



科学技術・学術審議会 研究計画・評価分科会ライフサイエンス委員会
第2回次世代医療実現のための基盤形成に関する作業部会

わが国のバイオバンク・ネットワークの状況と 海外(欧米)のバイオバンクの状況

2024年12月20日

AMEDゲノム研究プラットフォーム利活用システム

東北大学 高等研究機構 未来型医療創成センター

東北メディカル・メガバンク機構

荻島創一



1. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

わが国のバイオバンク・ネットワークの形成と
利活用システムの構築

2. 海外のバイオバンクの利活用調査

バイオバンクのデータ収集、試料収集の動向
出生三世代コホートのバンキングの動向
データの利活用の取り組み
疾患バイオバンクと住民バイオバンク連携
バイオバンクにおける産業界による利活用
バイオバンクにおける利活用と社会実装の戦略 等

3. ゲノム医療の実装に向けたバイオバンクの役割

ゲノム医療のラーニングヘルスシステムの確立へ

ゲノム医療研究のプラットフォーム利活用システムの構築

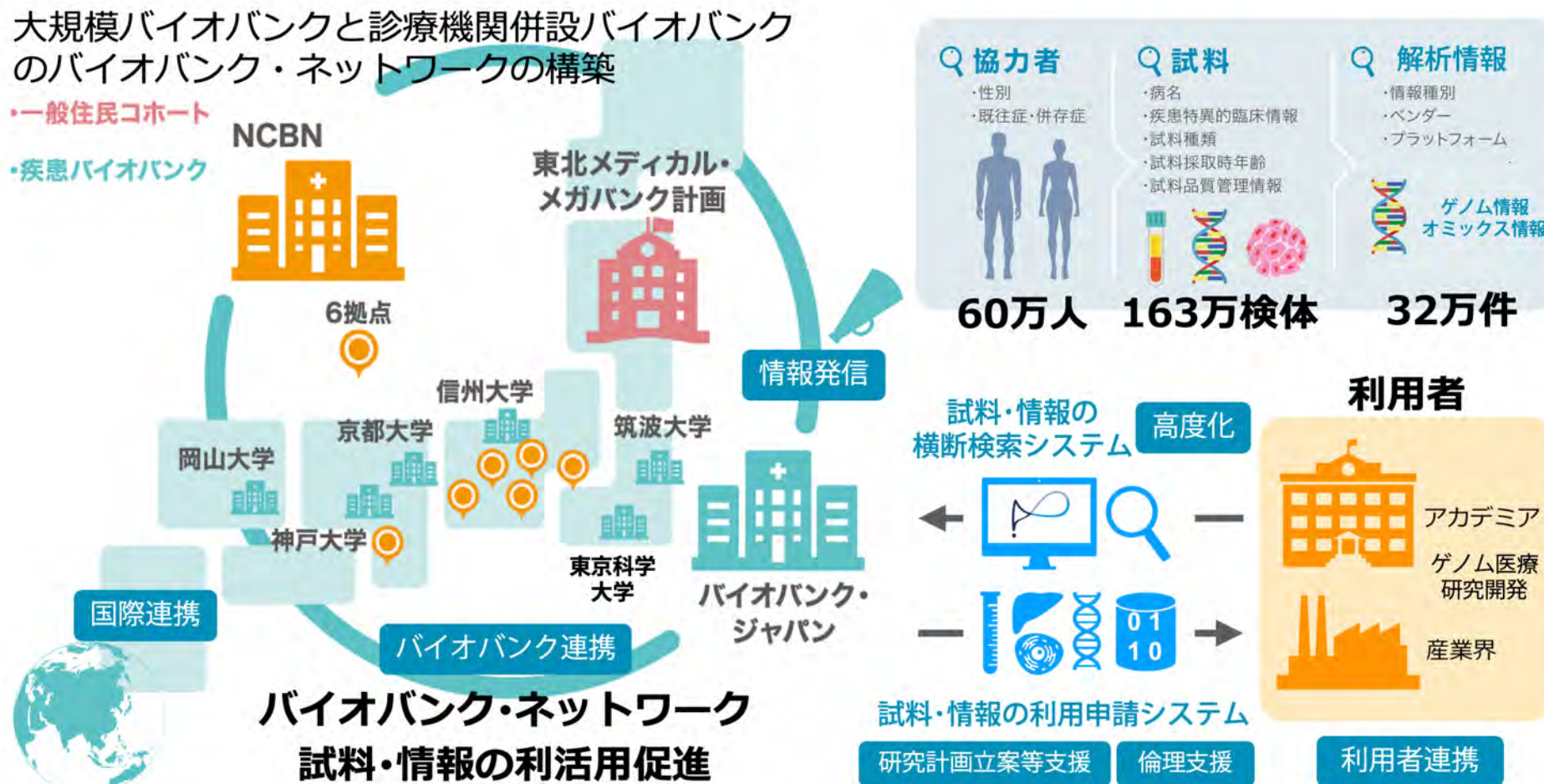
ゲノム医療実現に向けた研究の推進のため、バイオバンク・ネットワークを構築し、

- 横断検索システムの運用を行い、利用者のニーズに対応したシステムの高度化
 - 研究者の研究開発計画の立案や倫理審査等の手続きの支援等
- を実施し、試料・情報の利活用システムを構築する。

