

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム (B-cure) における取組

令和6年 11月15日 次世代医療実現のための基盤形成に関する作業部会

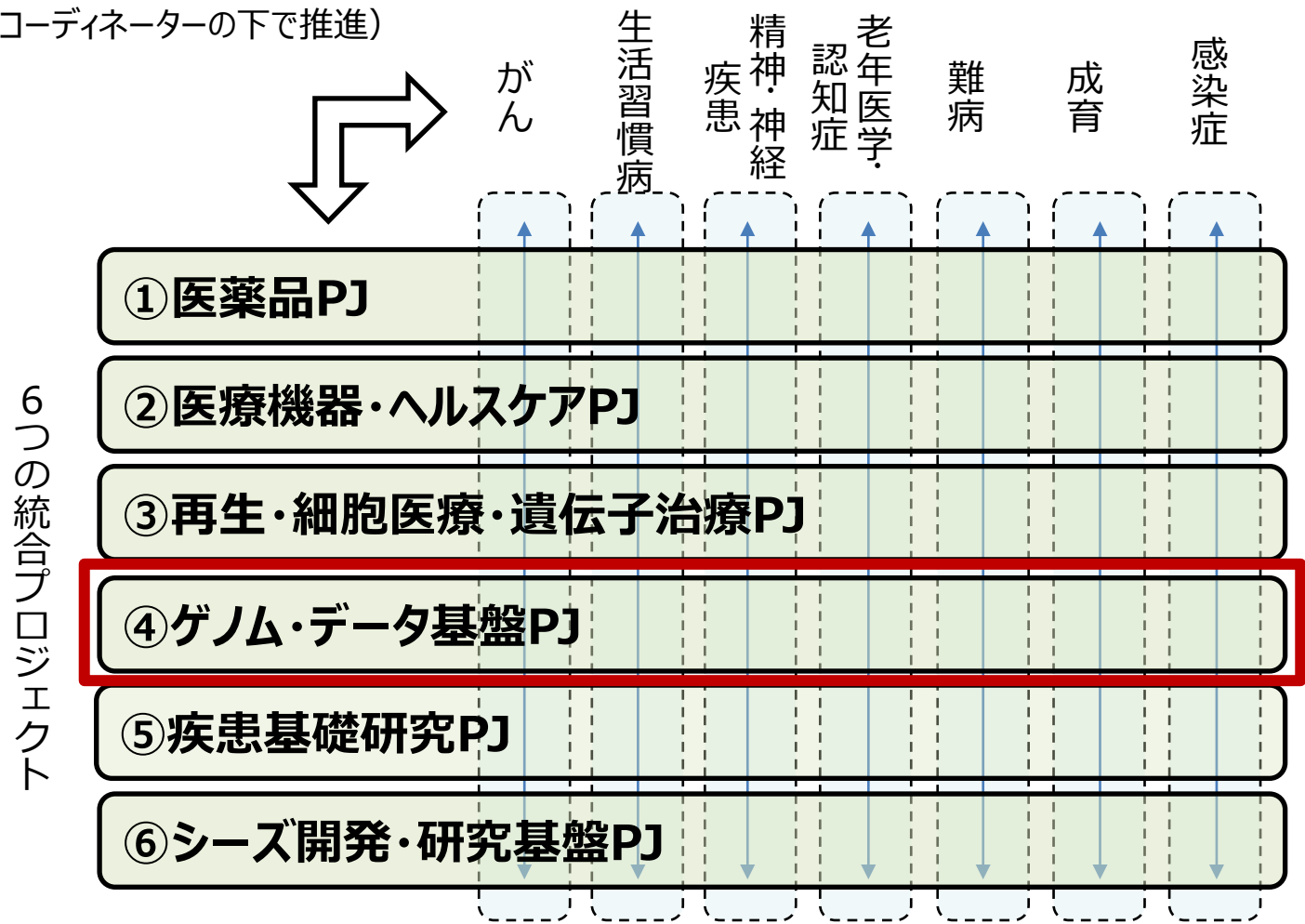
文部科学省ライフサイエンス課

第2期健康・医療戦略等に定められた6つの統合プロジェクトでの研究開発の推進

- 第2期健康・医療戦略（令和2年3月27日閣議決定）において定められた6つの統合プロジェクトに基づき、事業を推進。
- ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）はゲノム・データ基盤プロジェクトに該当。

6プロジェクトの成果を最大化するための事業横断的な特定疾患に柔軟にマネジメント
（プロジェクト横断的に対応できる体制、各疾患のコーディネーターの下で推進）

- モダリティ等を軸とした6つの「統合プロジェクト」を定め、プログラムディレクター（PD）の下で、関係府省の事業を連携させ、基礎から実用化まで一元的に推進。
- 疾患研究は統合プロジェクトを横断する形で、各疾患領域のコーディネーター（DC）による柔軟なマネジメントができるよう推進。
- 健康寿命延伸を意識し、「予防／診断／治療／予後・QOL」といった開発目的を明確にした技術アプローチを実施。



※AMED作成資料に加筆

4. ゲノム・データ基盤プロジェクト

日本医療研究開発機構対象経費
令和6年度予算 166億円

インハウス研究機関経費
令和6年度予算 18億円

ゲノム・データ基盤の整備・利活用を促進し、ライフステージを俯瞰した疾患の発症・重症化予防、診断、治療等に資する研究開発を推進することで、病態解明を含めたゲノム医療、個別化医療の実現を目指す。

■ 文科省、厚労省、経産省、■ 文科省、■ 厚労省、■ 総務省、■ こども家庭庁

ゲノム・医療データを活用した研究

主にゲノムデータを活用した研究

- **ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム(B-cure)**
(ゲノム医療実現推進プラットフォーム、次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析):
バイオバンク横断検索システム構築や研究プラットフォームを活用したゲノム解析等による基盤研究開発、戦略的ゲノム・オミックス解析による基盤データの整備
予算額 43億円の内数
- **革新的がん医療実用化研究事業:**
がんに係る情報の集積と活用による創薬、個別化医療、早期診断等に向けた治療法や医療機器開発、研究
予算額 43億円
がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム(事業間連携)
- **難治性疾患実用化研究事業:**
難病の発症や疫学、診断方法に資するゲノム・臨床データ等を集積、共有化し、エビデンスを創出
予算額 33億円
- **認知症研究開発事業:**
認知症に関するコホート研究、ゲノム等情報の集積と活用
予算額 9億円

主に医療データを活用した研究

- **医療高度化に資するPHRデータ流通基盤構築事業**
医工連携・人工知能実装研究事業 / 循環器疾患・糖尿病等生活習慣病対策実用化研究事業 / 肝炎等克服実用化研究事業 / 免疫アレルギー疾患実用化研究事業 / 移植医療技術開発研究事業 / 障害者対策総合研究開発事業(精神障害分野、身体・知的・感覚器障害分野) / 女性の健康の包括的支援実用化研究事業 / 「統合医療」に係る医療の質向上・科学的根拠収集研究事業 / メディカルアーツ研究事業
成育疾患克服等総合研究事業
予算額 27億円

研究の推進
研究基盤の利活用促進

ユーザビリティのフィードバック
解析データの登録

データ統合利活用プラットフォームの整備

- **健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム事業:**
ゲノム情報をはじめAMED事業で収集されるデータの利活用基盤の構築
予算額 8億円
※上記に加えて、一部AMED運営費交付金にて措置

AMEDが支援する
研究開発で
得られるその他
のデータ

バイオバンクの整備と利活用の促進

- **ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム(B-cure)(東北メディカル・メガバンク):**
健康人ゲノムコホートを構築するとともにゲノム研究基盤を構築
予算額 43億円の内数
- **ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム(B-cure)(ゲノム研究バイオバンク):**
我が国のゲノム研究基盤となる全国規模かつ多様な疾患を対象とした
予算額 43億円の内数
双方向性バイオバンクの構築
- **ナショナルセンターバイオバンクネットワーク(NCBN):**
臨床試料と電子カルテから抽出した精度の高い臨床情報を収集・整備
インハウス研究機関経費
予算額 11億円

- **ゲノム創薬基盤推進研究事業:**全ゲノム情報等を活用した新規創薬ターゲットの探索等のための情報基盤整備
予算額 3億円

- **ゲノム診断支援システム整備・運営事業/NCIにおける治験・臨床研究推進事業:**各国立高度専門医療研究センターでゲノム情報を診断に活用するための基盤整備及び治験等の推進
インハウス研究機関経費
予算額 7億円

他のプロジェクトの研究へ展開・連携

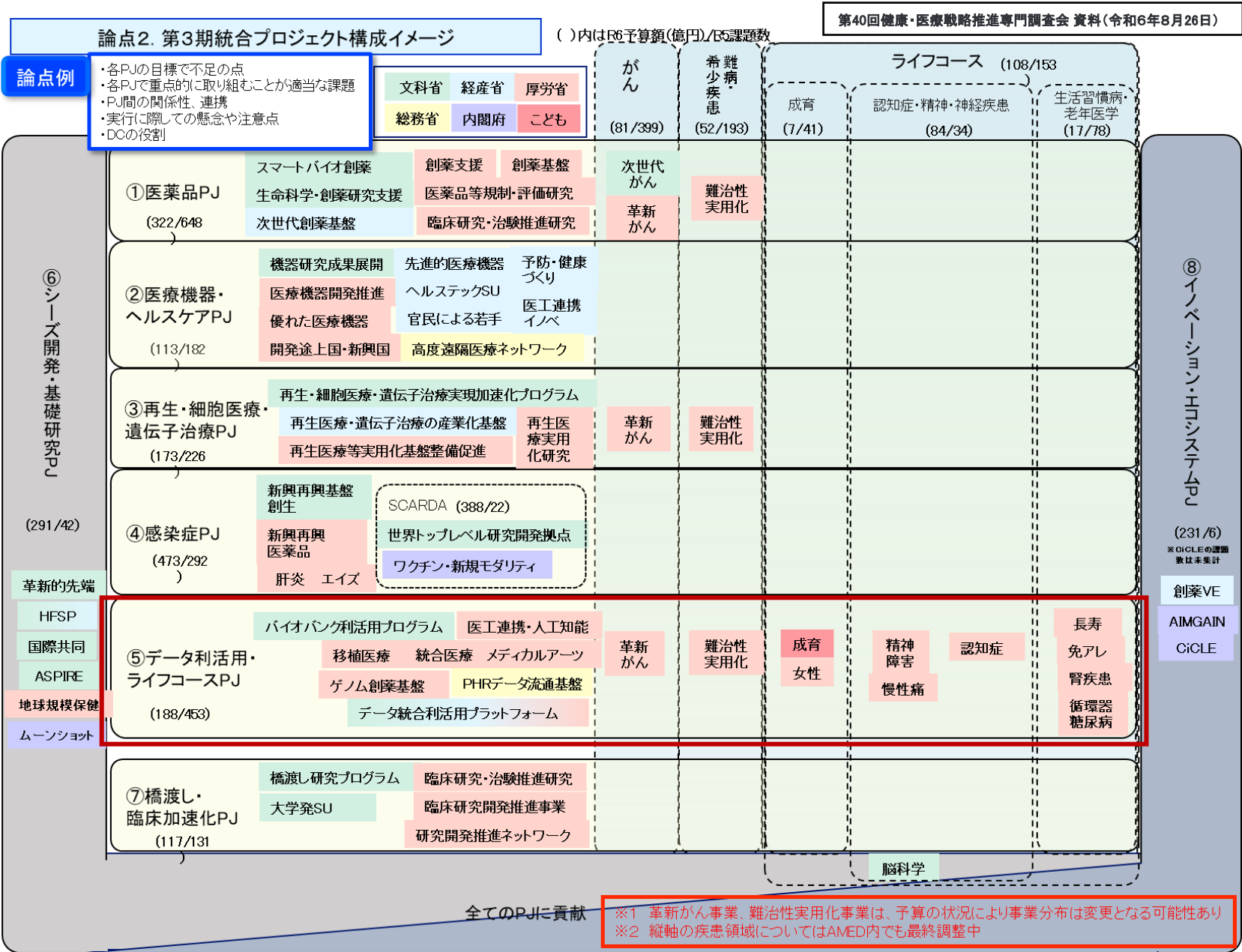
1. 医薬品PJ
2. 医療機器・ヘルスケアPJ
3. 再生・細胞医療・遺伝子治療PJ

ゲノム・医療データ研究開発

基盤

第3期健康・医療戦略の検討状況

- 第3期健康・医療戦略（令和7年度～11年度までの5年間を予定）の策定に向け、内閣府健康・医療戦略推進事務局において調整中。
- 統合プロジェクトの構成イメージは以下のとおり。

