肝・胆・膵の検査 (血清、生化学)

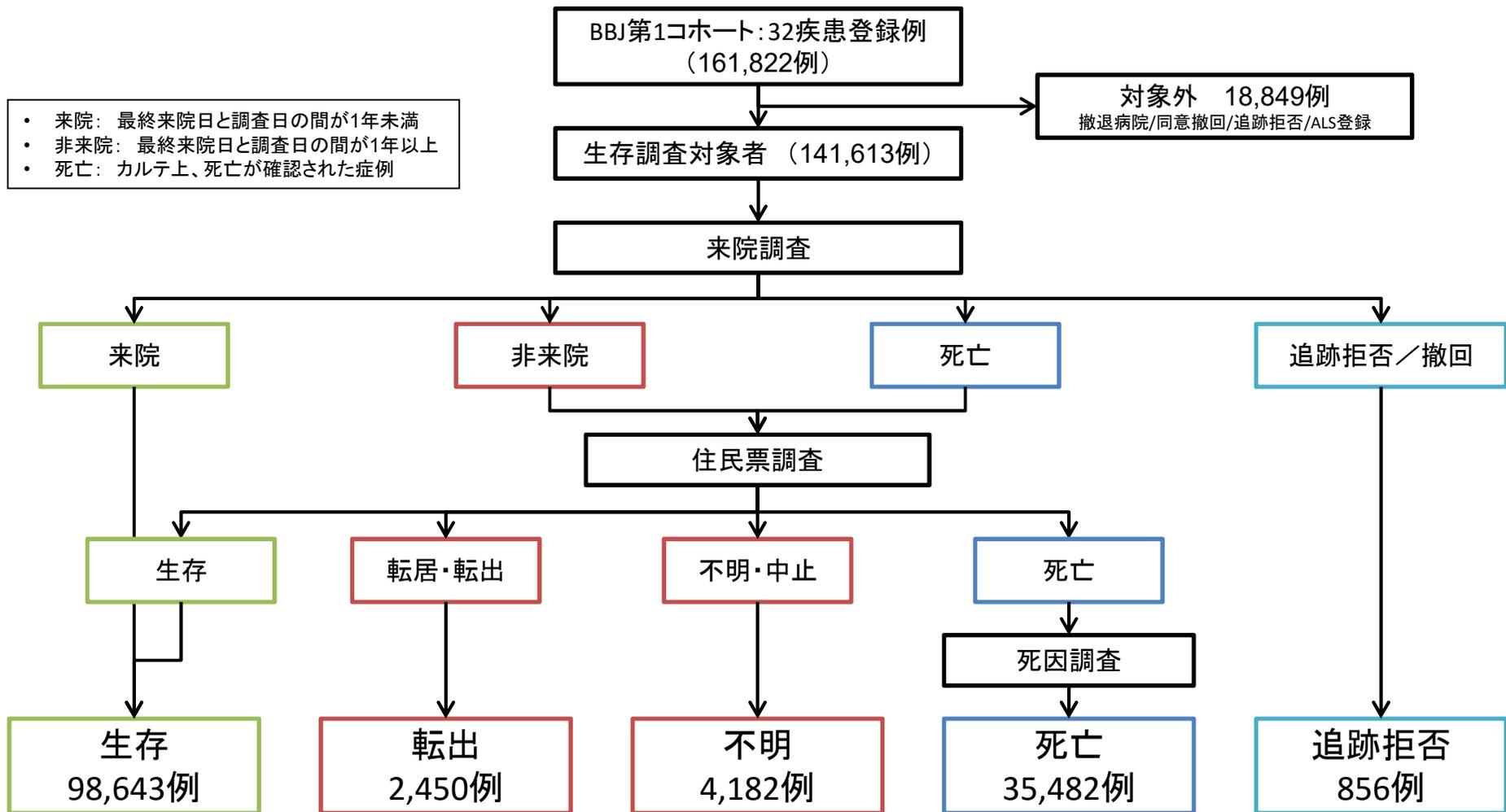
疾患に関連して登録する調査票 (追加登録)	
疾患	大腸・直腸癌
検査	悪性腫瘍の検査 (腫瘍マーカー)
治療	悪性腫瘍の治療 (外科的治療、化学療法、内分泌療法、放射線療法)

