

ゲノム医療の実現に向けて文部科学省が行うべき
研究基盤の充実・強化の在り方に関する論点と今後の方向性（案）

1. バイオバンク等の利活用促進方策～AMED ゲノム医療研究支援機能の充実・強化～

- 産業界及びアカデミアの双方のユーザーから、バイオバンクのアクセシビリティや対応スピードの向上への要望が引き続き強い。
→AMED が設置した各種分科会にユーザーサイドもメンバーに加えるなど、ユーザーの意見が的確に反映できるよう取り組んでいくことが必要ではないか。
- 特に、ワンストップサービス機能への期待が高い。
→ワンストップサービスの拡充として、3 大バイオバンクを中心に開発を進めている横断検索システムの高度化（検索対象バイオバンク/コホートの拡大や検索項目の充実等）等が必要ではないか。
→検索システムの高度化等に伴い、バイオバンク/コホートのデータベースを構築・活用できる人材が情報共有しあう場が必要ではないか。
- バンク側からはユーザーニーズがつかみにくい。
→ユーザー側ではバイオバンクに対する要望をより具体化し、例えば、業界や特定の疾患領域において必要とされる基本情報項目を明確化することなどが必要ではないか。

2. 今後の疾患バイオバンク機能の在り方

（疾患ヒト生体試料へのニーズの変化への対応）

- 昨今の研究動向を踏まえると、ヒト生体試料によって、ゲノム解析を行うだけでなく、ゲノム解析で得られた知見の検証や、標的分子・バイオマーカーの探索等に活用できることが必要。また、リバーストランスクリプションリサーチ（rTR）や臨床検体等を使用した基礎医学研究、臨床研究を含む「循環型研究開発」の推進における利活用が必要。

このため、研究の内容に応じて、試料がプロテオミクス・メタボロミクス等のオミックス解析を行いうる品質を有していること、時系列試料があること、血清・血しよのみならず組織があること、必要な項目の臨床情報がひも付いていること等の

きめ細かな対応が求められている。

→試料に求める要件が多様化していることから、あらかじめ必要になりそうな試料を画一的な共通プロトコールで収集して蓄積しておくやり方ではニーズに応えきれないことが想定されるため、目的に応じて試料・情報を収集するニーズ対応型の疾患バイオバンク機能が必要ではないか。

→このようにして集めた試料の余剰分を蓄積することで、バンクとしての多様性を高め、他の研究への活用を図ることが有効ではないか。

→その際には、試料・情報の収集を依頼するインセンティブが損なわれないよう、臨床情報の一部は分譲対象外とできることや分譲開始まで一定の期間を置けることなどのルールを設けることが必要ではないか。

(基礎研究から初期段階の臨床研究を支える疾患バイオバンク機能)

- ニーズ対応型の疾患バイオバンク機能については、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク (NCBN) が患者レジストリに基づく臨床研究開発段階のインフラとしての機能を強化していく方向。一方、基礎研究から初期段階の臨床研究において、比較的少数の質が高く多様な検体が必要になるケースがあり、このようなニーズに対応するため、一部の大学において、臨床への橋渡しの取組を強化する中で、診療機関に併設する組織的なバイオバンク（診療機関併設バイオバンク）の整備を独自に開始。

→我が国の基礎研究から初期段階の臨床研究を支える疾患バイオバンク機能として、我が国の中核的な大学病院による診療機関併設バイオバンクの利活用を促進する仕組みを国として整備することが効果的ではないか。

→その際に、各大学が独自に整備している状況も踏まえ、どのような診療機関併設バイオバンクをどこまで支援することが適当か。

- 一つの診療機関併設バイオバンクでは試料収集の規模やスピードが限られていることから、研究に必要な試料の数や種類を効率的に確保する仕組みが必要。

→複数の診療機関併設バイオバンクの試料を横断的に利活用できる環境の整備や、さらには、複数の診療機関併設バイオバンクが連携して試料収集を行う仕組みの導入が効果的ではないか。

→このためには、

◇ 診療機関併設バイオバンクのネットワーク化

- ◇ バンク間連携の取りまとめを行う中央機能の設置
 - ◇ 情報システム、品質管理等の標準化
- 等が必要ではないか。

- 基礎研究段階の探索的な研究等において、限定的な臨床情報や品質等の範囲内であっても、多様な試料・情報が大規模かつ迅速に入手できることが有効な場合がある。
 - そのようなケースへの対応において、大規模疾患バイオバンクであるバイオバンク・ジャパンを診療機関併設バイオバンクと相互補完的に有効活用できるようにすることが必要ではないか。
 - 中小規模バイオバンクで収集する試料のうち一元的に保管することが適しており、利活用が期待される試料について、バイオバンク・ジャパンが有する基盤を活用して保存する仕組みを構築することが望ましいのではないか。
 - その際、「貯めるだけでなく、活用されるバンク」となるために、将来的に競争力を持ち利活用が期待される試料の見極めはどのような体制や判断軸で考えることが適当か。

3. バイオバンク・ジャパンの有効活用方策

- バイオバンク・ジャパンは主として GWAS 解析を目的に蓄積されたものであり、ゲノム解析に必要な試料の品質は確保されていることを確認。収集規模が大きいこと、一定範囲の臨床情報が付帯していることから、疾患研究における大規模ゲノム解析に有用な試料・情報が蓄積。
 - これまでに収集された試料・情報を最大限に有効活用すべく、来年度以降も、利活用を更に進めるためのユーザー視点に立った取組を行っていくことが必要ではないか。(AMED ゲノム医療研究支援機能と連携)
 - この際、試料は限られていることから、ゲノム情報については、情報化し、ユーザーのニーズに応じて分譲又は共同研究によって、データを広く共有する仕組みを確立することが必要ではないか。
 - このような用途を想定した場合、疾患コホートという観点から、これまでにリクルートした協力者の追跡調査及び生存調査を継続することが必要か（これまでの臨床情報の利用実績を踏まえた上で、継続に必要な関係医療機関の協力及びコストを考慮することが必要）。

- ゲノム解析以外の用途については、メタボロミクス解析等、用途によっては利活用が困難な状況にあると考えられるが、ユーザー側で判断するための情報の開示が求められている。
 - 試料の品質確認結果や附帯する臨床情報等の範囲をユーザーに対して明らかにし、活用方法の拡大を図ることが必要ではないか。
- 充実したバイオバンク設備（液体窒素タンク、全自動システム組織バンク等）を有する。
 - 中小規模バイオバンクで収集する試料のうち一元的に保管することが適しているもので、利活用が期待される試料について、バイオバンク・ジャパンが有する基盤を活用して保存する仕組みを構築することが望ましいのではないか。（再掲）
 - その際、「貯めるだけでなく、活用されるバンク」となるために、将来的に競争力を持ち利活用が期待される試料の見極めはどのような体制や判断軸で考えることが適当か。（再掲）