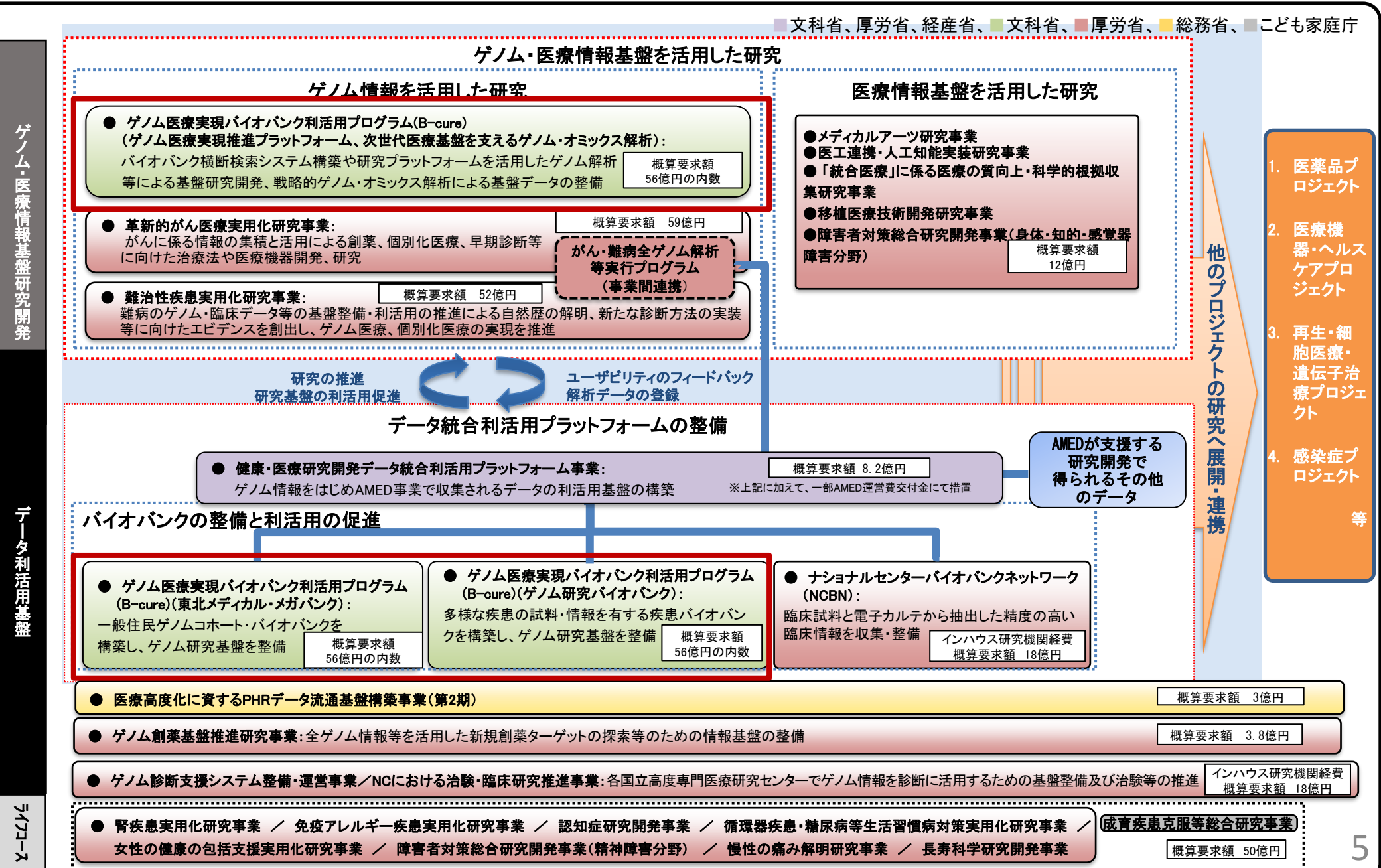


5. データ利活用・ライフコースプロジェクト

日本医療研究開発機構対象経費
令和7年度概算要求額 245億円

インハウス研究機関経費
令和7年度概算要求額 18億円

がん、難病、認知症等の疾患レジストリ、ゲノム・コホート研究の成果や検体情報のデジタル化の加工データ基盤の整備・利活用を促進し、ライフコースを俯瞰した疾患の発症・重症化予防、病態解明、診断、治療等に資する研究開発を推進することで、ゲノム医療、個別化医療の実現を目指す。



良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための 施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律（概要）

制定の趣旨

※議員立法として令和5年6月16日に公布・施行

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策（ゲノム医療施策）を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本理念を定め、国等の責務を明らかにするとともに、基本計画の策定その他ゲノム医療施策の基本となる事項を定める。

内容

1. 基本理念

- ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機的な連携を図りつつ推進することにより、幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること
- ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み、その研究開発及び提供の各段階において生命倫理への適切な配慮がなされるようにすること
- 生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報には、それによって当該個人はもとよりその家族についても将来の健康状態を予測し得る等の特性があることに鑑み、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られた当該ゲノム情報の保護が十分に図られるようにするとともに、当該ゲノム情報による不当な差別が行われることのないようにすること

2. 責務

- 国は、基本理念にのっとり、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に策定し、実施する責務を有する。
- 地方公共団体は、基本理念にのっとり、ゲノム医療施策に関し、国との連携を図りつつ、地域の状況に応じて施策を策定し、実施する責務を有する。
- 医師等及び研究者等は、国及び地方公共団体が実施するゲノム医療施策及びこれに関する施策に協力するよう努める。

3. 財政上の措置等

- 政府は、ゲノム医療施策を実施するため必要な財政上の措置その他の措置を講ずる。

4. 基本計画の策定

- 政府は、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本的な計画（基本計画）を策定する。

5. 基本的施策

- | | |
|---|--|
| <p>① ゲノム医療の研究開発及び提供に係る体制の整備等</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ <u>ゲノム医療の研究開発の推進</u> ・ ゲノム医療の提供の推進 ・ 情報の蓄積、管理及び活用に係る基盤の整備 ・ 検査の実施体制の整備等 ・ 相談支援に係る体制の整備 <p>② 生命倫理への適切な配慮の確保</p> <p>③ ゲノム情報の適正な取扱い及び差別等への適切な対応の確保</p> | <p>④ 医療以外の目的による解析の質の確保等</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 解析の質の確保、受検者への相談支援 ・ 生命倫理への適切な配慮、ゲノム情報の適正な取扱い、差別等への適切な対応の確保 <p>⑤ その他の施策</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 教育及び啓発の推進等 ・ 人材の確保等 ・ 関係者の連携協力 |
|---|--|

6. 地方公共団体の施策

- 地方公共団体は、国の基本的施策を勘案し、地域の状況に応じて、ゲノム医療施策の推進を図るよう努める。

7. 施行期日等

- 公布日施行。政府は、施行後5年を目途として施行状況について検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて所要の措置を講ずる。

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム(B-cure)

(Biobank - Construction and Utilization biobank for genomic medicine Realization)

令和7年度要求・要望額
(前年度予算額)

56億円
43億円



現状・課題

- 健康・医療戦略（令和2年3月閣議決定）に基づき、ゲノム研究の基盤となる大規模バイオバンクの構築・高度化、国内主要バイオバンクのネットワーク化によるバイオバンク横断検索システムの整備、世界動向を踏まえた先端ゲノム研究開発等を実施。
- 「新しい資本主義のグランドデザイン及び実行計画2024年改訂版」（令和6年6月閣議決定）において「ゲノム創薬をはじめとする次世代創薬」が掲げられ、ゲノムのバイオバンクが中心となって全ゲノム解析やマルチオミックス解析の結果を利活用することにより創薬の成功率の向上を図るとされている。また、「統合イノベーション戦略2024」（令和6年6月閣議決定）等において「バイオバンク間の連携による個別化医療・予防医療の実現」が掲げられ、疾患と一般住民のバイオバンクの協働の強化により利活用促進・成果創出に取り組む旨が記載されている。
- バイオバンクの利活用を促進し、革新的な創薬等につなげるため、我が国の強みを生かした大規模ゲノムデータ基盤を構築するとともに、疾患と一般住民バイオバンクが協働し、医療・創薬・ヘルスケアなどの社会実装を加速するための研究を実施。併せて、バイオバンク運営の効率化も必要。

事業内容

事業実施期間

令和3年度～令和7年度

③ゲノム医療実現推進プラットフォーム 16億円※（14億円）

- 先端ゲノム研究開発(GRIFIN)
 - 公募型での研究開発の推進により、多因子疾患の発症・重症化予測・予防法開発に資する疾患解析や技術開発を実施するとともに、ゲノム研究者の裾野拡大を目指す。
- ゲノム研究プラットフォーム利活用システム
 - バイオバンク横断検索システムの運用・高度化を実施。
- 倫理的・法的・社会的側面に対する取組

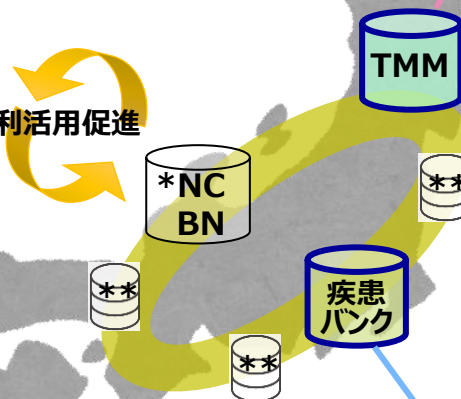
※①の大規模ゲノムデータ基盤の構築に必要な費用の一部を含む

④次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析 2億円（2億円）

国内のバイオバンク等が保有する生体試料の解析（情報化）を進め、ゲノム医療実現のための基盤データを整備。

生体試料
解析データ

利活用促進



全国の他のバイオバンクや、臨床医、異分野の研究者、民間企業等と幅広く連携

【事業スキーム】



①東北メディカル・メガバンク計画 (TMM) 33億円（22億円）

世界的にも貴重な家系情報を含む一般住民15万人の試料・健康情報を保有



子どもを中心とした約2万人の全ゲノム解析を実施し、企業等と連携の上、我が国の強みを生かした大規模ゲノムデータ基盤を構築。

両バンクの試料・情報の統合解析を実施することにより、疾患の予測・予防や治療に資する利活用研究を促進

②ゲノム研究バイオバンク (BBJ) 7億円（5億円）

27万人、44万症例、51疾患の試料・臨床情報を保有



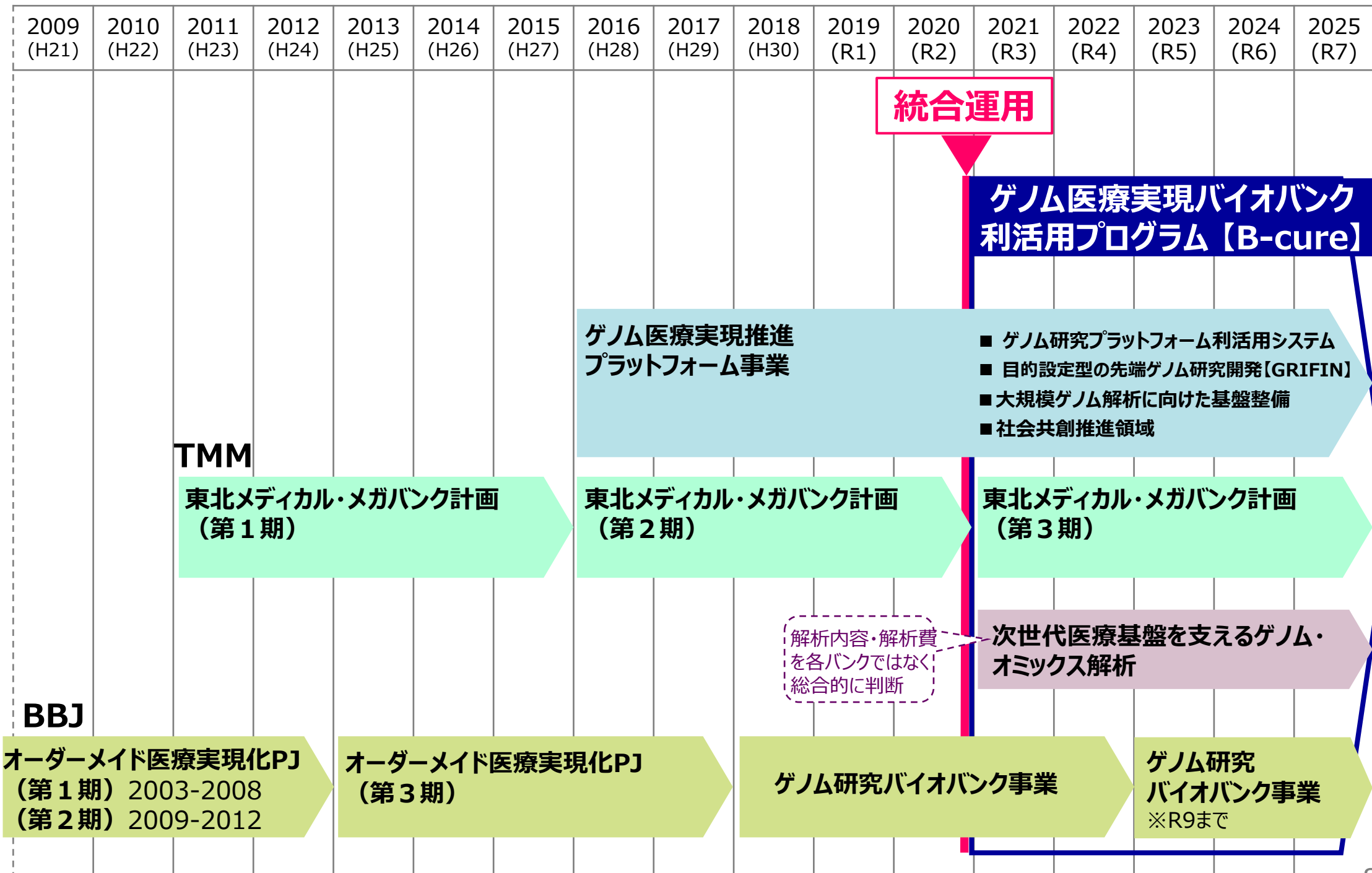
多様な疾患の生体試料とその解析データ・臨床情報を有する大規模バイオバンクを構築。