*現在の処方は治験薬、抗がん剤などを除外して登録する。悪性腫瘍の場合、治療の情報は疾患に関連する調査票の治療 (外科的治療、化学療法、内分泌療法、放射線療法) を使用する。

- ・ 入力はMCにより実施
- ・ 『カルテ (紙/電子カルテ)』・『MCの聞き取り』に基づいて入力システムに転記
- ・ 第2コホートはシステムに入力制限を設け入力ミスを回避

生存調査対象者：32疾患の登録症例161,822例のうち、前回調査時対象外であった18,849例を除く 141,613例

追跡率：**95.3%** [(生存+死亡)/(生存調査対象者-追跡拒否)]



現在、第4回生存調査実施中。順調に進捗し、2017年度内に終了予定。

バイオバンクジャパンで収集された DNA を用いた GWAS 解析での精度

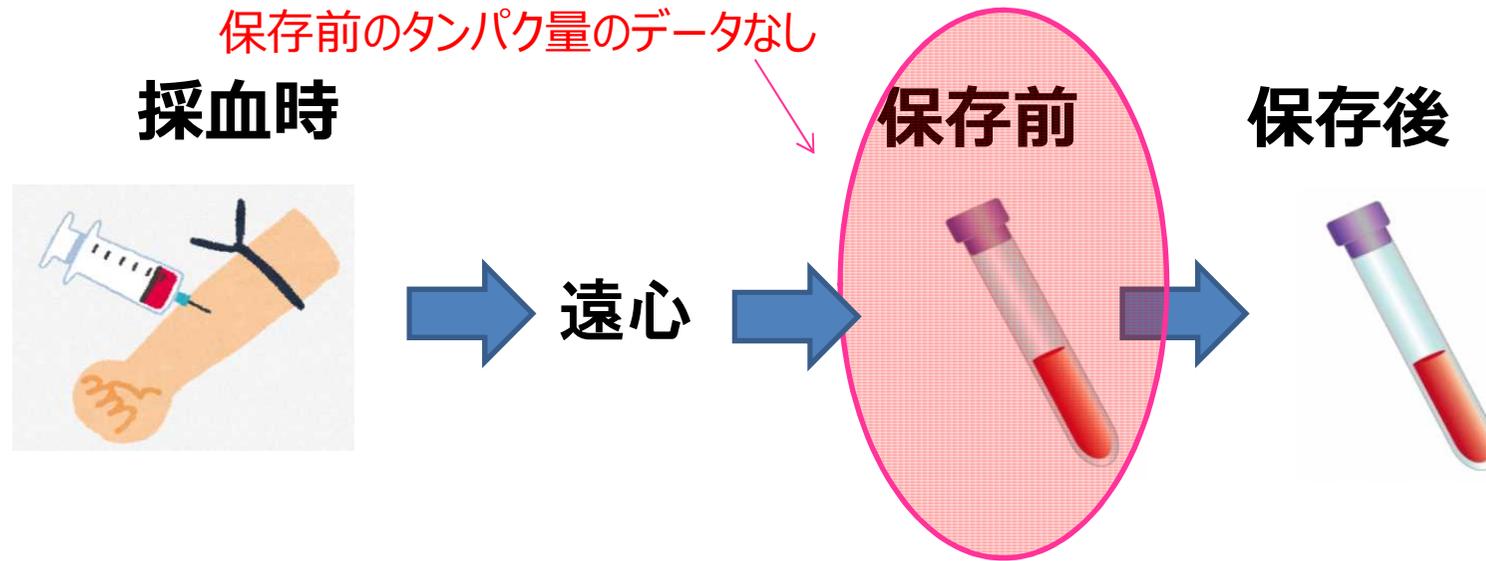
ゲノムワイドSNPアレイ	搭載SNP数	解析 サンプル数	コール率 98%未満	不成功割合
BBJ_OmniExpressV1	730,525	37,403	541	1.4%
BBJ_ExpressExomeV10	951,117	35,107	368	1.0%
BBJ_ExpressExomeV12	964,193	114,599	1711	1.5%
		187,109	2620	1.4%