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

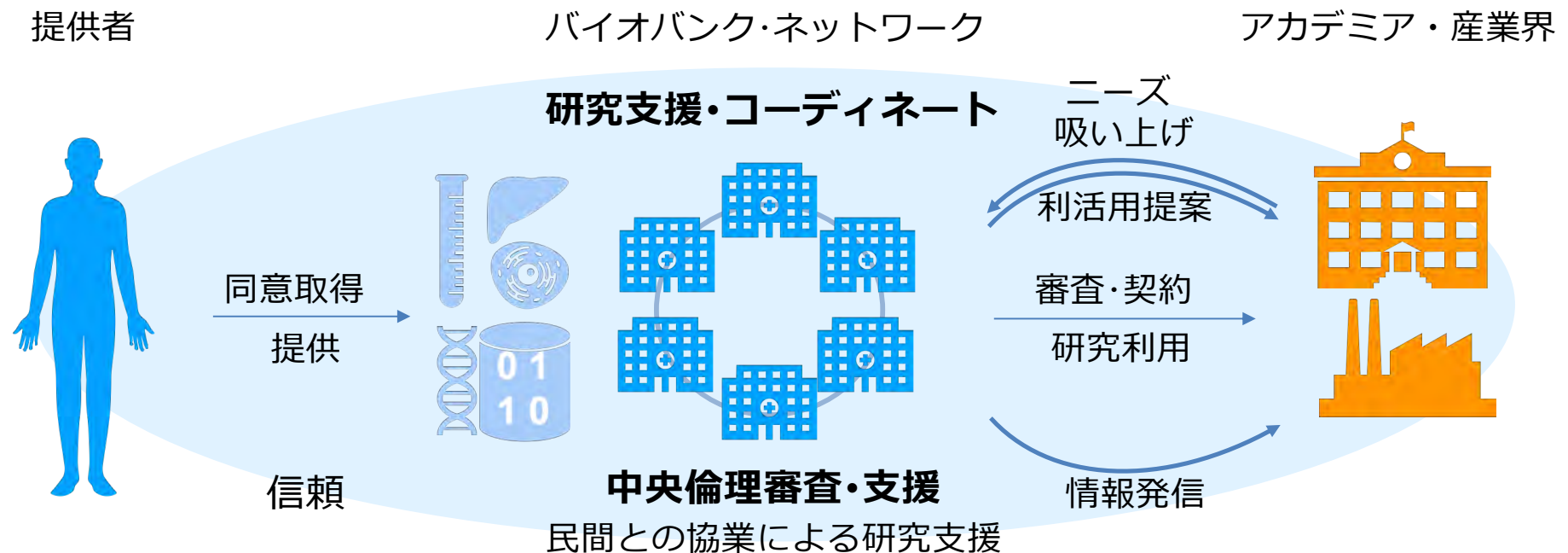
・疾患バイオバンク



ゲノム医療研究のワンストップでの支援・コーディネートへ

バイオバンク・ネットワークが保有する60万人、163万検体の高品質で多様な試料・情報の利活用促進

横断検索システムの高度化 と 臨床情報の利活用へ



試料・情報の収集と品質管理のもとでの保管

→ **利用申請システムの整備・提供**

試料・情報の適正な研究利用の支援・コーディネート

実施体制

研究協力
日本製薬工業協会
日本臨床検査薬協会

バイオバンク・ネットワーク
イノベーションフォーラム

ニーズ
吸い上げ
とり
まとめ

プログラム推進会議

PS, PO

文科省

AMED(事務局)

事業推進・進捗管理

ゲノム医療研究支援機能

全体統括

研究開発代表者
東北大 荻島

研究開発分担者
東大医科研 村上

研究開発分担者
国立精神・神経医療
研究センター 後藤

研究開発分担者
富山国際大 高木