*NCBN：ナショナルセンターバイオバンクネットワーク（厚生労働省）

**：全国各地のコホート・バイオバンク（科研費等）

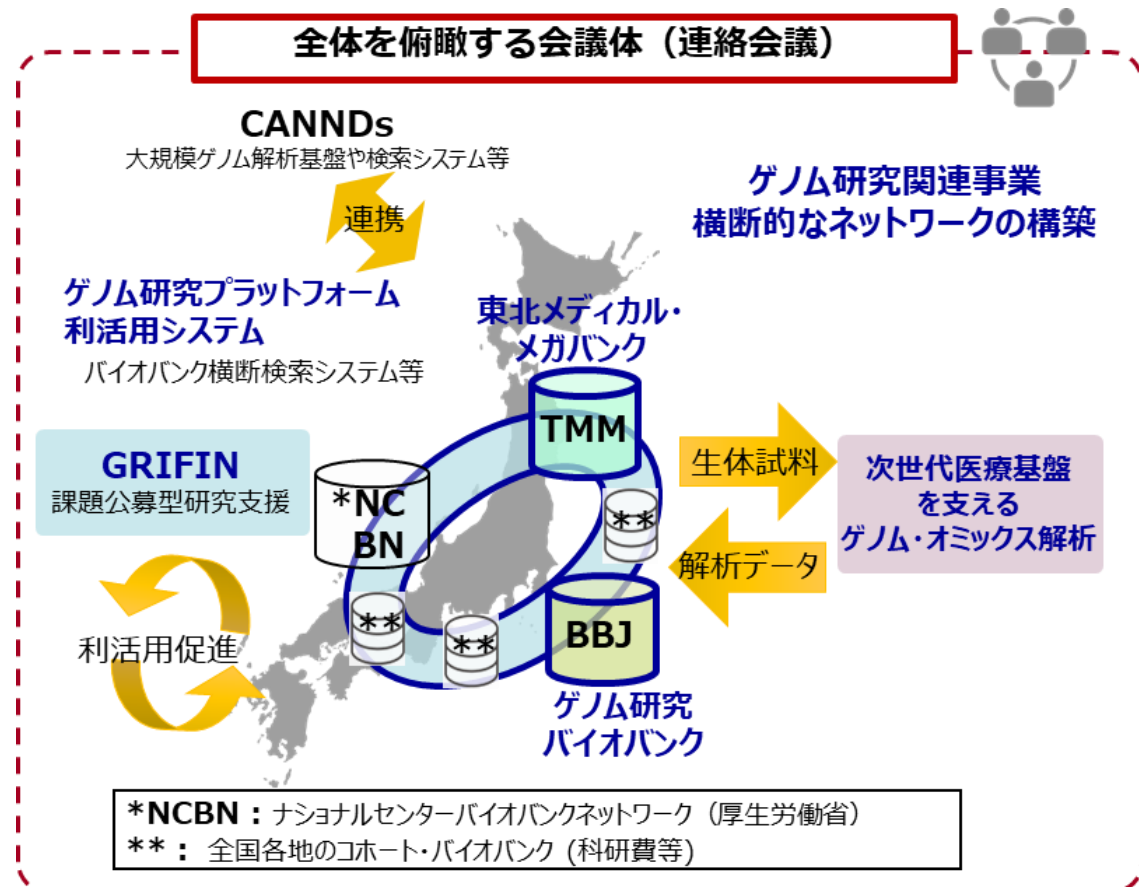
(担当：研究振興局ライフサイエンス課)

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム【B-cure】の全体像



ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム【B-cure】の全体像

- 「東北メディカル・メガバンク計画」、「ゲノム研究バイオバンク」、「ゲノム医療実現推進プラットフォーム」、「次世代医療研究を支えるゲノム・オミックス解析」の各サブプログラムにおける研究の進捗状況や課題等を共有し、今後の事業設計に反映することを目的として、**PD及び各PSが参加する「B-cure 連絡会」を定期的に開催**。
- バイオバンク間の連携については、相乗効果の発揮に向け、**東北メディカル・メガバンク及びバイオバンク・ジャパン間で共同研究の実施に向けた意見交換、バイオバンク施設の相互訪問、合同シンポジウムの開催等を実施**し、その成果を事業運営に反映。



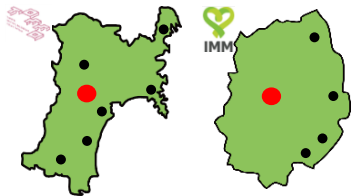
ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）

東北メディカル・メガバンク（TMM）

- 15万人の試料・健康情報を有する一般住民バイオバンク
- 官民共同で10万人分の全ゲノム解析を実施（リファレンスパネル公開準備中）
- 約8.5万検体のメタボローム解析及び約350検体のプロテオーム解析を実施（順次jMorpに公開）
- DNA：約30万検体、血漿：約9万検体、血清：約7万検体、健康情報・ゲノム情報：約900万件以上が、これまでにアカデミア・民間企業に利用されている。※R6年2月末時点

コホート（健康）調査

地域支援センター
（宮城7カ所、岩手5カ所）



GMRC

医療系専門職が、
健康調査を実施

- ・生体試料（血液・尿等）
- ・健康情報
- ・診療情報 等



センターの一例



健康調査の一例

地域住民コホート

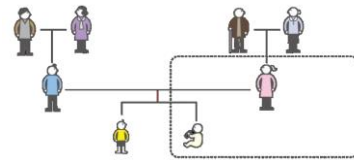
沿岸部を中心に**8万人以上**の成人



宮城登録者 約5万名
岩手登録者 約3万名
総計 約8万名

三世代コホート【世界初】

妊婦を中心に、
子・親・祖父母の三世代**7万人以上**



**15万人以上の
リクルート達成**

バイオバンク運営

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構内
健康調査によって収集した**生体試料や健康情報、
診療情報、ゲノム・オミックス解析結果等**を蓄積



DNA保管庫



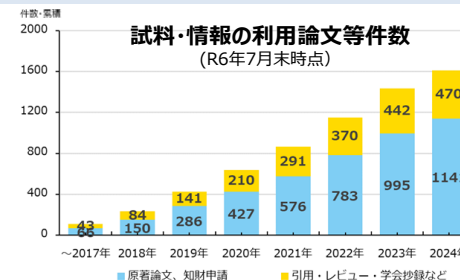
生体試料保管庫



データサーバー
（臨床情報・解析データ）

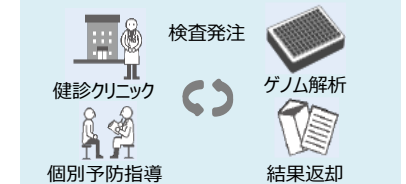
アカデミア・民間企業に対して、試料・情報分譲を実施、
利用拡大中

- 生体試料：DNA、血漿、血清、尿 等
- 情報：全ゲノム配列情報、血中代謝物情報、脳MRI検査情報、生理学検査情報、疾患情報、診療・介護情報 等



個別化医療の実現

ゲノム情報を活用した**未来型健診**（イメージ）

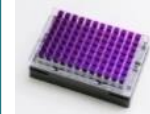


一人一人に合った健康管理や行動変容へ

将来的な医療費削減

個別化医療を支えるキーテクノロジー

日本人に最適化したDNAアレイの開発



Japanica
Array NEO

全ゲノムリファレンスパネルの構築
（日本人集団が持つゲノム多型の参照カタログ）

GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA

↑ 欠失 ↑ SNV

世界的にも貴重な家系情報を含む前向き健常人コホート／バイオバンクの構築

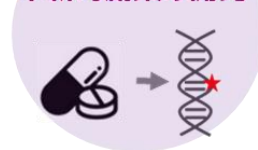
ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）

東北メディカル・メガバンク（TMM）の主な成果

製薬企業における創薬開発などへの貢献

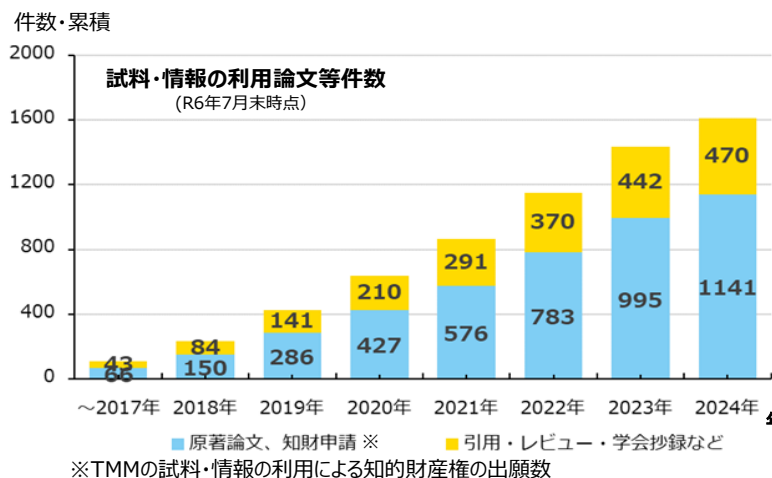
- エーザイ株式会社
アルツハイマー型認知症のメカニズム解明
- 武田薬品株式会社
難聴や脳の認知機能に関する遺伝子の同定
- 第一三共株式会社
抗酸化反応に関する遺伝子の同定、自閉症研究
- ヤンセンファーマ株式会社
日本人特有のうつ病に関するリスク因子の解明

ゲノム情報を活用した
革新的創薬の開発



多様な研究開発の推進への貢献

- ゲノム情報を活用した論文1,000本以上公開
- 試料・情報の分譲実績 100件以上



DNA：約1,900検体 血漿：約1,100検体
血清：約2,800検体 調査票（生活）情報：約205万検体
ゲノム配列（アレイ）情報：約93万検体
が、これまでにアカデミア・民間企業に分譲されている

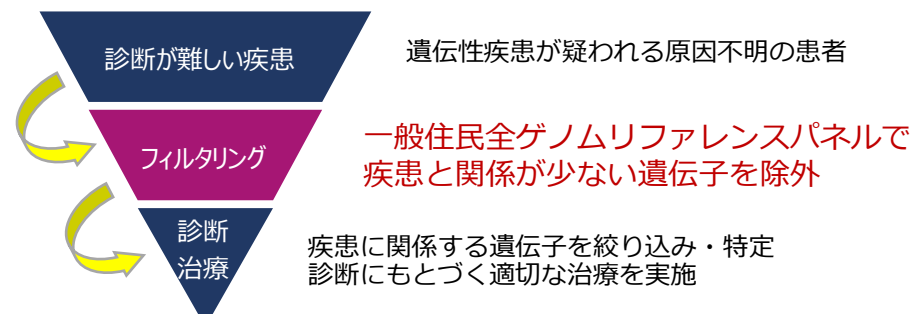
健康リスク予測による
個別化医療の実現



難病・診断がつかなかった病気の診断・解明への貢献

AMED未診断疾患イニシアティブ（IRUD）※1にて、一般住民全ゲノムリファレンスパネル※2を活用

- IRUD内のゲノム解析6880、診断確定3226（確定率46.9%）
（2023年9月30日時点）



※1 希少・未診断疾患患者に対して、体系的に診断する医療システムや、患者情報を収集・蓄積・開示するシステムを確立する研究を支援・推進

※2 TMM計画で実施された、日本人一般住民全ゲノム解析により検出されたデータをもとに構築した日本人ゲノム配列のパネル。一般住民のゲノム情報をもとにしているため、リファレンスとして有効。