- BBJ血清を用い、メタボロミクス、エキソソーム、異常糖鎖、チオール修飾解析指標の疾患バイオマーカー探索を実施
 (肺がん・胃がん・卵巣がん・大腸がん、肺気腫・間質性肺炎/肺線維症・気管支喘息・関節リウマチ・アトピー性皮膚炎・緑内障血清、計10疾患500検体以上解析)
- 代謝分子マーカーの組合せによる特異性と高感度の診断法の確立を目指した研究を実施
 (Suhara T., et.al. (2015) *Proc Natl Acad Sci U S A.* Kawano Y., et. al. (2015) *J Biosci Bioeng.*)
- 乳がん特異的エキソソームが計測可能な新規エキソソーム検出技術の構築
- レクチンアレイ法によるリウマチ疾患の重症度判定ができる異常糖鎖検出
 (Takeshita., et al. (2016) *Arthritis Res Ther.*)



保存血清の品質評価法の新規開発

- 採血から冷凍保存過程を含む保存状態全体が評価できる -



- BBJに保管してある検体では、採血時の各マーカー濃度は不明である。
- 保存後検体のマーカー濃度測定だけでは、変化量を見積もることは困難（個体差、疾患による変化などがある）

➡ 新規品質評価法

同一タンパク質のトリプシン消化断片中の

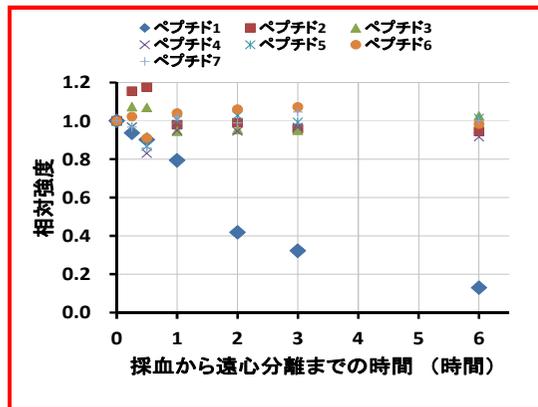
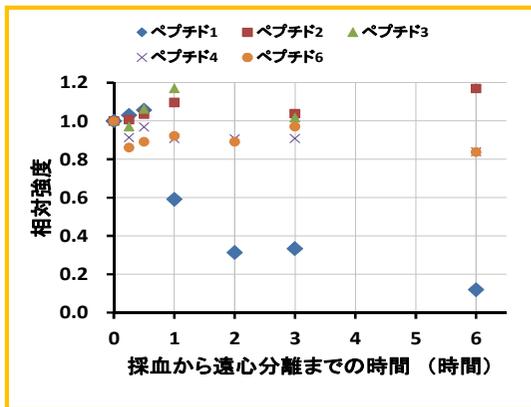
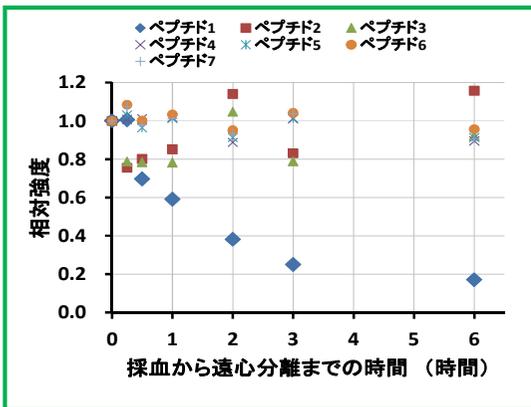
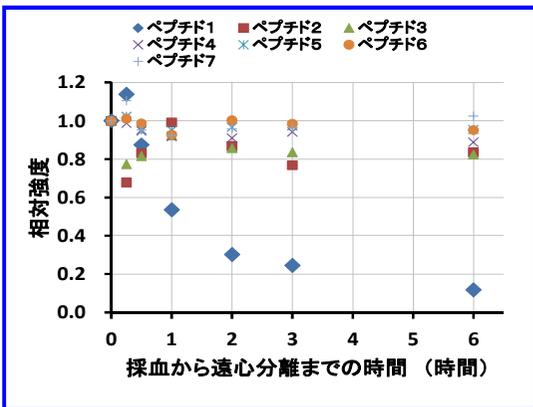
- ・ 安定なペプチド領域（安定なトリプシン消化断片）
- ・ 不安定なペプチド領域（不安定なトリプシン消化断片）