事業推進・進捗管理

進捗報告

情報発信

情報発信作業部会
14バイオバンク担当者

研究開発分担者
東北大 長神

倫理支援

倫理支援作業部会
14バイオバンク担当者

研究開発分担者
東京科学大 吉田

バイオバンクハンド
ブック作成・改訂

利用者連携/利活用コーディネート

利用者連携作業部会
3大バイオバンク担当者
慶應義塾大学担当者
日本生物資源産業利用協議会

研究開発分担者
東北大 横田・野口

研究開発分担者
東大医科研 松田

研究開発分担者
国立循環器病研究
センター 冨田

バイオバンク連携

バイオバンク連携作業部会
14バイオバンク担当者
利用申請対応

研究開発分担者
国立精神・神経医療
研究センター 後藤

研究開発分担者
東大医科研 森崎

研究開発分担者
東北大 大根田

有機的なバイオバンク・ネットワーク構築

横断検索システム

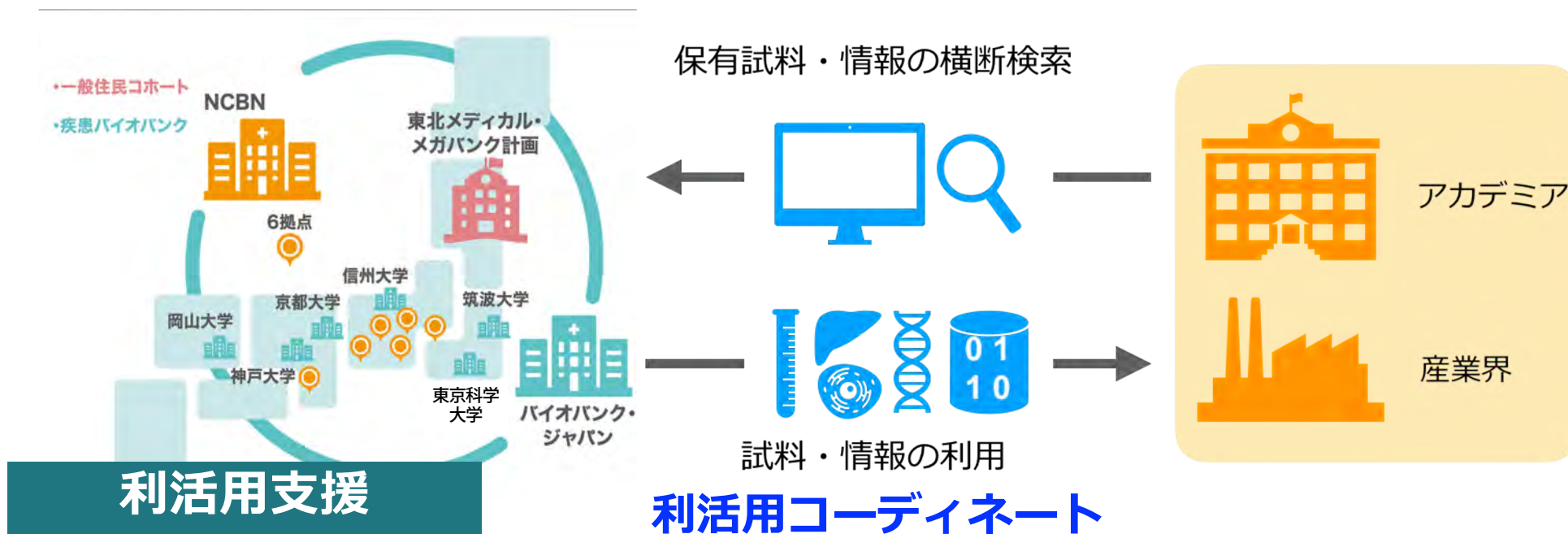
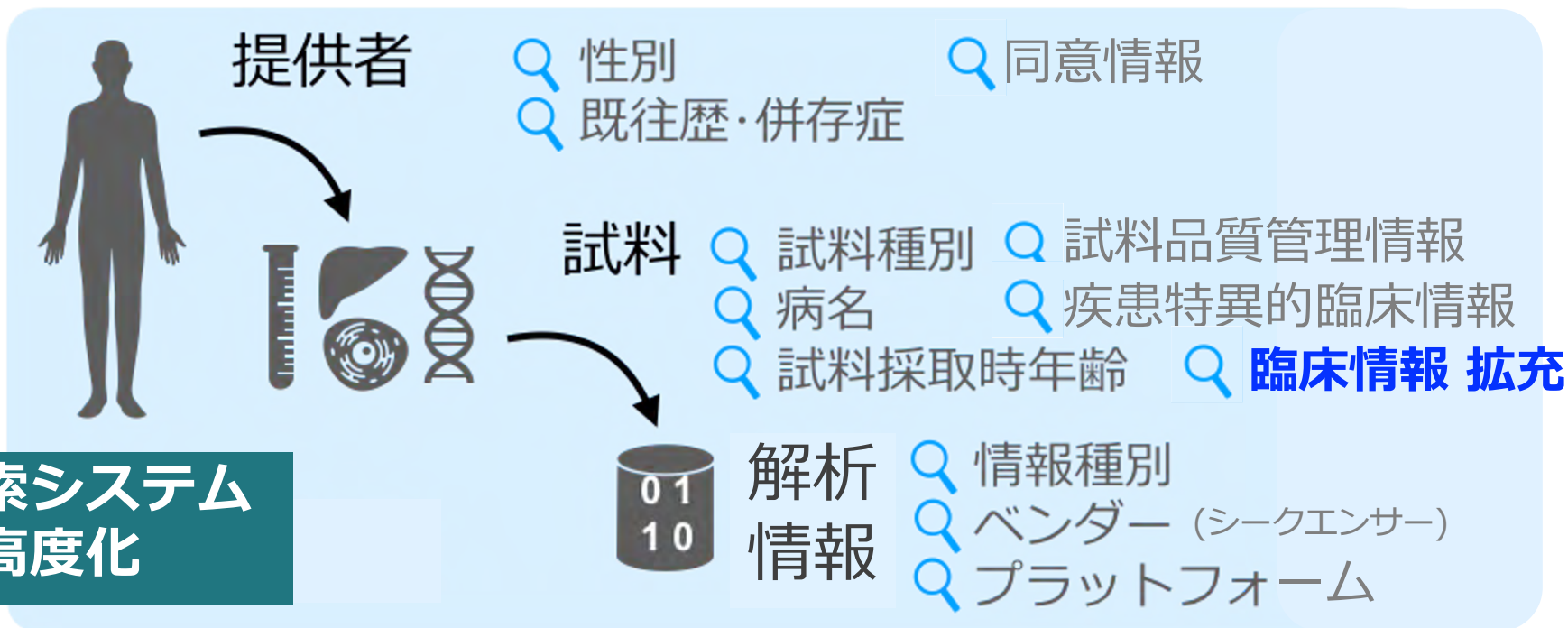
横断検索システム作業部会
14バイオバンク担当者
横断検索・利用申請システム