がんゲノム医療への貢献

国立がん研究センターのC-CATがんゲノムパネル解析では、解析結果に対して、見つかった変異が“どれだけ珍しいものなのか”を示すために、一般住民全ゲノムリファレンスパネルにおける変異の存在頻度を報告書に付記

ゲノム解析による
迅速・正確な診断・治療



ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）

ゲノム研究バイオバンク（BBJ）

- 27万人、44万症例、51疾患の試料・臨床情報を有する疾患バイオバンク
- 約 1.4万人分の全ゲノム解析、約 3 千人分のプロテオーム解析、10万件のメタボローム解析を実施
- DNA：約53万検体、血清：約15万検体、臨床情報・ゲノム情報：約650万件が、これまでにアカデミア・民間企業に利用されている。※R6年3月末時点
- ナイチンゲールヘルスジャパン株式会社との大規模血清メタボローム解析（約12万人分）の共同実施等、民間企業との連携強化を図っている。

試料・情報の収集

	2003 第 1 期	2008 第 2 期	2013 第 3 期	2013 第 4 期	2023 第 5 期
第1コホート 47疾患 20万人	参加者募集 DNA・血清・ 臨床情報収集	血清・臨床 情報収集	臨床情報 収集	シス テム 導入	臨床情報追加収集 オミックス情報追加 (WGS、メタボローム、 プロテオーム)
第2コホート 38疾患 6.7万人		参加者募集 DNA・臨床情報 収集	シス テム 導入	臨床情報追加収集 ゲノム情報 追加 (SNP全例、 WG56K)	ゲノム情報 追加 (WGS)

協力医療機関（12）

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

27万人、44万症例、51疾患の
試料・臨床情報を収集

バイオバンク運営

東京大学 バイオバンク・ジャパン内

生体試料や臨床情報、ゲノム解析結果等を蓄積

DNA保管庫 血清・組織保管庫 データサーバー
(臨床情報・解析データ)

アカデミア・民間企業に対して、試料・情報分譲を実施

DNA（症例数）

年	症例数
2005	12,600
2007	10,000
2009	10,000
2011	10,000
2013	10,000
2015	10,000
2017	110,920
2019	133,911
2021	310,007
2023	531,812

血清（総数）

年	総数
2005	2,700
2007	10,000
2009	10,000
2011	10,000
2013	10,000
2015	10,000
2017	10,000
2019	10,000
2021	66,883
2023	153,964

(R6年3月末時点)

累計211（大学・研究機関：173、企業：38）の外部機関にDNA 531,812 検体、血清 153,964 検体を分譲

疾患／薬剤関連遺伝子候補の発見

○BBJの試料・データを用いた研究などの成果論文が、国際的な科学雑誌に433本掲載（2024年3月末時点）。

○第4期中(平成30～令和4年度)に病気や薬剤と関連するSNPを7,600個以上同定。

○第3期までに583個の疾患関連遺伝子候補及び薬剤関連遺伝子候補が発見。今期は試料情報の利用により関連SNP、関連遺伝子がさらに同定され、メタ解析、国際共同研究の進捗で病気や薬剤との関係がさらに明らかとなった。更にデータ公開により成果の利活用が促進された。

BRCA1/2遺伝子変異と発がんリスク

10万人のがん網羅的解析により
がんゲノム医療・治療薬選択に貢献

食道がん
BRCA1: 5.2%
BRCA2: 5.3%

胃がん
BRCA1: 21.3%
BRCA2: 19.3%

肺がん
BRCA1: 16.0%
BRCA2: 13.7%

胆道がん
BRCA1: 11.2%

膵臓がん
BRCA1: 65.6%
BRCA2: 14.8%

乳がん
BRCA1: 72.5%
BRCA2: 58.3%

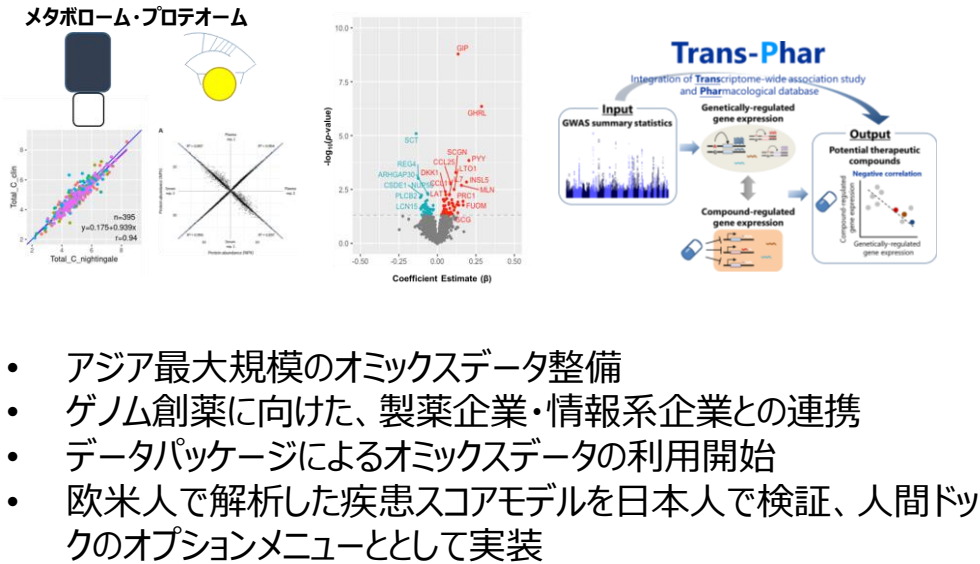
前立腺がん
BRCA1: 24.5%

世界最大級27万人／51疾患の臨床情報を保有する疾患バイオバンクの運営

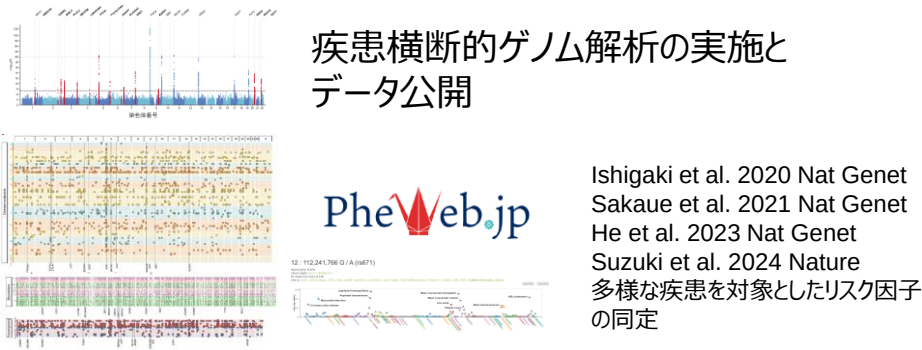
12

ゲノム研究バイオバンク（BBJ）の主な成果

大規模オミックス解析の創薬研究への貢献



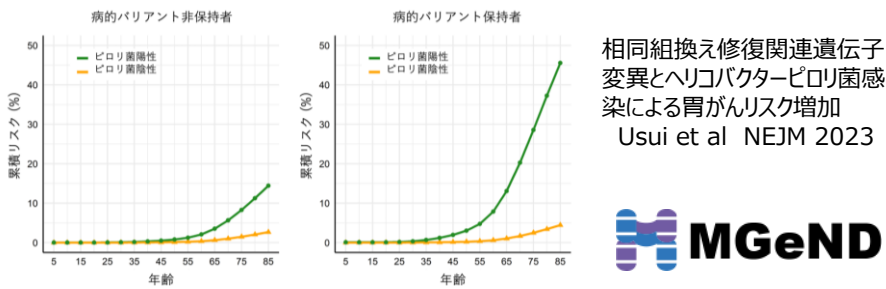
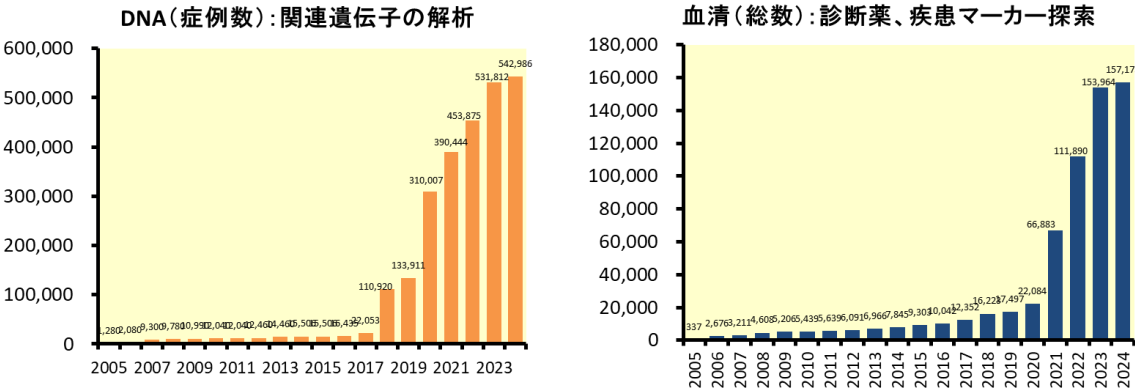
ありふれた多型の医療実装への貢献



希少変異の医療実装への貢献

全 51 疾患、DNA 542,986 検体
血清 157,173 検体を配付済み

(2024年6月末時点)



- 変異データのMGeNDへの公開
- 学会ガイドラインへの反映（遺伝性腫瘍）

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）

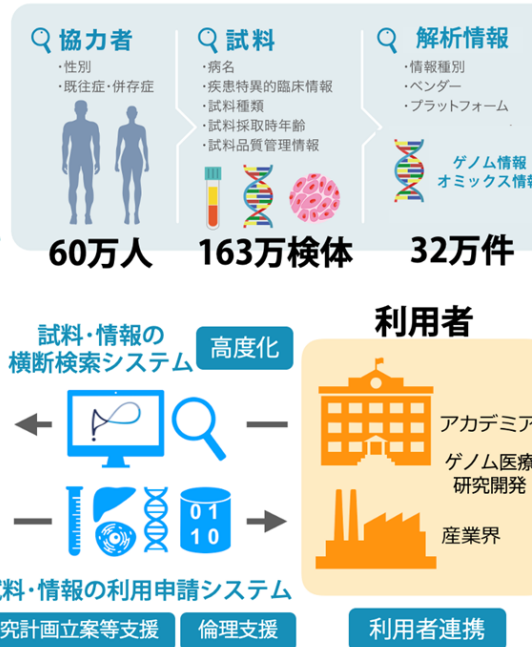
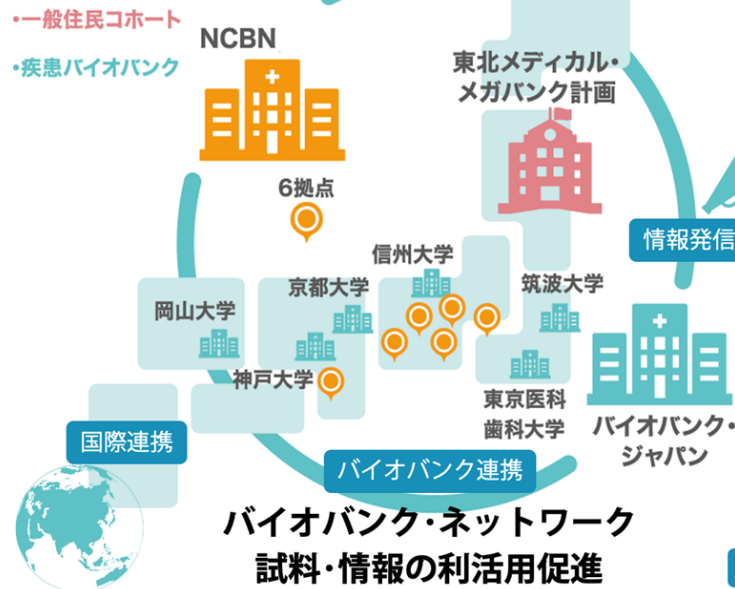
ゲノム医療実現推進プラットフォーム

ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

- 「ゲノム医療研究プラットフォーム利活用システム」において、**バイオバンク横断的な試料・情報の利活用促進環境を整備**し、オールジャパンのプラットフォームを構築。
- 3大バイオバンク（バイオバンク・ジャパン、東北メディカル・メガバンク、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク）**を中心に、それらを補完する特色を持った中核的な大学病院等の診療機関併設バイオバンクのネットワーク化を実現。
- 試料・情報の横断的な検索及び標準的かつ効率的な利用手続きを可能**とすることにより、研究基盤としての利活用環境を整備。