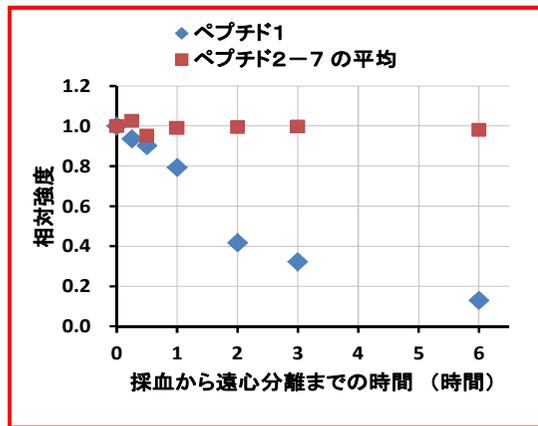
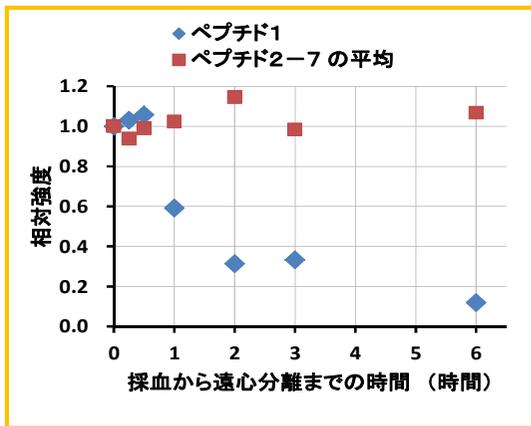
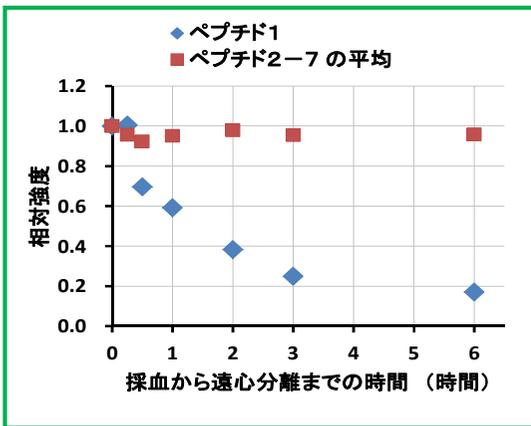
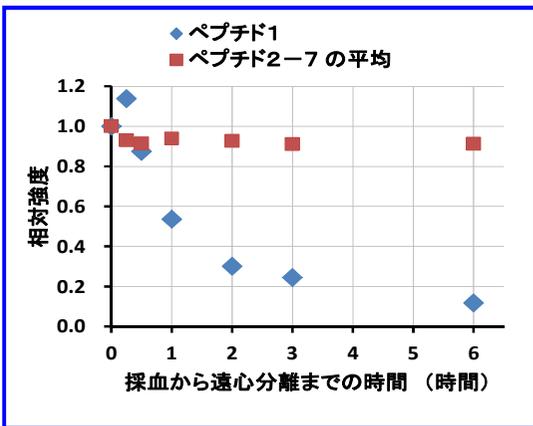
（日本プロテオーム学会との共同研究）