研究開発代表者
東北大 荻島

国際連携

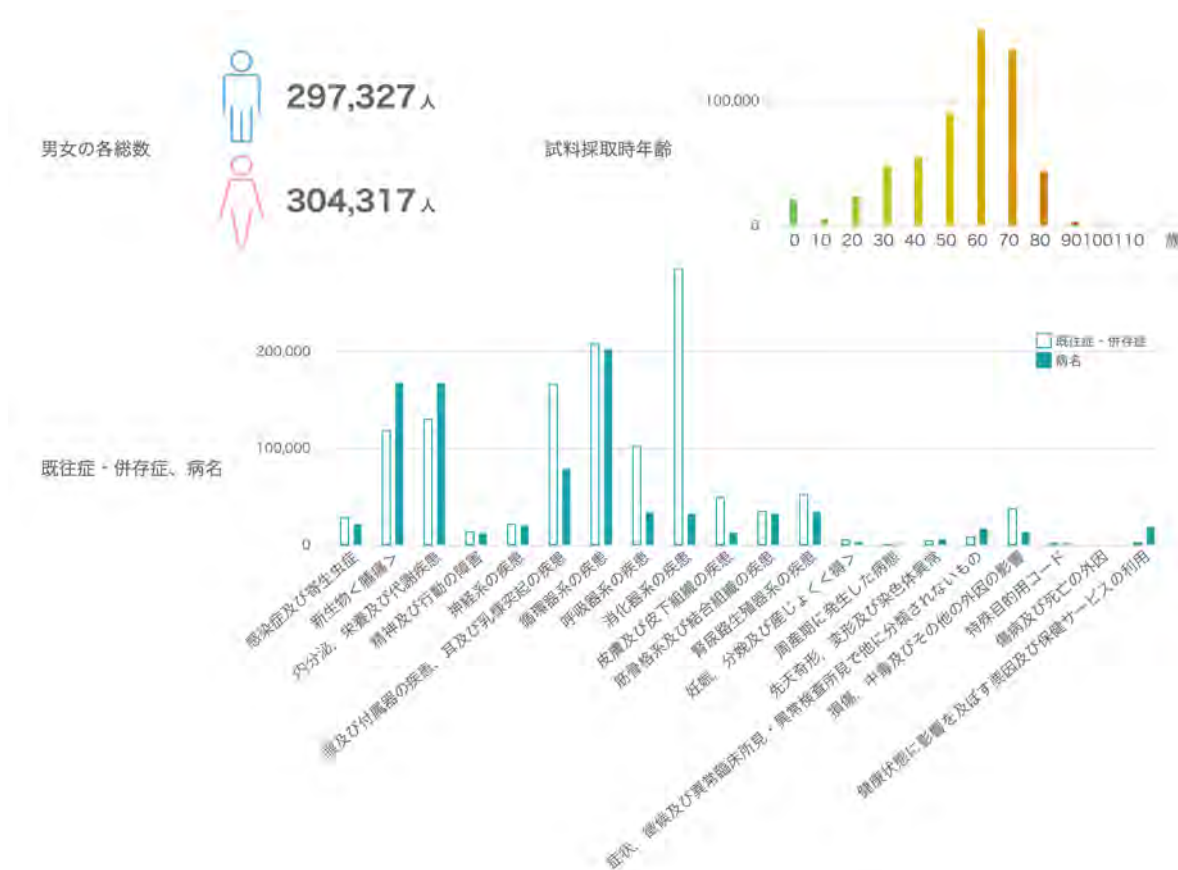
国際動向
情報提供

研究開発分担者
日本生物資源産業利用
協議会 中江



保有試料・情報数

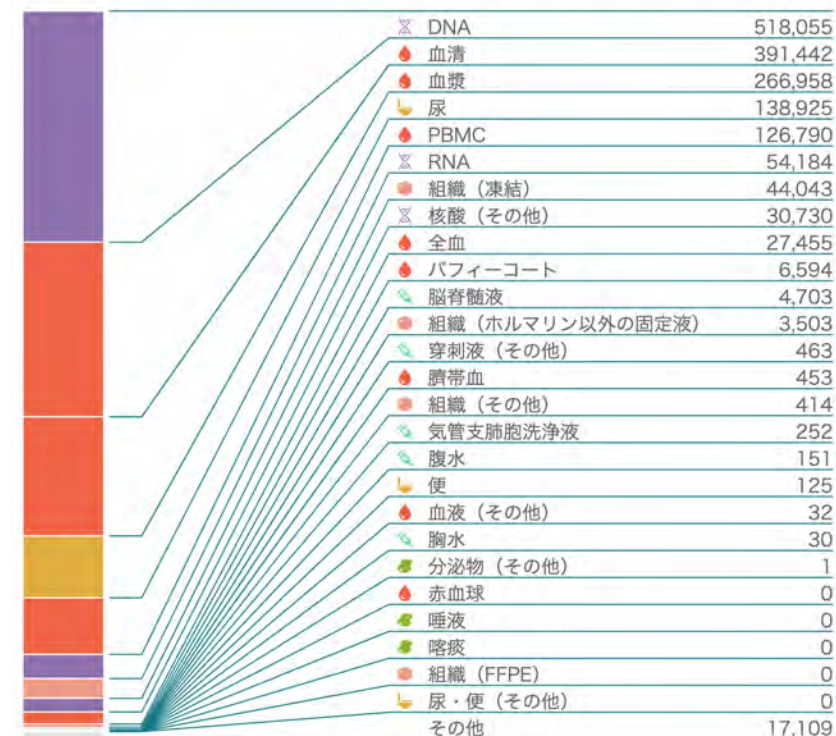
協力者



協力者 601,644人
試料 1,632,412個
解析情報 321,152件

試料

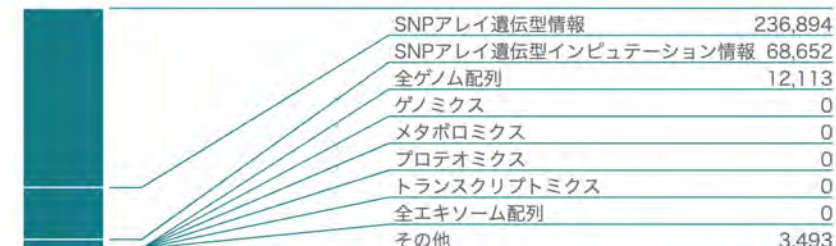
試料 1,632,412



~ 8,500疾患

解析情報

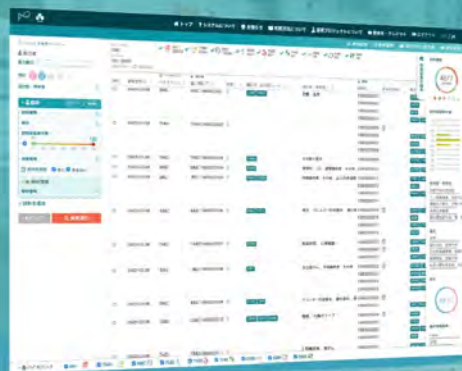
解析情報種類 321,152



バイオバンク横断検索システム



[🏠 トップ](#) [? システムについて](#) [ℹ️ お知らせ](#) [📖 利用方法について](#) [🔬 研究プロジェクトについて](#) [✉️ 問合せ・クレジット](#) [en / ja](#)



バイオバンク横断検索システム

日本のバイオバンク・ネットワークの試料・情報を横断して検索

[🔑 ログイン \(ユーザー登録\)](#)

[? システムについて](#)

[ℹ️ お知らせ](#)

[📖 利用方法について](#)

[🔬 研究プロジェクトについて](#)

[✉️ 問合せ・クレジット](#)

お知らせ



- 2024.12.13 **メンテナンス** 2024.12.17(火) 8:00～13:00までサーバのメンテナンスのためサービスを休止します。
- 2024.11.29 **イベント** 第8回バイオバンク オープンフォーラム「バイオバンクの利活用～あらためて手続きを問い直す～」を開催します (2025/1/22)
- 2024.11.13 **イベント** 第45回日本臨床薬理学会学術総会に出展します (12/13～12/14)

[一覧を見る](#)

更新履歴

- 2024.2.8 すべてのバイオバンクのデータが更新されました。

試料・情報の検索から利用申請まで



1 バイオバンク・ネットワークの試料・情報の検索

横断検索システムによる検索
検索のサポート

2 試料・情報の利用の問合せ・事前相談

Webフォームによる利用の問合せ対応
利用窓口による問合せの受付・事前相談

手続きの標準化

3 試料・情報の利用申請準備

利用申請書の作成支援
倫理支援 および 中央倫理委員会による審査

4 試料・情報の利用申請

共通のWebフォームによる利用申請



TMM



BIOBANK JAPAN



OKADAI BIOBANK
岡大バイオバンク



CBRC
Clinical Bio-Resource Center



バイオバンク信州

利用申請システムによる利活用推進

バイオバンク・ネットワークの試料・情報の利用申請のコーディネートと共通の利用申請フォームによる利用申請の受付

利用申請

タスク

問合せ

事務局 管理者ユーザー

コーディネータ

検索条件

研究内容や申請状況の検索が可能です。

研究番号

研究課題

申請日

提出期限

申請状況

☒ 希望する試料・情報入力
 ☒ 入力内容確認
 ☒ 費用・納期目安回答
 ☒ 試料・情報選択
 ☒ 選択内容確認・受理
 ☒ 利用する試料・情報確定
 ☒ 利用申請準備
 ☒ 申請準備内容確認・受理
 ☒ 利用申請
 ☒ 利用申請確認・受理
 ☒ 契約締結
 ☒ 研究開始
 ☒ 研究完了