大規模バイオバンクと診療機関併設バイオバンクのバイオバンク・ネットワークの構築

・一般住民コホート
・疾患バイオバンク



横断検索



（検索項目）
性別、既往歴、同意情報
試料種別、試料品質管理情報
病名、疾患特異的臨床情報
試料採取時年齢
解析情報種別、解析機器・器具
（ベンダー、プラットフォーム）

※参画バイオバンク：

東北メディカル・メガバンク、バイオバンク・ジャパン、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク（NCBN）、国立がん研究センター、国立循環器病研究センター、国立精神・神経医療研究センター、国立国際医療研究センター、国立成育医療研究センター、国立長寿医療研究センター、京都大学医学部付属病院クリニカルバイオリソースセンター、東京医科歯科大学疾患バイオリソースセンター、筑波大学付属病院つくばヒト組織バイオバンクセンター、岡山大学病院バイオバンク、神戸大学医学部付属病院バイオリソースセンター、バイオバンク信州

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）

ゲノム医療実現推進プラットフォーム ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

利用者・アクセス数の増加とともに、
利活用件数が増加。

バイオバンク横断検索システム
<https://biobank-network.jp>

研究者の
こんな検索あり

- 14のバイオバンク
49万人の協力者
- 92%
全検索可能
- 25%
検索可能

検索対象のバイオバンク

検索対象の項目

お問い合わせ

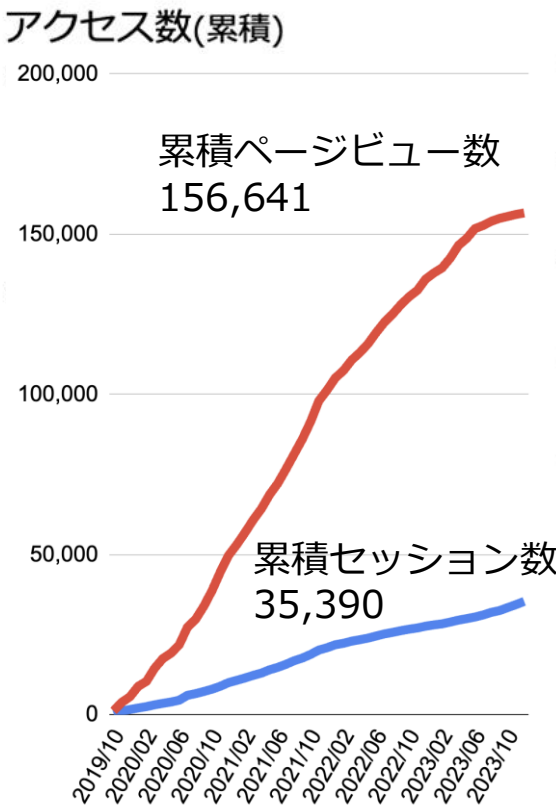
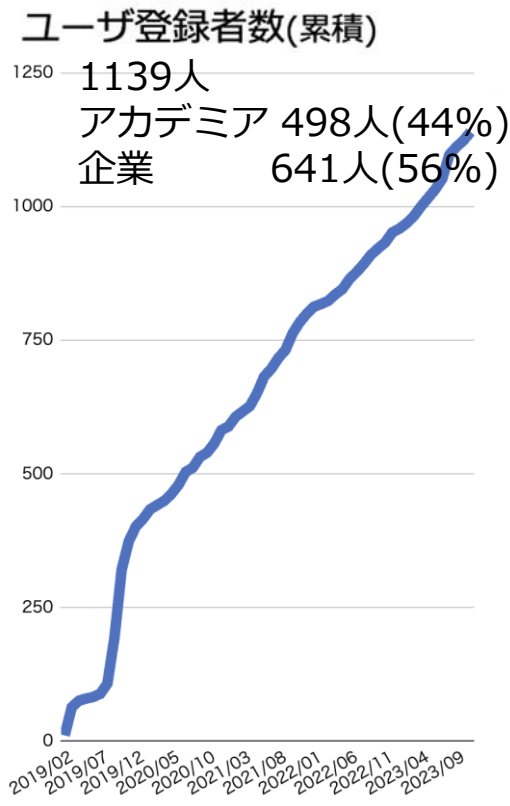
横断検索システムの使い方 3ステップ

1. 検索条件を入力する
2. 検索結果を確認する
3. 検索結果をダウンロードする

検索結果を確認する

検索結果をダウンロードする

検索結果を確認する



ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）

ゲノム医療実現推進プラットフォーム

大規模ゲノム解析に向けた基盤整備

全国の研究者が次世代医療の実現に資する研究開発のために利用できる研究基盤を整備。

採択課題・実施機関

「大規模ゲノム解析に必要な計算基盤および解析環境の構築に関する研究」

研究開発代表機関：国立大学法人東北大学 東北メディカル・メガバンク機構・教授／山本 雅之

研究開発実施期間：令和3～7年度

社会共創推進領域

研究開発を通じて、①医療者・研究者のパートナーとしてゲノム研究に参画する患者・市民の養成、②医療者・研究者等によるPPIの取組推進及びゲノム研究に係るリテラシー向上のための知識・技術等の創出、③患者・市民のゲノム研究に係るリテラシー向上を実施し、**ゲノム研究へのPPI推進とリテラシー向上の機能を果たす基盤の構築**を目指す。

採択課題・実施機関

「ゲノム医療・研究推進社会に向けた 試料・情報の利活用とPPI推進に関する研究開発」

研究代表者：国立大学法人 東京科学大学 統合研究機構生命倫理研究センター・教授／吉田 雅幸

研究開発実施期間：令和4～6年度

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）

ゲノム医療実現推進プラットフォーム

先端ゲノム研究開発（GRIFIN）

多因子疾患を対象として、疾患関連遺伝子群の機能的意義づけを行い、ゲノム情報に基づく正確な診断法の確立や治療法の選択、ポリジェニックリスクスコア（PRS）※を含む疾病発症リスクの予測や予防法の確立により、国民の健康増進に資する研究開発及びそれらの研究の推進に貢献する革新的な基盤技術開発を実施する（上記を実施の際には、コホートやバイオバンク等との連携により、既存の試料やデータを有効に活用することとしている。）。

また、若手育成枠を設定し、ゲノム研究者の裾野拡大を目指す。

第1グループ（厚労省）：

比較的可成りのエビデンスが蓄積されており、医療への実利用に近い疾患・領域であり、着実に推進する必要がある領域

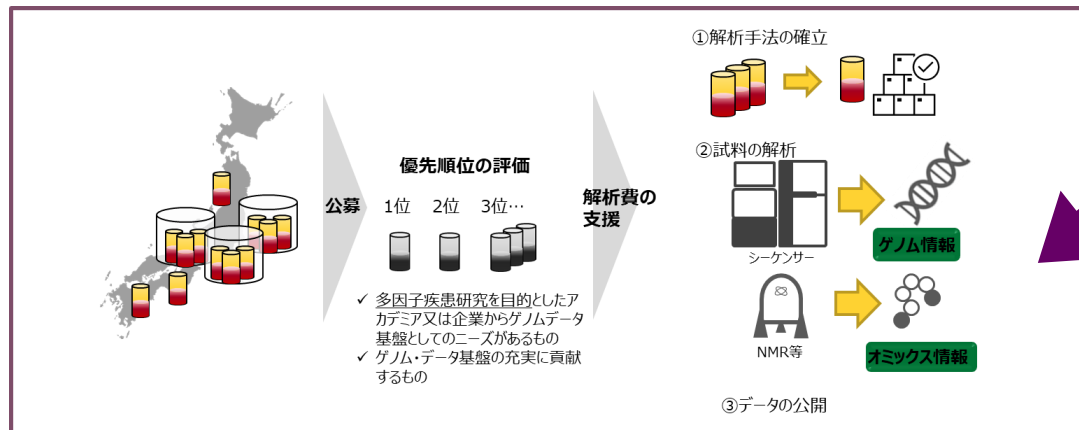
第2グループ（文科省）：

医療への実利用には長い時間を要するが、多くの国民が罹患する一般的な疾患であり、着実に推進する必要がある領域【多因子疾患】

（※）PRS：GWASの結果に基づいて、ゲノム全体に分布する多数のバリエーションの影響を足し合わせることで計算される。疾患の発症などを予測するスコアとして注目されている。PRSはPolygenic Risk Scoreの略。

次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析

国内のバイオバンク等が保有する生体試料の解析（データ化）については、多様な対象と方法があり、必要とする時間とコストも多大であることから、科学的メリットに基づき、最適な解析手法を適用して戦略的かつ効率的に解析を行い、**ゲノム医療実現のための効率的・効果的な基盤データの整備を実施**する。多因子疾患を対象に、ゲノム・オミックス解析に係るSOP（標準作業手順書 Standard Operating Procedures）を確立し、解析データを公的データベースに登録、公開する。



ゲノム・オミックス解析事業により、**GRIFIN等で利活用可能なゲノム・オミックスデータ基盤の充実化**が実現

試料のデータ化

GRIFIN（採択課題）

種別	研究開発課題名	代表機関	代表者	期間
疾患研究	糖尿病の遺伝・環境因子の包括的解析から日本発次世代型精密医療を実現するプロジェクト	東京大学 医学部附属病院	門脇 孝	※H28-R2
疾患研究	精神・神経疾患治療薬及びがん治療薬におけるファーマコゲノミクス研究	理化学研究所	蒔田 泰誠	H28-R2
技術開発	ヒトゲノムDe Novo情報解析テクノロジーの創出（Long Read Sequence）	東京大学	森下 真一	※H28-R2
技術開発	多因子疾患の個別化予防・医療を実現するための公開統合ゲノム情報基盤の構築（Polygenic Risk Score）	東北大学	山本 雅之	H28-R2
疾患研究	精神疾患のゲノム医療実現に向けた統合的研究	理化学研究所	加藤 忠史	H28-R2
疾患研究	パーキンソン病に対する真の意味のオーダーメイド治療を目指した研究	東京大学 医学部附属病院	戸田 達史	H28-R2
技術開発	日本人大規模全ゲノム情報を基盤とした多因子疾患関連遺伝子の同定を加速する情報解析技術の開発と応用（Polygenic Risk Score）	国立国際医療研究センター	徳永 勝士	H28-R2
技術開発	先進的シーケンス情報解析技術基盤の開発（Long Read Sequence）	東京大学	藤本 明洋	H28-R2
疾患研究	マルチオミクス連関による循環器疾患における次世代型精密医療の実現	東京大学 医学部附属病院	小室 一成	※H30-R4
疾患研究	精緻な疾患レジストリーと遺伝・環境要因の包括的解析による糖尿病性腎臓病、慢性腎臓病の予後層別化と最適化医療の確立	川崎医科大学	柏原 直樹	H30-R4

種別	研究開発課題名	代表機関	代表者	期間
若手	遺伝統計学に基づく日本人集団のゲノム個別化医療の実装	大阪大学	岡田 随象	R1-R5
	失明回避を目指す開放隅角緑内障の遺伝的リスク予測に関する研究開発	九州大学	秋山 雅人	R1-R5
	層別化polygenic risk scoreによる形質・疾患構造の解明	大阪大学	鈴木 顕	R1-R3
	オリゴジェニックモデルに基づくヒト疾患の遺伝的構造の解析	理化学研究所	高田 篤	R1-R5
	TOPMED panelを用いた高密度Imputationによる、バイオバンクジャパン18万症例のphenotype横断的解析	東京大学	谷川 千津	R1-R5
	ノンコーディング領域を考慮した大規模ゲノムワイドコピー数変異による精神疾患発症リスク予測モデルの開発	名古屋大学	中枿 昌弘	R1-R5