保存血清の品質評価法の新規開発

- 採血から冷凍保存過程を含む保存状態全体が評価できる -



ペプチド1の強度とその他のペプチドの平均強度の比較



(日本プロテオーム学会との共同研究)

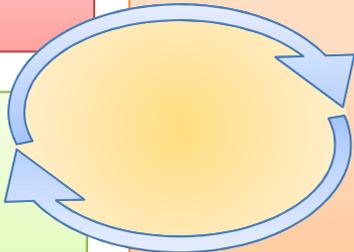
試料の採血から遠心分離までの時間を推定

【バイオバンク機能】
東大医科研

【ゲノム解析機能】
理研

【病理検体品質管理機能】
日本病理学会





東京大学医学部附属病院病理部
ゲノム病理標準化センター

AMED 委託事業「オーダーメイド医療の実現プログラム」
第4回 ゲノム病理標準化センター講習会
ゲノム研究に資する質の高い組織バンクングのための
講習会（座学・実習）

日時：平成28年3月12日（土）・13日（日）の2日間（参加費無料）
場所：東京大学医学部附属病院中央診療棟2 7階 大会議室（座学）
東京大学医学部附属病院中央診療棟2 7階 ゲノム病理標準化センター（実習）

<プログラム（案）>

12日（土）
*受付開始：12時～

1. 講習会主催者 開会の挨拶 東京大学医学部附属病院 院長	12時30分-12時35分 齊藤 延人
2. 開演に当たり	
-1. 日本医家研究開発機構 挨拶 日本医家研究開発機構 バイオバンク事業部長	12時35分-12時40分 加藤 治
-2. 日本病理学会 挨拶 日本病理学会 理事長	12時40分-12時45分 深山 正久
3. 講義	
-1. ゲノム医療実現に向けたオーダーメイド医療の実現プログラムの取り組みと 東京大学医科学研究所におけるBBJ 病理組織バンクング	12時45分-13時45分 東京大学医科学研究所 所長 村上 善則
----- 休 息 (15分) -----	
-2. ヒト病理検体からのゲノム診断と研究 九州がんセンター放射線療法部 病理診断科	14時-15時 田口 健一
----- 休 息 (15分) -----	

- 研究用試料に関する
組織病理取扱規程の共同策定
- 病理標準化センターの設置
- 組織病理品質管理研修の実施：受講者 679 名
(2015-2016年度に9 回開催、東京、福岡、大阪)
(プログラム策定・講師派遣、E-learning など)



試料配布の概要

オーダーメイド医療の実現プログラムでは、約20万人の患者さんに同意を得てご提供頂いた試料を、我が国におけるオーダーメイド医療の実現に資する研究を実施する民間を含めた研究機関に、審査を経た上で配布しています。ここでは、試料配布を希望される機関の皆様に向けて、配布対象と配布の手順について、ご説明いたします。

対象となる配布先
我が国におけるオーダーメイド医療に資する研究を実施する研究機関および企業
※ 国内に法人を所有する機関が配布された試料を国内で使用する場合に限ります。

試料選択の方法
臨床情報を用いて試料を絞り込みます。

対象疾患
47疾患を対象としております。
※ バイオバンクのサンプルは、対照群としての利用をお断りしています。

臨床情報
配布後の解析に必要な臨床情報を選択していただけます。(項目数は応相談)

試料配布の手順
1. 調査依頼書をご提出ください。保有数確認をします。

1. 事前確認 (無償)
対象: 試料・臨床情報

- 試料の保有数確認
- 臨床情報を用いて試料選択

2. 申請・審査・承認
(申請から1-2ヶ月程度)