検索する クリア

希望する試料・情報入力

対応中 0件

期限超過 0件

入力内容確認

対応中 2件

期限超過 1件

費用・納期目安回答

対応中 0件

期限超過 0件

試料・情報選択

対応中 0件

期限超過 0件

選択内容確認・受理

対応中 0件

期限超過 0件

利用する試料・情報確定

対応中 0件

期限超過 0件

利用申請準備

対応中 0件

期限超過 0件

利用申請準備内容確認・受理

対応中 0件

期限超過 0件

利用申請

対応中 1件

期限超過 1件

利用申請内容確認・受理

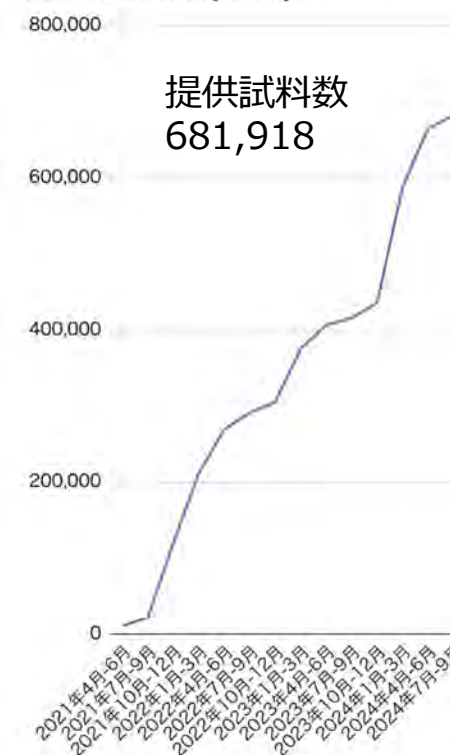
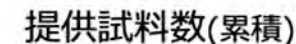
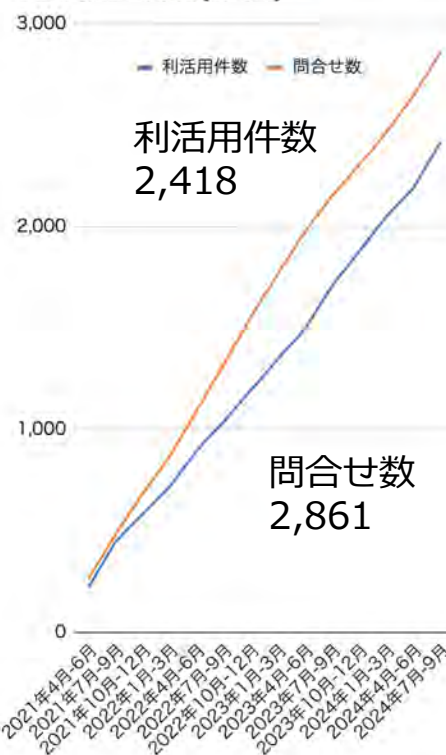
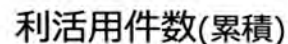
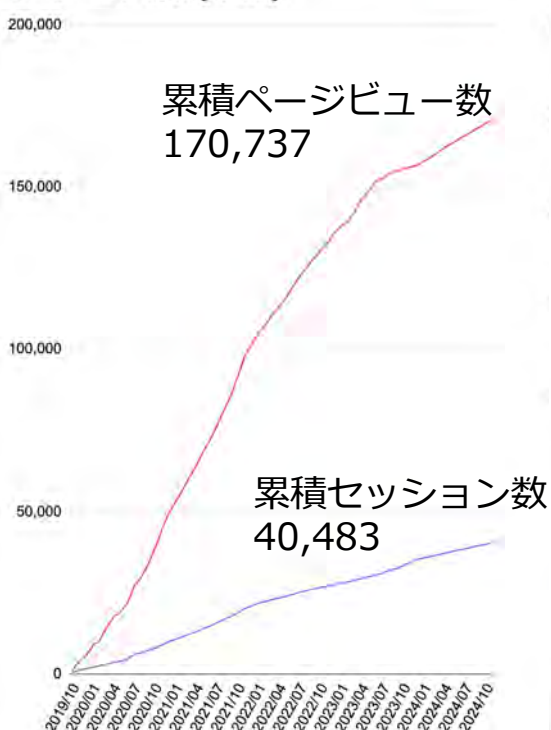
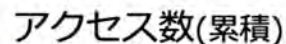
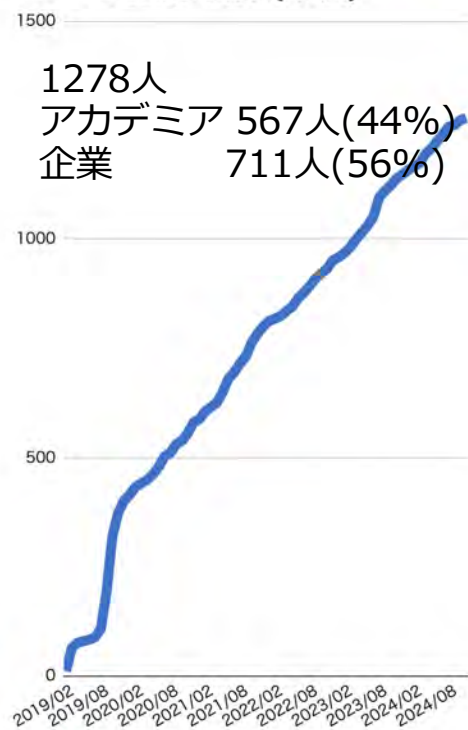
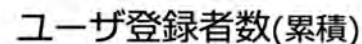
対応中 1件

期限超過 1件

研究課題 26件 (利用申請 26件)

研究番号	研究課題名	受付番号	申請先	申請日	期限	申請状況
2023-0033	疾患発症調査	TMM	2023-08-07	-11	2023-08	希望する試料・情報入力 入力内容確認 費用・納期目安回答 試料・情報選択 選択内容確認・受理 利用する試料・情報確定 利用申請準備 利用申請準備内容確認・受理 利用申請 利用申請内容確認・受理 契約締結 研究開始 研究完了
2023-0032	研究課題名	TMM	2023-08	-13	2023-08	希望する試料・情報入力 入力内容確認 費用・納期目安回答 試料・情報選択 選択内容確認・受理 利用する試料・情報確定 利用申請準備 利用申請準備内容確認・受理 利用申請 利用申請内容確認・受理 契約締結 研究開始 研究完了
2023-0031	研究課題名	TMM	2023-07	-13	2023-07	希望する試料・情報入力 入力内容確認 費用・納期目安回答 試料・情報選択 選択内容確認・受理 利用する試料・情報確定 利用申請準備 利用申請準備内容確認・受理 利用申請 利用申請内容確認・受理 契約締結 研究開始 研究完了
2023-0030	研究課題名	TMM	2023-07	-13	2023-07	希望する試料・情報入力 入力内容確認 費用・納期目安回答 試料・情報選択 選択内容確認・受理 利用する試料・情報確定 利用申請準備 利用申請準備内容確認・受理 利用申請 利用申請内容確認・受理 契約締結 研究開始 研究完了