※の課題はステージゲート通過により、研究期間を延長（次頁R3-R7実施課題）

GRIFIN（採択課題）

種別	研究開発課題名	代表機関	代表者	期間
疾患研究	次世代ゲノミクス研究による乾癬の疾患病態解明・個別化医療・創薬	大阪大学	岡田 随象	R2-R6
疾患研究	糖尿病の遺伝・環境因子の包括的解析から日本発次世代型精密医療を実現するプロジェクト	東京大学	山内 敏正	※R3-R7
技術開発	ヒトゲノムDe Novo情報解析テクノロジーの創出（Long Read Sequence）	東京大学	森下 真一	※R3-R7
疾患研究	先天的/後天的構造多型に着目した免疫/精神疾患病態解明に関する研究開発	理化学研究所	寺尾 知可史	R3-R7
疾患研究	免疫担当細胞eQTLデータを用いた免疫介在性疾患ゲノム情報からの層別化および予後予測モデルの構築	東京大学	藤尾 圭志	R3-R7
疾患研究	精神疾患の個別化医療を実現するためのゲノム・空間オミクス多施設共同研究	国立国際医療研究センター	徳永 勝士	R4-R8
技術開発	Polygenic risk scoreが生体に与える影響の評価に関する技術開発	理化学研究所	石垣 和慶	R4-R8
技術開発	ゲノム特徴による双極性障害の疾患層別化とPRS実装に向けた研究開発	順天堂大学	加藤 忠史	R4-R8
疾患研究	マルチオミクス連関による循環器疾患における次世代型精密医療の実現	東京大学 医学部附属病院	小室 一成	※R5-R9
疾患研究	炎症性関節炎の統合ゲノミクス解析	理化学研究所	寺尾 知可史	R5-R9
技術開発	ゲノムバリエントがもたらす細胞運命変化を予測する深層学習技術の開発	東京医科歯科大学	島村 徹平	R5-R7

※の課題はステージゲート通過により、研究期間を延長

ゲノオミ（採択課題）

研究開発課題名	代表機関	代表者	期間
慢性心不全発症予防・重症化予防のための次世代医療基盤確立に向けたゲノム・オミックス解析とデータシェアリング	国立循環器病研究センター	坂田 泰彦	R3
全ゲノム解析と組織オミックス解析による心房細動の病態解明と精密医療	東京大学	小室 一成	R3
COPDの病態解明・新規治療開発のための空間解析を含むマルチオミックスデータベース構築	岡山大学	遠西 大輔	R3
マルチオミックス手法を用いた糖尿病および合併症の病態解明に関する研究開発	国立国際医療研究センター	植木 浩二郎	R4
COPDの病態解明・新規治療開発のための空間シングルセル・マルチオミックスデータベース構築	岡山大学	遠西 大輔	R4
心不全診療における次世代医療基盤確立に向けたゲノム・オミックス解析とデータシェアリング	国立循環器病研究センター	坂田 泰彦	R4
糖尿病および合併症の病態解明・新規治療法の開発を目指したマルチオミックスデータベースの構築	国立国際医療研究センター	植木 浩二郎	R5-R7
循環器疾患におけるシングルセルマルチオミックス層別化の実現	東京大学	小室 一成	R5-R7

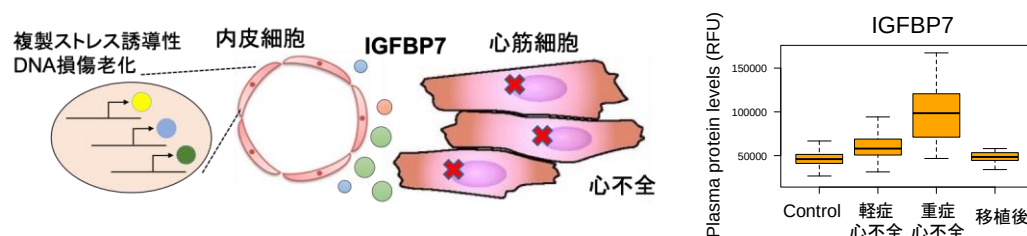
これまでの主な成果 (GRIFIN)

心筋梗塞の新たな治療ターゲットを発見

—心筋梗塞の後に生じる時間的・空間的な遺伝子発現の変化を網羅的に解析—

Ko, Komuro et al. Nat Commun. 2022

- シングルセル解析及び空間的遺伝子発現解析より**IGFBP7が心筋細胞・老化血管内皮細胞から分泌されて心筋のミトコンドリア代謝を抑制**することを解明。
- プロテオーム解析で重症心不全患者に特徴的な血中IGFBP7を同定。
- **ヒト臨床検体で心筋梗塞微小環境におけるIGFBP7発現を確認。**



(※1)シングルセル解析:一つの細胞に含まれる全てのメッセンジャーRNAの量を解析する手法

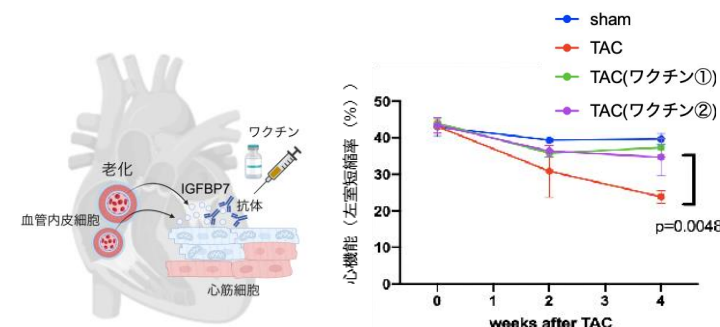
(※2)空間的遺伝子発現解析:組織の形を保った状態で遺伝子発現解析を行う手法

心不全ワクチンの開発に期待

—IGFBP7を抑制して心筋細胞の代謝を活性化—

KatoH, Komuro et al. Circulation. 2024

- IGFBP7ワクチン治療で心筋ミトコンドリアを回復して心不全を治療できる。
- 特許取得済であり、実用化に向けて株式会社ファンペップと連携。



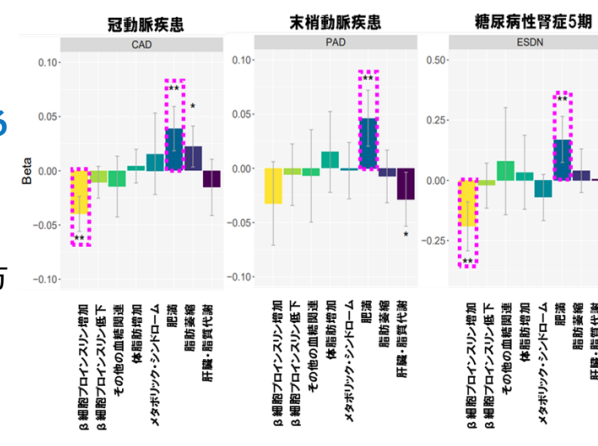
治療用ガイドラインへの反映

- 心不全患者に対する重症化バイオマーカーとしての血中IGFBP7の有効性について、「心不全診療ガイドライン（日本循環器学会 / 日本心不全学会合同ガイドライン）」（2025年3月出版予定）へ反映。
- 本成果及び治療抵抗性の重症心不全を遺伝的に発症するLMNA遺伝子変異の発見により（Tobita, Komuro et al. Sci Rep. 2018; Yamada, Komuro et al. Science Adv. 2023; Ito, Komuro et al. Circulation. 2024）、心不全の診療に遺伝学的検査の項目が初めて追加されることとなった。

世界最大のビッグデータと機械学習が解き明かす、遺伝要因に基づく2型糖尿病の合併症予防

Nature 2024 Feb.

- 世界最大規模の2型糖尿病の遺伝研究を行い、**250万人分のデータを解析し、2型糖尿病のリスクに関わる1,289個の遺伝的な要因を特定。**
- 機械学習を使って、肥満やインスリン分泌に与える影響に基づき、これらの遺伝的要因を8つのグループに分類し、PRSにより分析。
- **肥満に関わる遺伝的要因は、透析が必要な重い腎臓病や、心臓病などの糖尿病の合併症のリスクを高める**一方で、**インスリンの分泌を下げる遺伝的要因は、これらの合併症のリスクを高めない**ことを確認。
- この研究成果より、患者さんの遺伝的要因を調べることで、強化療法を適用すべき症例を選別できる道筋がついた。



【重点支援する課題】

○調整費の機動的な性質を活かした複数年度に渡る新しい取り組み

○全15課題（一般枠：9課題、若手枠：6課題）

第37回専門調査会資料
（令和6年2月6日）

■ ゲノム研究を創薬等出口に繋げる研究開発の概要

- 我が国においては、全ゲノムデータをはじめゲノム研究を推進するための基盤は整いつつあるが、ゲノム医療、個別化医療の実現を目指して、ゲノム研究を**創薬等出口に繋げる**必要がある。このため、ゲノムデータに加えて、基盤技術・基礎科学を最大限活用した**異業種・異分野が連携した研究を推進し、病態解明および治療薬開発等を進める**※1。
- 世界のゲノム研究における解析技術は、数カ月で改良あるいは刷新されるほど急速に進展しており、**欧米との解析技術格差が開きつつある**。今がターニングポイントであり、調整費の性質を生かした機動的な取り組みの下、新しい体制づくりが求められる。モデルとなるような研究成果をいち早く創出するため、**異分野連携による新たな研究チームを対象とする新規公募を実施**※2。
- 異分野の研究者が結集し、最新技術を用いた異なるフェーズの研究をシームレスに繋ぐことで創薬等出口を目指す期間として**約3年間で想定する**。その間、PS/POによる進捗管理を踏まえて、年度当初からの調整費の必要性を判断する。
- 採択課題は、**ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（ゲノム医療実現推進プラットフォーム・先端ゲノム研究開発）（GRIFIN）及びゲノム創薬基盤推進研究事業（ゲノ創）**の課題として実施される。

【A】
・細胞レベルでの生命活動の時間的・空間的変動
・ロングリード解析・メチル化解析などの新規解析技術

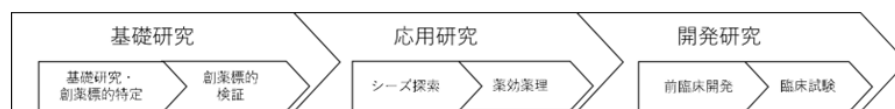
【B】
・病理学や生物学（オルガノイド技術やモデル生物作成など）
・マルチオミックス解析

【C】
・MRIやCTなどの画像データ
・臨床情報や生活習慣情報等のリアルワールドデータ
・AI等を使った解析

【D】
・数理統計解析、バイオインフォマティクス

【E】
・全ゲノム解析等のゲノムデータ、オミックスデータ
・ウェアラブルデバイスなどから得られる環境因子等の情報

異業種・異分野連携による創薬等出口を見据えた飛躍的な進歩



ゲノム研究者 臨床研究者 病理研究者 情報科学研究者 創薬研究者 ほか

異業種・異分野の研究者がグループとなり様々な知を融合して病態解明を加速



<知の融合> 異業種・異分野間の連携

- 【一般枠】9課題
【若手枠】6課題
を採択し、研究を開始した

※1 第11回ゲノム医療協議会（令和5年3月31日）資料3-2

※2【公募要領】令和5年度ゲノム研究を創薬等出口に繋げる研究開発プログラム

＜ゲノム医療実現推進プラットフォーム・先端ゲノム研究開発〔ゲノム研究を創薬等出口に繋げる研究開発プログラム〕＞

色塗り箇所がGRIFIN担当（それ以外は厚労省ゲノム創薬基盤推進研究事業担当）

#	研究開発課題名	代表研究者	期間
一般枠	マルチオーム解析によるがんゲノム医療の精緻化	油谷 浩幸	R5-
	クローン性がん間質の空間ゲノミクスによる医薬品初期開発	石川 俊平	R5-
	全ゲノムデータ基盤新規作用機序抗精神病薬探索プラットフォームの開発	岩田 仲生	R5-
	ブレインアトラス創生による精神神経疾患のシングルセル・ゲノム創薬	岡田 随象	R5-
	大規模ゲノムデータと検体バンクを用いた骨髄系腫瘍とクローン性造血の病態解明と新規診断・治療技術の創出	小川 誠司	R5-
	脳血管のゲノム解析と血流解析の統合による脳血管障害発症に至る軌跡の解明と診療応用を目指す研究	鎌谷 洋一郎	R5-
	心不全シングルセルゲノミクス創薬	小室 一成	R5-
	AIを利用した新規抗がん薬の創薬研究加速システムの開発	濱田 哲暢	R5-
	人工知能を用いたリキッドバイオプシーマルチオミクスによる分子残存病変検出およびがん早期発見法の開発	吉野 孝之	R5-
若手枠	バイオバンクを活用したT細胞受容体配列情報に基づく関節リウマチの新規診断マーカーの同定	石垣 和慶	R5-
	ゲノムワイドイムノペプチドーム解析による個別化がん免疫療法標的ライブラリの構築	植田 幸嗣	R5-
	肝疾患の課題解決にむけたゲノム情報の活用	大野 敦司	R5-
	重複遺伝子配列多型と脳疾患との関連性に関する研究開発	鈴木 郁夫	R5-
	既存大規模コホートを用いたラジオゲノミクスによるLong COVID/COVID-19の創薬ターゲット創出	南宮 湖	R5-
	デジタルミクスによる心不全ストレス応答の機序解明と精密医療	野村 征太郎	R5-