- BBJ 試料等配布審査会にて研究計画の科学的妥当性に関して審査(承認率 96%<)

3. 有体物配布契約

- 申請者側の倫理審査委員会の承認後、契約

4. 試料配布
(承認から1-4ヶ月程度)

- 試料配布の実施
- 臨床情報の項目数制限なし

5. 支払い

- 試料を受領後、受領確認書を送付
- 請求書発行、支払い

6. 研究終了

- 研究終了時に成果報告書提出
- 論文等で公表する時は、バイオバンク試料である事を記載

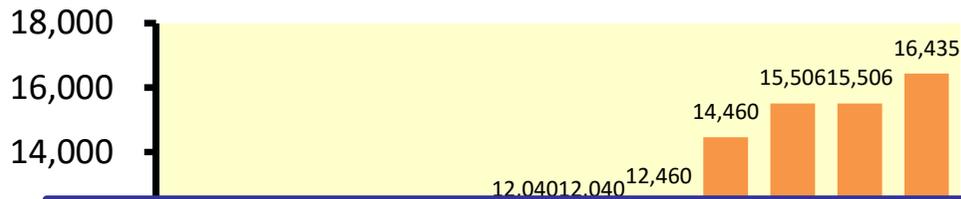
詳しくはプロジェクトのWebサイトをご覧ください。(<https://biobankjp.org/sample/01.html>)
個別のゲノムデータを提供希望の場合は、共同研究として実施

バイオバンク・ジャパンにおける外部への 試料配布状況

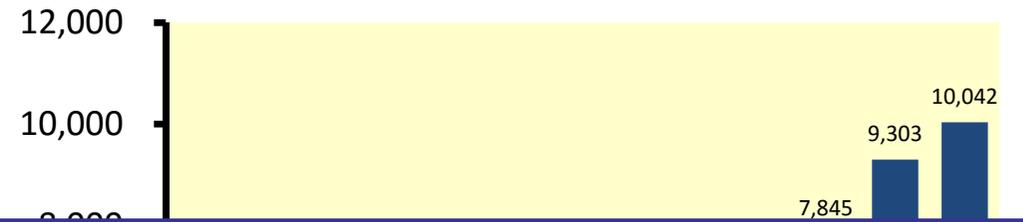
試料
配布

のべ59件(大学・研究機関:43件、企業:16件)の外部機関に試料を配布 (2017年3月末時点)

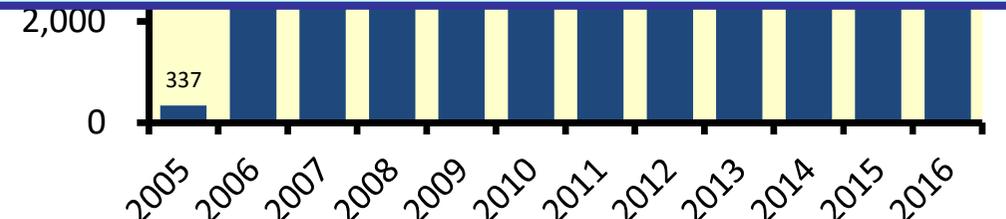
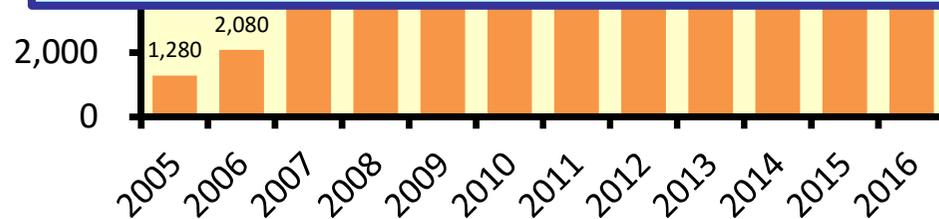
DNA(総数): 関連遺伝子の解析