利用者・アクセス数の増加と 利活用件数の増加



我が国のバイオバンクの国際対応に関する検討委員会

わが国のバイオバンクの試料・情報を外国へ提供すべきかどうか、提供する場合はいかなる課題があり、いかなる提供の仕方が望ましいかを検討する。

高木 利久 委員長

我が国のバイオバンクの国際対応に関する報告書
を一昨年度に報告、昨年度改訂
今年度は国際対応に向けた具体的な検討も実施
各バイオバンクの

- ・セキュリティガイドライン/チェックリスト
- ・機関における情報漏洩時の対応に関する規定
- ・試料や情報の提供に関する契約書(MTA/DUA)
- ・経済安全保障に関する規定
- ・個人情報保護に関する規定
- ・クラウド利用に関する規定
- ・訴訟対応に関する規定

を受けて、データのセキュリティを担保した
うえで、国際対応可能なMTA/DUAの検討中

我が国のバイオバンクの国際対応に関する報告書

2023年3月

国立研究開発法人日本医療研究開発機構/
ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業・ゲノム研究プラットフォーム利活用システム
我が国のバイオバンクの海外からの利用に関する検討委員会

海外のバイオバンクの利活用調査

海外において、国として、いかに患者・市民の理解を得て、研究基盤としてのバイオバンクを整備し、産学の健康・医療の研究開発に利活用されているかを調査する

○調査対象

英国 UKBiobank, 欧州（フィンランドFINBB、デンマークDNB）, 米国 All of Us
シンガポール PRECISE

○調査項目

バイオバンクの利活用

試料・情報の利用方法（国内/海外, アカデミア/民間, 倫理審査等のプロセス）

研究目的（疾患研究、患者層別化、リスク予測等）

研究機関（アカデミア/民間、分野（製薬、医療、食品等））

実績（分譲実績数、提供情報件数、論文、特許、等）

試料・情報の利用費用、論文公開、知財取得等に係るルール

ゲノム医療の事業化

創薬活用例（創薬シーズ、臨床試験の患者層別化、医薬品応答性）

医療応用例（疾患判断、遺伝子治療、遺伝子検査の治療応用、生殖医療）

予防例（検査キット、遺伝性疾患検査、リスク検査等）

1. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

わが国のバイオバンク・ネットワークの形成と
利活用システムの構築

2. 海外のバイオバンクの利活用調査

バイオバンクのデータ収集、試料収集の動向
出生三世代コホートのバンキングの動向
データの利活用の取り組み
疾患バイオバンクと住民バイオバンク連携
バイオバンクにおける産業界による利活用
バイオバンクにおける利活用と社会実装の戦略 等

3. ゲノム医療の実装に向けたバイオバンクの役割

ゲノム医療のラーニングヘルスシステムの確立へ

海外(欧米)の主要なバイオバンクとデータ収集の動向

UK Biobank

50万人の住民バイオバンク



世界中からアクセスされる ゲノム医療の研究開発のための先駆的なリソース

全ゲノム情報, SNPアレイ情報, MRI情報の優先的収集に加え、
バイオマーカー, 身体活動, 生活習慣, 身体測定, 保険診療情報等の収集

今後、シングルセルRNAシーケンス情報, プロテオーム情報(Olink®), メタボローム情報、MRI情報等の収集を予定

Genomics England 10万人の患者バイオバンク

NHSのゲノム医療の臨床実装の推進と産業界との連携

がん および 希少疾患患者の全ゲノム情報の優先的収集に加え、
EHR, MRI情報等画像情報, 生活習慣情報等の収集

今後、長鎖シーケンス情報, メチル化情報, 新生児のゲノムデータ等の収集を予定



All of Us

100万人(目標)の住民バイオバンク

多様性を重視し すべての人々が恩恵を受けられる精密医療の実現

全ゲノム情報, SNPアレイ情報, EHRの優先的収集に加え、
オンラインアンケート, 身体測定, ウェラブルデバイス情報による収集

今後、長鎖シーケンス情報, メチル化情報, プロテオーム情報等の収集を予定



全ゲノム情報、医療情報に加えて、長鎖シーケンス情報、メチル化情報、プロテオーム情報等のオミックス情報の収集を今後予定

UK Biobank



スコットランド、
イングランド、ウェールズの
22のセンターでアセスメント
結果回付実施なし



○ 参加者

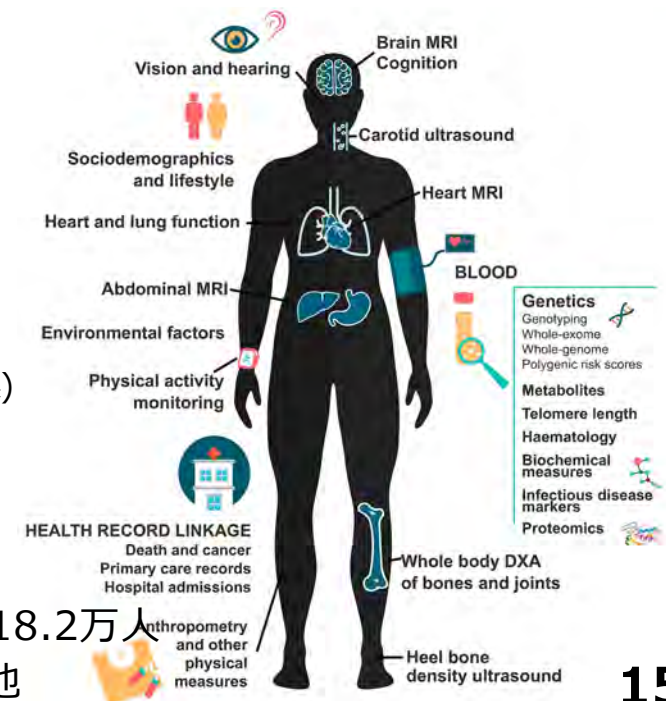
英国の40~69歳の一般住民 50万人

○ 推進体制

Wellcome Trust, Medical Research Council (MRC)

○ 参加者のリクルート および 試料・情報の収集

- Initial assessment visit (2006-2010年) 約50万人
試料採取（血液, 尿, 唾液）, 調査票・口頭インタビュー（健康状態や生活習慣, 認知機能）
生理機能検査（血圧, 動脈硬化, 視力, 眼科検査, 体組成測定, 握力, 骨密度, 肺活量等）
- First repeat assessment visit (2012-2013年) 2万人
Initial assessment visitと同一の調査内容
- Imaging visit (2014年) 約5万人
脳, 心臓, 腹部のMRIスキャン, 頸動脈超音波エコー, 全身DXA
- Repeat imaging visit (2019年-2028年)
First repeat imaging (2019-2020年) 3千人
COVID-10 repeat imaging (2021-2022年) 2千人
Whole-body repeat imaging (2022-2028年) 6万人(目標)
- Online questionnaire
24時間で摂取した食事の調査 (2011年-2012年) 32万人
身体活動のデバイスによる調査 (2013年-2016年) 10万人超
認知機能に関する調査 (2014年・2021年) 12.5万人・18.2万人
メンタルヘルスに関する調査 (2016年) 15.7万人 他