【次世代医療実現に向けたバイオバンクの在り方】

○目指すべきバイオバンク像

（必要な機能）

○最低限必要なコホート調査

○データ解析

（データシェア、利活用）

○疾患バイオバンクと一般住民バイオバンクの連携

○複数のバイオバンクの一元的な管理

○データシェアリング、利活用

（その他）

○人材育成

○国際連携、展開

【次世代医療実現に向けたゲノム研究の在り方】

○全ゲノム解析、オミックス解析等の必要性

○バイオバンクの試料・情報を活用した研究

（複数年調整費の結果を受け文科省事業として実施が必要な研究）

【令和6年12月 第2回（予定）】

1. 海外のバイオバンク等の状況、利活用の促進
 - ・海外のゲノム研究等の動向
 - ・国内バイオバンクのデータ利活用の促進
2. 疾患バイオバンク
 - ・疾患バイオバンクの今までの取組及び今後の在り方、一般住民バイオバンクとの連携

【令和7年2月 第3回（予定）】

1. 企業によるバイオバンク利用
2. 今後のゲノム研究の在り方
3. 報告書（案） 骨子

【令和7年3月 第4回（予定）】

1. 報告書（案） 審議

令和7年春頃 報告書とりまとめ（予定）

參考資料

政府文書等における記載①

経済財政運営と改革の基本方針2024（6月21日閣議決定）

第3章 中長期的に持続可能な経済社会の実現～「経済・財政新生計画」～

3. 主要分野ごとの基本方針と重要課題

（創薬力の強化等ヘルスケアの推進）

2025年度の事業実施組織の設立に向けた全ゲノム解析等に係る計画の推進を通じた情報基盤の整備や患者への還元等の解析結果の利活用に係る体制整備、（略）等を推進する。

新しい資本主義のグランドデザイン及び実行計画2024年改訂版（6月21日閣議決定）

V. 投資の推進

6. 官民連携による科学技術・イノベーションの推進

（4）再生・細胞医療・遺伝子治療等

（略）ゲノム創薬を始めとする次世代創薬、（略）ゲノムのバイオバンクが中心となって、医学・薬学にとどまらず、バイオインフォマティクス、数理科学等の異分野まで含めた、関係する医療機関、研究機関、スタートアップ等の企業と連携し、全ゲノム解析やマルチオミックス解析（特定の症例に対し、DNA解析、RNA解析、タンパク質解析等の複数の手法で統合的・網羅的に解析する方法）の結果や臨床情報等を利活用し、創薬の成功率の向上を図る。

統合イノベーション戦略2024（6月4日閣議決定）

3. 着実に推進する3つの基軸

（1）先端科学技術の戦略的な推進

①重要分野の戦略的な推進

（バイオテクノロジー）

・（前略）バイオエコノミー拡大の源泉となる生命科学研究を支える人材育成、ライフコースに着目した研究等の基礎生命科学の振興、データベース・バイオリソース・バイオバンク等の研究基盤の整備を推進するとともに、（略）

（健康・医療）

・高齢者を始めあらゆる年代が健康な社会（幸齢社会）を実現するため、ライフコースに着目した研究開発を総合的に推進する。具体的には、（略）バイオバンク間の連携による個別化医療・予防医療の実現、オルガノイド等を駆使した研究開発等を推進し、ライフコースのメカニズム解明を進めるとともに、（略）

・健康・医療研究の成果を中長期的に創出し続けるためには、基礎研究の再興が必須である。若手研究者が研究に専念できる環境を整備するとともに、研究支援人材の確保や若手研究者向けの競争的研究費の充実等に取り組む。

令和7年度科学技術・イノベーション政策に関する決議（5月14日 科学技術・イノベーション戦略調査会にて決定）

令和7年度科学技術・イノベーション政策の重点推進事項

1. 先端科学技術の戦略的な推進

（1）重要技術の国家戦略の強化

基礎生命科学の研究力強化や研究DXのためのデータベース・バイオリソース・バイオバンクの整備、バイオインフォマティクス人材の育成、バイオ産業人材の確保・育成、バイオコミュニティ等の産学官金が連携した取組を推進すること。

（4）健康医療分野の強化

・あらゆる年代が健康な社会（幸齢社会）を実現するため、（略）バイオバンク間の連携による個別化医療・予防医療の実現、オルガノイド等を駆使した研究開発等、ライフコースに着目した研究開発を総合的に推進すること。

・ゲノム医療推進法を踏まえ、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進すること。

バイオエコノミー戦略（2024年6月3日 統合イノベーション戦略推進会議で決定）

4. バイオエコノミー市場拡大に向けた施策

（4）バイオ医薬品・再生医療・細胞治療・遺伝子治療関連産業

3) 今後の取組の方向性

② 技術開発の加速化

社会の理解を得つつ実用化を進めることも重要なため、患者・国民の研究への

参画の観点も加えながら研究開発を推進するとともに、**E L S I 研究も推進**する。（略）バイオバンクについては、その構成や試料・検体の種類の選択等を含めて戦略的に構築を進め、**臨床や社会実装に向けた研究基盤として、将来の民間の利活用も含め、関係者が活用出来る体制を産学官が連携して検討・整備**する。

⑤ データ利活用・連携

健常人コホート等の実施主体が連携し、国際競争力を支える基盤として十分な規模等を検証しつつ、段階を踏み、**大規模健常人コホート・バイオバンクの構築**を目指す。**疾患コホートについては、コントロール群の活用も検討しつつ全ゲノム解析等も取り入れてその取組を加速化し、健常人コホートとの比較解析などを推進**する。

健常人コホート・バイオバンクについては、ゲノム情報に加え、腸内細菌叢、代謝物等の生化学的データ等の情報を疾患罹患情報や環境・生活習慣情報と統合、解析を実施する。これにより、多様な分野（健康、スポーツ、食品等）において、科学的エビデンスに基づいたサービスを提供できる環境を整備する。

大規模コホートの一つである子どもの健康と環境に関する全国調査（エコチル調査）について、遺伝子解析を着実に推進する。

3大バイオバンクである東北メディカル・メガバンク（TMM）計画、バイオバンク・ジャパン（BBJ）及びナショナルセンター・バイオバンクネットワーク（NCBN）の成果を連携・発展させ、大規模ゲノム・データ基盤の取組を推進する。

5. 基盤的な施策

（1）基礎生命科学の研究力強化

3) 生命科学研究を下支えする研究基盤の強化

③ バイオバンク

ヒトの生体試料やゲノム情報等を収集・解析・提供するバイオバンクは、**昨今のライフサイエンス研究において不可欠なゲノム研究の重要な基盤であり、国として整備することが必要**であり、これまで、約15万人の一般住民の試料・健康情報を有する東北メディカル・メガバンク（TMM）や、約27万人、44万症例、51疾患の試料・臨床情報を有する疾患バイオバンクであるバイオバンク・ジャパン（BBJ）を整備してきたところ。今後も**ゲノム研究の基盤となるバイオバンクを確実に整備**していく。他方、社会ニーズの高い疾患に関連するバイオバンクを活用した先行研究が乏しく、バイオバンクの有用性が十分に理解されていないなど、利活用の促進が課題となっている。そのため、**一般住民と疾患のコホート・バイオバンクの協働の強化等により利活用促進・成果創出に取り組む。また、最先端のデータに触れる機会が幅広く確保されるよう、公開・共有・非属人化を推進**する。

政府文書等における記載③

2030年にバイオエコノミー市場100兆円の実現に向けた提言（バイオサイエンス推進議員連盟で決定）

6. 研究開発環境・人材育成

生物遺伝資源やライフサイエンスに関するデータベースの整備や AIを用いた統合検索技術等の開発を推進するとともに、バイオリソースの付加情報の取得等を通じ、研究基盤を整備すること。

中長期的な支援も含め、医学系の若手研究者が研究に専念できる環境を整備する。あわせて、若手研究者の育成に当たっては、組織の壁を越え、アドバイザーや有識者が多様な視点から助言する仕組みが有効であり、そうした若手研究者向けの競争的研究費を充実・拡充すること。

日本医学会「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」に関する提言（3月13日 日本医学会決定）

【第一部（総論）】

新しい予防法や治療法を開発し、より理想に近い新しい医療を実現するためには、国が大規模なゲノム関連データ（オミックスデータを含む）の収集と利活用、疾患の病態解明、病態に基づく層別化技術の開発と創薬研究を進める必要がある。ゲノムに関連する基礎研究と臨床研究の両面を推進するためには、大規模な基盤構築が不可欠であり、諸外国と同様、あるいはそれ以上の国家レベルでの推進が求められる。ゲノム情報の収集と利活用のための基盤構築において、第6期総合科学技術・イノベーション基本計画に掲げられたオープンサイエンスの理念は重要である。国民の理解と協力が施策実現のためには必須である点を踏まえ、注意と配慮を十分に払った上で、ゲノム情報と関連する医療情報を網羅的に収集し、国内並びに全世界の研究者に提供し、そこから得られる成果を迅速に国内外の全分野の医学研究者と共有し、さらなる成果を産み出す「ポジティブ・フィードバック」を創出することが極めて重要である。我が国がオープンサイエンスの先駆者として体制を整備することは、新たな科学立国としての方向性を世界に示し、我が国のサイエンス分野における地位の維持と向上に直結するものである。

1. 内閣官房健康医療戦略会議（同室）と文部科学省、厚生労働省、経済産業省は、ゲノム医療実現に向けた研究開発推進のために充当しなくてはならない十分な関連予算を確保するため、必要な措置を講じるべきである。

【第二部（各論）】

・ゲノム医療実現に向けた研究の研究開発推進に資する研究者ネットワーク構築を支援すべきである。

- ヒトゲノム情報を利用している、あるいはこれから利用する医学者、生物学者、情報学者、工学者、さらには人文社会科学者等が対等に参加する学際的研究ネットワークの構築を支援すべきである。

・ゲノム医療実現に向けた研究を支える研究基盤インフラを整備すべきである。これには「試料・情報のインフラ」「技術・計測のインフラ」「解析のインフラ」が含まれる。

- バイオバンク、ゲノムコホート、疾患レジストリなどの「試料・情報のインフラ」の構築・運用を支援すべきである。
- 「技術・計測のインフラ」を整備するため、ゲノム配列解析、さらには疾患の病態解明、病態に基づく層別化技術の開発と創薬研究を進めるために拡大・進歩しつつあるオミックス解析等のゲノム機能解析についても新技術の開発、設備の維持を支援すべきである。
- ゲノムデータ解析の特性を考えた大規模計算機、並びに量子コンピュータなどの新技術の戦略的な整備により、「解析のインフラ」を整備すべきである。

・ゲノム医学研究が必要とする大きなデータセット形成を実現するため、国が支援する全国規模での病院ネットワーク研究体制の整備、並びに一般住民集団追跡コホートの整備を基盤として進める必要がある。その際、質の高いデータを収集する必要がある。

令和6年4月11日更新

AMED役職	氏名	所属機関	所属部署	役職
4PJ PD	春日 雅人	公益財団法人朝日生命成人病研究所		所長
ゲノム医療実現推進プラットフォーム・先端ゲノム研究開発 (GRIFIN)				
PS	菅野 純夫	千葉大学	未来医療教育研究機構	特任教授
PO	尾崎 紀夫	名古屋大学	大学院医学系研究科	特任教授
PO	小崎 健次郎	慶應義塾大学	医学部 臨床遺伝学センター	センター長・教授
PO	三成 寿作	京都大学	iPS細胞研究所 上廣倫理研究部門	特定准教授
PO	齊藤 典子	がん研究会	がん研究所 がん生物部	部長
PO	安田 和基	杏林大学	医学部 糖尿病・内分泌・代謝内科学教室	教授
ゲノム医療実現推進プラットフォーム・ゲノム研究プラットフォーム利活用システム				
PS	高坂 新一	国立精神・神経医療研究センター	神経研究所	名誉所長
PO	石川 俊平	東京大学	大学院医学系研究科 衛生学分野	教授
PO	川崎 浩子	製品評価技術基盤機構	バイオテクノロジーセンター	上席参事官
ゲノム医療実現推進プラットフォーム・大規模ゲノム解析に向けた基盤整備				
PS	朴 泰祐	筑波大学	計算科学研究センター	センター長・教授
PO	笠原 雅弘	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	准教授
PO	今井 健	東京大学	大学院医学系研究科 疾患生命工学センター 医工情報学部門	准教授
ゲノム医療実現推進プラットフォーム・社会共創推進領域				
PS	菅野 純夫	千葉大学	未来医療教育研究機構	特任教授
PO	有賀 悦子	帝京大学	医学部 緩和医療学講座	教授
PO	小門 穂	大阪大学	人文学研究科	准教授
PO	山口 創生	国立精神・神経医療研究センター	精神保健研究所 地域精神保健・法制度研究部 精神保健サービス評価研究室	室長