血清(総数): 診断薬、疾患マーカー探索



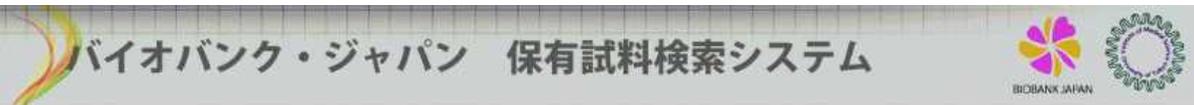
全 47 疾患、DNA 16,435 検体、血清 10,042 検体、
合計 26,477 検体を配布済み(2017年3月現在)。
利用率 13.2% は、欧州バイオバンク利用率 7% を大きく上回る。



疾患	配布数	依頼件数
糖尿病	4257	5
胃癌	3236	12
乳癌	2143	10
脳梗塞	1912	4
肺癌	1389	14
高脂血症	1359	6
卵巣癌	1313	13
心筋梗塞	1265	3
肺癌	1082	11
骨粗鬆症	1050	4
バセドウ病	889	2
肺癌	794	9
歯周病	759	2
子宮体癌	706	2
関節リウマチ	596	7
気管支喘息	517	5
大腸・直腸癌	446	10
子宮内臓症	341	5
c型慢性肝炎	340	4
てんかん	259	2
前立腺癌	212	5
肝硬変	195	5
ケロイド	180	2
COPD	172	5
食道癌	171	5
ネフローゼ	140	2
B型慢性肝炎	140	3
アトピー	109	3
緑内障	109	3
間質性肺炎	103	3
子宮筋腫	73	3
胆嚢・胆管癌	49	2
花粉症	24	2
尿路結石	24	2
造血器腫瘍	19	2
子宮頸癌	17	2
ASO	14	2
不安定狭心症	10	1
安定狭心症	9	1
不整脈	9	1
ALS	8	1
熱性けいれん	8	1
脳動脈瘤	8	1
白内障	7	1
結核	6	1
薬疹	4	1
心不全	4	1



2017年8月公開予定



- 保有試料検索
- 統計情報
- お知らせ
- 使い方
- ログアウト

検索結果		
DNA検体	該当人数：17,247	総登録人数：199,978
疾患別検体数		
脳梗塞	該当人数：875	総登録人数：18,822
高脂血症	該当人数：16,650	総登録人数：53,817
疾患をすべて含む検体数	該当人数：278	
お問い合わせ番号	214	

- 検索条件へ戻る
- この検索結果を基にお問い合わせ

ブラウザの「戻る」機能を使われた場合は前回の検索条件を表示できません。
 前回の検索条件を確認する場合は「検索条件へ戻る」ボタンで戻ってください。

- 腎臓病
- ネフローゼ症候群
 - 尿路結石症
- 代謝
- 骨粗鬆症
 - 糖尿病
 - 高脂血症
- 内分泌

ゲノムデータの有無は未掲載
 (今後、横断検索システムの進捗に合わせて実装の予定)

2014年9月からNBDCを通じて、GWASデータの公開(非制限公開)を開始

NBDC Research ID: hum0014.v4 データ公開の概要

これまでに右図に示すように、論文化したGWAS結果をNBDCより公開してきた。

今後は、BBJ 試料を用いた

- SNPタイピングデータ(90万SNP、47疾患、17万症例)
- 全ゲノムシーケンスデータ(5疾患、約1,000例)

を2017年度中にNBDCより公開予定
(現在、公開待機状態)

NBDCを通じたBBJデータ共有・公開の方針

非制限公開:	各SNPのアレル頻度情報
制限公開 :	個人別 SNP 情報、シーケンス情報 (FASTQ)と、年齢、性別
制限共有 (AGD) :	個人別 SNP 情報、シーケンス情報 (FASTQ)と、共同研究者が解析に必要とする臨床情報全て