UK Biobank

○ 参加者から提供を受けて保有している試料

血液, 尿, 唾液

○ 参加者から提供を受けて保有している情報 合計30ペタバイト

- ゲノム情報 全ゲノム情報, 全エクソーム情報, SNPアレイ情報
- 画像情報 脳, 心臓, 腹部のMRIスキャン, 頸動脈超音波エコー
- バイオマーカー 30を超える主要なバイオマーカー
- 身体活動 手首のウェアラブルデバイスの身体活動情報
- 調査票 社会人口統計学的因子 (所得, 学歴, 職業), エスニックグループ, 家族歴, 病歴, 生活習慣, メンタルヘルス, 認知, 環境曝露
- 身体測定 血圧, 動脈硬化, 視力, 眼科検査, 体組成測定, 握力, 骨密度, 肺活量, 心電図
- 保険医療情報等へのリンケージ プライマリケアの診断名, 検査, 処置コード, 入院時診断・手術コード, がん登録, 死亡等の構造化情報

○ 産業界の利用 10%は企業からの利用

コンソーシアム参画企業は9ヶ月の優先データ利用

GlaxoSmithKline/Regeneron

バイオ製薬企業10社のコンソーシアム

MRC/Calico/CZI

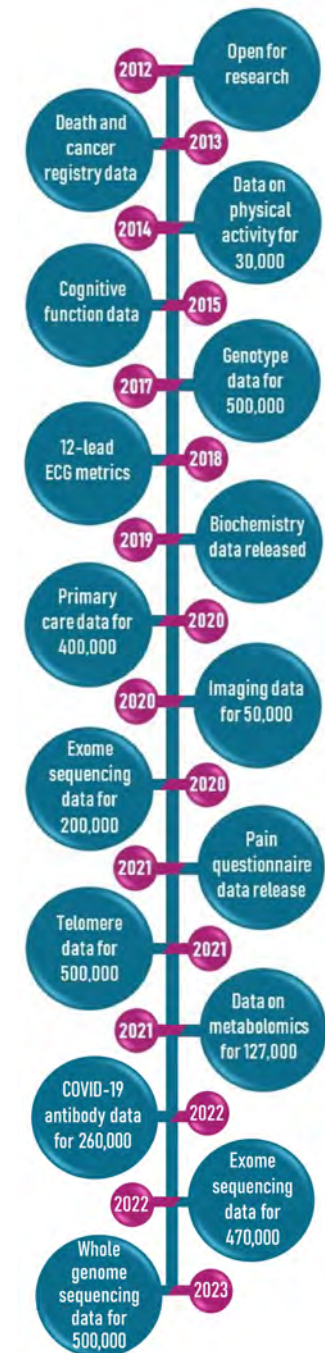
The exome sequencing initiative

Pharma Proteomics Project

Whole-body repeat imaging 他

○ 国外からの利用

80%以上が海外から、米国、中国等の90か国以上からアクセス
政府の制裁リストに載っている国は法律によってアクセス禁止



Genomics England

○ 参加者

NHS Genomic Medicine Service の患者 90,173人

○ 推進体制

英国保健社会福祉省が全額出資し設立した企業

○ 参加者のリクルート および 試料・情報の収集

NHS Genomic Medicine Service の一環でのリクルート
血液, 尿, 唾液, 腫瘍組織の収集, ゲノム解析

○ 参加者から提供を受けて保有している試料

血液, 尿, 唾液, 腫瘍組織

○ 参加者から提供を受けて保有している情報 合計65ペタバイト

- ゲノム情報 全ゲノム情報
- EHRへのリンケージ
- 画像情報 MRIスキャン, エックス線、病理画像等
- 調査票 生活習慣

○ 産業界の利用

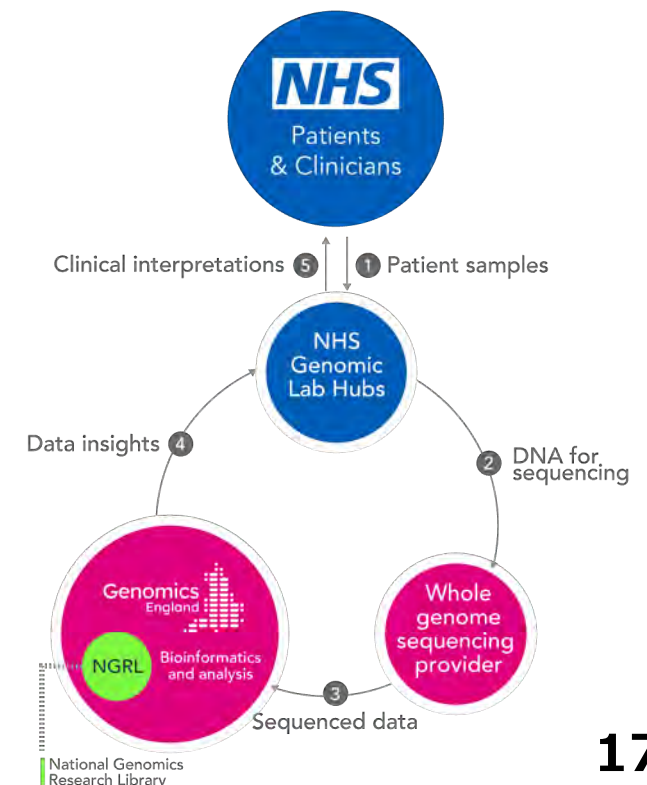
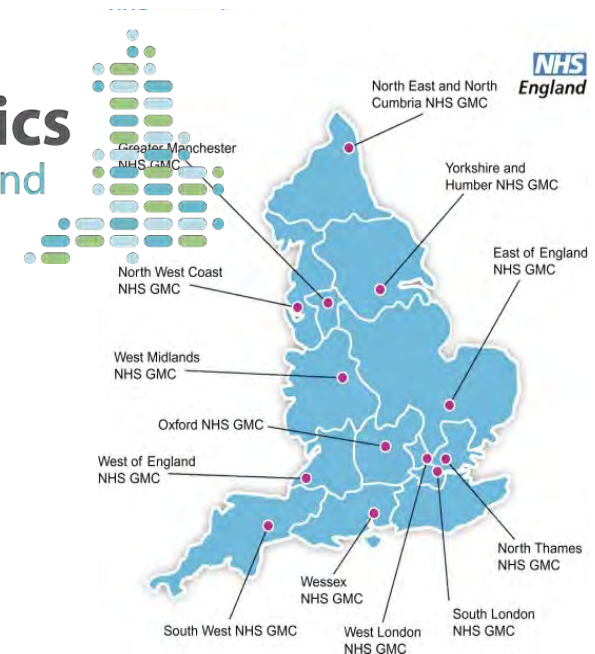
29社がDiscovery Forumへ参加し、有償でデータアクセス