AMED役職	氏名	所属機関	所属部署	役職
東北メディカル・メガバンク計画				
PS	和田 隆志	金沢大学		学長
PO	小崎 健次郎	慶應義塾大学	医学部 臨床遺伝学センター	センター長・教授
PO	玉腰 暁子	北海道大学	大学院医学研究院 社会医学分野 公衆衛生学教室	教授
PO	三浦 克之	滋賀医科大学	NCD疫学研究センター	センター長・教授
ゲノム研究バイオバンク				
PS	武田 伸一	国立精神・神経医療研究センター	神経研究所	名誉所長 産学連携顧問
PO	石川 俊平	東京大学	大学院医学系研究科 衛生学分野	教授
PO	金井 弥栄	慶應義塾大学	医学部 病理学教室	教授
PO	中川 英刀	理化学研究所	生命医科学研究センター	チームリーダー
次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析				
PS	中川 英刀	理化学研究所	生命医科学研究センター	チームリーダー
PO	河村 由紀	国立国際医療研究センター	研究所 臨床連携研究室	室長
PO	南野 徹	順天堂大学	大学院医学研究科 循環器内科学	教授

これまでの主な成果（TMM）

日本人69,000人分の全ゲノム解析と、リファレンスパネルの作成・公開

- 2021年3月に製薬企業5社と設立した「**全ゲノム情報と医療・健康情報の統合解析コンソーシアム**」により、TMMコホート参加者**100,000人**を対象に全ゲノム解析を実施。そのうち、令和5年6月に**69,000人の全ゲノム解析が終了し、日本人全ゲノムリファレンスパネル54KJPN（※1）**を発表。さらに令和6年4月に**100,000人の全ゲノム解析を終了し、同年9月には85,000人のデータから60KJPNリファレンスパネルを構築、公開**。現在、100,000人のデータによるリファレンスパネルの構築、公開に向け準備中。
（※1）全ゲノムリファレンスパネル：検出されたゲノムDNAバリエーションから構築された日本人ゲノム配列のパネル一般集団における遺伝子多型の位置と頻度を示すもの
- 解析したデータは、順次、**全国の研究者に提供。疾患関連遺伝子特定のためのコントロール（比較対照）や創薬標的の同定のために利用。**

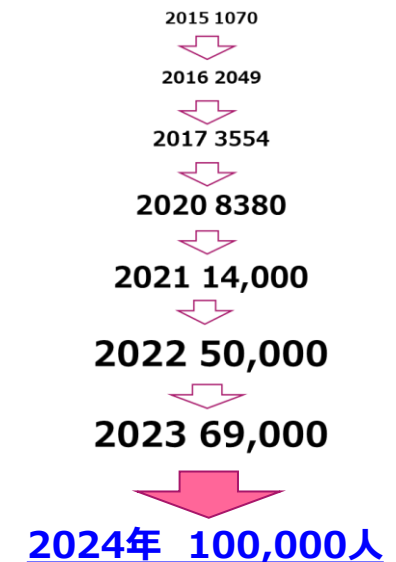


データベースにて公開

2022/7/4 NHK News Webより



全ゲノム解析数の推移



遺伝情報回付事業による個別化予防医療の推進

- 家族性高コレステロール血症、医薬品の副作用反応性等に関する**遺伝情報回付（※2）**を実施し、計382人に回付。
- さらにTMMの**5万人全ゲノム解析データ**をもとに、**遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）**と**リンチ症候群**に関する遺伝情報回付事業を実施。
- 一般住民に対する**個別化ゲノム先制医療の社会実装**を目指す実証研究として、希望者に回付を実施。30代、40代などの若年層も含む約112人が研究に参加した。

（※2）遺伝情報回付：全ゲノム解析情報から得られた疾患の病的バリエーションを持つ人に遺伝情報を回付し、疾患の予防や早期介入に結び付けるもの

研究参加者の声



何度もがんにかかってしまい、どうしてなのか気にしており、先生の説明をきいて、自分のことのように感じました

自分も二人の子供も同じがんにかかったので、原因が分かってすっきりしました

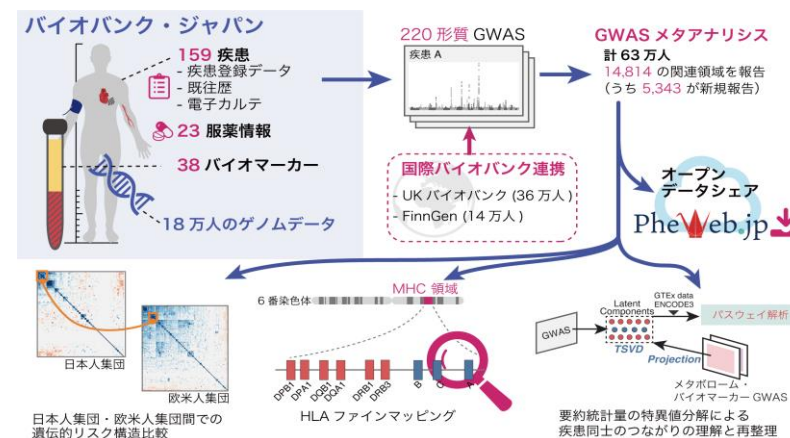
今後気を付けなければならない病気が分かって良かったです

以前、乳がんにかかりHBOCであることは知っていましたが、子供が将来遺伝子の検査を受けやすくなると思って研究に参加することにしました

国際バイオバンク連携によるヒト疾患リスク遺伝子アトラスの構築

- BBJの18万人のゲノムデータを基に過去最大220の形質（臨床データ・バイオマーカー・服薬データ）に対するゲノムワイド関連解析（GWAS）（※1）を実施。
- 国際バイオバンク連携によりイギリス・フィンランドのバイオバンクと計63万人のメタ解析を実施し、**5,000以上の新規遺伝的リスク関連領域を発見**。GWAS結果を公開するデータベースPheWeb.jpを構築し、データシェアリングを推進。
- さらに、TMMのメタボローム等のオミックス情報と組み合わせて検証することで、**ゲノム情報を基にした従来の疾患分類の精密・層別化方法を提唱**。

Nature Genetics 2021 Sep.



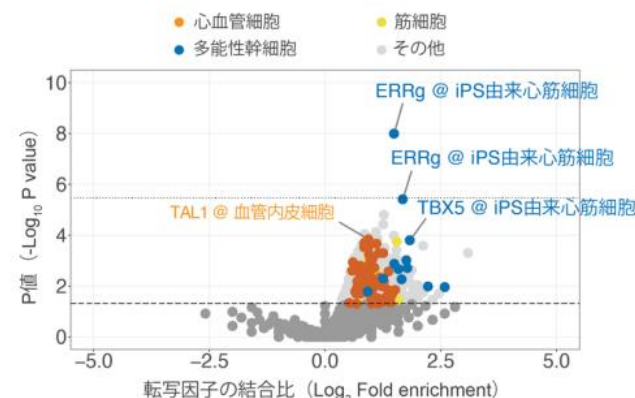
(※1) GWAS: ヒトゲノム配列上に存在する数百～数千万カ所の遺伝的変異（とくに一塩基多型・SNP※2）とヒトの疾患発症リスクや個人差（形質）との関連を網羅的に検討する、遺伝統計解析手法。

(※2) SNP: Single Nucleotide Polymorphism（一塩基多型）の略。ゲノムの個人間の違いのうち、塩基配列上の1カ所の違いが一塩基多型で、頻度が1%以上あるもの。

大規模ゲノムデータに基づく心房細動の病態解明と遺伝的リスクスコアの構築

- BBJ の9,826人の心房細動ゲノムデータを元に、日本人のGWASとヨーロッパ人のGWASをメタ解析することで、世界最大規模の民族横断的GWASを実施。
- 疾患感受性座位として、**35の新しい座位を含む150座位**を同定。
- 疾患感受性座位を心房細動の発症につなぐ遺伝子を同定するため、トランスクリプトームワイド関連解析を実施し、**IL6R遺伝子の発現が疾患の病態に関わることを発見**。さらに、ChIP-Seqを用いた解析により、**転写因子ERRgが、心房細動の関連遺伝子の発現調整に関与することを発見**。
- GWASの結果を用いて多遺伝子リスクスコア（**PRS**）（※3）を構築。多民族のGWASから導出したPRSは、単民族のデータのみを用いた場合より予測性能が高いことが示唆。

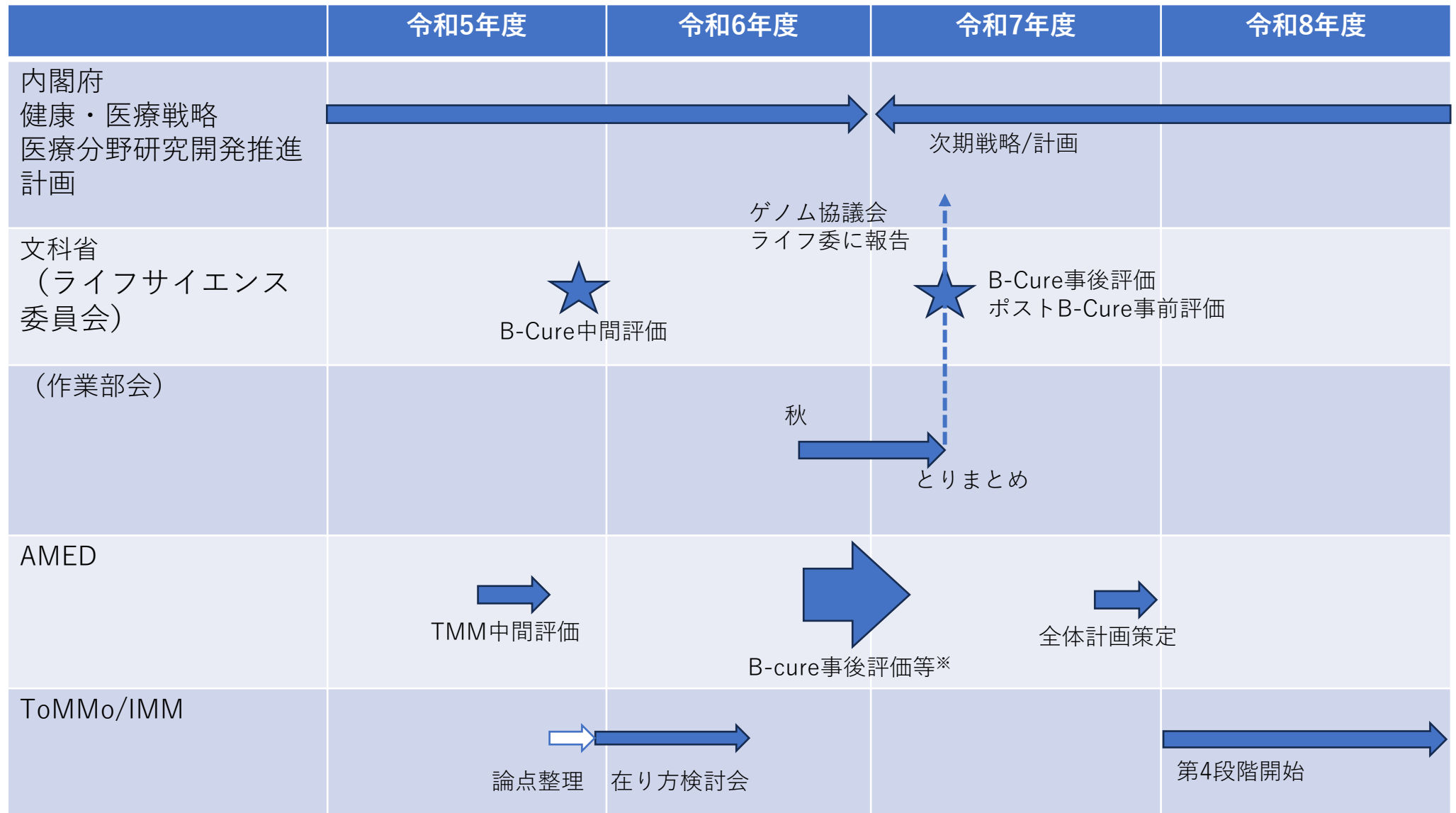
Nature Genetics 2023 Jan.



ChIP-Seqを用いた心房細動GWASと転写因子の関連

(※3) PRS: GWASの結果に基づいて、ゲノム全体に分布する多数のバリエーションの影響を足し合わせることで計算される。疾患の発症などを予測するスコアとして注目されている。PRSはPolygenic Risk Scoreの略。

B-cure事業評価スケジュール



※TMM、BBJ、ゲノム医療実現推進プラットフォームの各課題評価を含む