データID	内容	制限	公開日
hum0014.v1.freq.v1	心筋梗塞1666症例および 対照健康者3198名のGWAS	非制限公開	2014/09/30
hum0014.v2.jsnp.934ctrl.v1	健康者934名の遺伝子型カウント情報 (JSNPのデータ)	非制限公開	2015/12/28
35疾患	35疾患各約190症例における遺伝子型カウント情報 (JSNPのデータ)	非制限公開	2015/12/28
hum0014.v2.jsnp.182ec.v1	食道癌182症例の遺伝子型カウント情報 (JSNPのデータ)	非制限公開	2015/12/28
hum0014.v2.jsnp.92als.v1	筋萎縮性側索硬化症92症例の遺伝子型カウント情報 (JSNPのデータ)	非制限公開	2015/12/28
hum0014.v3.T2DM-1.v1	2型糖尿病9817症例および 対照者6763名のGWAS	非制限公開	2016/01/28
hum0014.v3.T2DM-2.v1	2型糖尿病5646症例および 対照者19,420名のGWAS	非制限公開	2016/01/28
hum0014.v4.AD.v1	アトピー性皮膚炎患者1472症例および 対照者7966名のGWAS	非制限公開	2016/02/02

疾患名	解析数	疾患名	解析数	疾患名	解析数
高脂血症	47,799	乳がん	5,302	食道がん	1,225
糖尿病	39,006	緑内障	5,122	造血器腫瘍	1,179
白内障	22,139	前立腺がん	5,088	子宮体部がん	931
不整脈	16,913	不安定狭心症	4,586	ネフローゼ症候群	913
脳梗塞	16,401	関節リウマチ	4,024	ケロイド	805
安定狭心症	15,546	肺がん	3,874	間質性肺炎・肺線維症*	758
心筋梗塞	12,493	ASO	3,383	子宮内膜症*	705
心不全	8,801	COPD	3,051	卵巣がん*	681
気管支喘息	7,793	歯周病	2,997	子宮頸部がん*	575
骨粗鬆症	7,100	脳動脈瘤	2,597	肺結核*	507
大腸・直腸がん	6,692	アトピー性皮膚炎	2,425	膵がん*	422
尿路結石症	6,261	てんかん	2,109	薬疹*	414
胃がん	6,171	肝硬変*	2,080	胆嚢・胆管がん*	314
子宮筋腫	5,721	バセドウ病	1,982	熱性けいれん*	15
C型慢性肝炎	5,566	肝がん*	1,785	ALS*	13
花粉症	5,536	B型慢性肝炎	1,320		

*: 過去にGWAS用アレイ(Human 610-Quad)を用いて、ほぼ全例のSNPデータを取得しているため、解析数が少ない



バイオバンク・ジャパンの取り組み:まとめ

1. BBJは2003年以來、多因子疾患を中心に、51疾患、26万人、42万症例を収集、解析、配布する世界最大級の疾患バイオバンクとして、日本のゲノム研究、バイオバンクをリードしてきた。
2. BBJでは、ELSI 検討委員会の支援を得て、ELSIに配慮しつつゲノム医療を日本に導入する先駆的貢献をし、他のプロジェクトのモデルとなったほか、企業への試料配布、倫理指針への対応も率先して行ってきた。
3. BBJ 登録症例は、5,837項目のクリーニング済み情報を有し、平均追跡率95%、平均追跡期間約10年に及ぶ生存情報を含む貴重な資源である。
4. BBJ 試料である DNA、血清、組織は、全ゲノムシーケンシング、メタボローム、プロテオーム等のオミックス解析に応用可能な実績を有する。血清の品質保証のための新規血中バイオマーカー候補を同定した。
5. BBJ ゲノムデータとしては、第1コホート17万人の各々90万SNPデータを、2017年度内に NBDC に公開する予定である。
6. BBJ の配布実績は、DNA 約16,000 検体、血清約10,000 検体で、試料全体の13%に当たり、更なる利活用が期待される。