○ 国外からの利用

42カ国の学術機関等の研究者からアクセス許可

英, 欧州経済領域各国, 米, 加, 豪, スイス, 日, 韓, ニュージーランド,
カタール, ブラジル, インド, アルゼンチンからアクセス許可

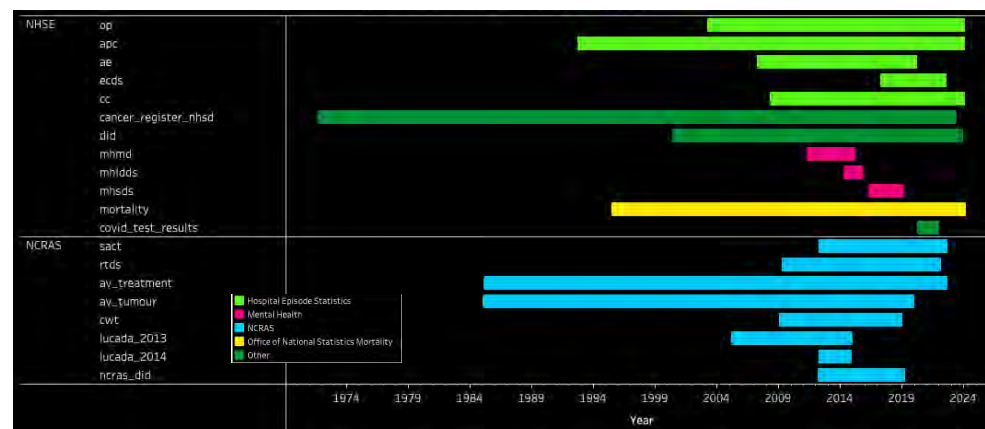
Genomics
england



100k Genomes Project NGRL data release v19 – October 2024

New to this release	Bug fixes: sequencing_report and genome_file_paths_and_types: Fixed ~21k problematic 'Delivery Date' entries rare_disease_interpreted: Replaced inaccessible 'by_date' paths in 'Alignment File Path' column and date of birth fixed for one participant transcriptome_file_paths_and_types: SJ.out.tab files removed Data updates: NHSE Hospital Episode Statistics: With the latest data refresh there is data available until January 2024 cancer_ont_cohorts: Added file paths of germline and somatic BAMs with methylation sites annotated		
Genomes* (*Uniquely sequenced samples for consented participants of this release)	106,292 genomes 32,748 Cancer (48.5% Germline) 73,527 Rare Disease	Primary clinical data	90,173 participants 17,239 Cancer 72,934 Rare Disease
Secondary data	- Hospital Episode Statistics (HES) - Mental Health (MHMD, MHLDDS, MHSDS) - COVID test result data - NCRAS: Treatment history data for patients diagnosed with Cancer between 1995 and December 2019 - Uncurated SACT (chemotherapy) data		
Clinically interpreted data & QC	34,032 families with Tier 1, 2 and 3 variants from interpretation pipeline 33,529 families with GMC exit questionnaires 62,405 tiered and quality checked rare disease genomes; 31,618 quality checked cancer genomes		

Program	Sample type	# Genomes	# Participants
Cancer	Germline	15,900	15,617
	Tumour	17,003	15,615
Cancer	Total	32,748	15,621
Rare Disease	Germline	73,527	72,884
Total		106,275	88,505



All of Us

All of Us
RESEARCH PROGRAM



医療機関パートナー
(大学病院、退役軍人病院等の提携医療機関) ,
Webサイト, イベント, コミュニティベース
(図書館や献血センター) でのリクルート、調査
遺伝情報を含めた結果回付実施

○ 参加者

米国の一般住民 84.9万人 (2024年12月現在)

○ 推進体制

NIH

○ 参加者のリクルート および 試料・情報の収集

- アプリによるオンライン調査
- 身体測定/試料収集
- EHRへのリンケージ

DATA AND RESEARCH CENTER (DRC)

Big data capture, cleaning, curation,
& sharing in secure environment

Vanderbilt, Verily, Broad Institute

BIOBANK

Repository for processing, storing,
& sharing biosamples

Mayo Clinic

PARTICIPANT CENTER

Direct volunteer participant enrollment,
digital engagement innovation, &
consumer health technologies

*Scripps Research Institute
(with multiple partners)*



PARTICIPANT TECHNOLOGY SYSTEMS CENTER

Web & phone-based platforms for
participants

Vibrent Health

HEALTH CARE PROVIDER ORGS (HPOs)

Clinical & scientific expertise network,
enrollment & retention of participants

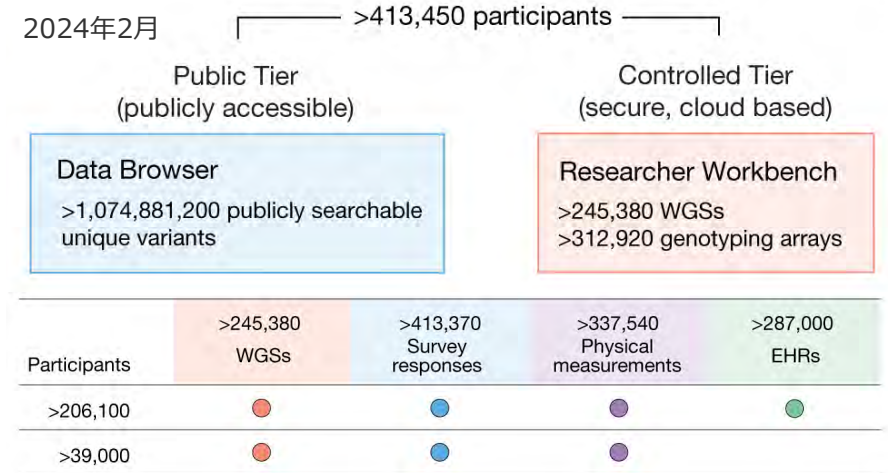
*20+ regional med centers, FQHCs, VA,
future awards to grow network*

COMMUNICATIONS & ENGAGEMENT

Comms, marketing, & design expertise;
Engagement coordination & community
partners network

*Wondros, HCM, future awards to
grow network of community partners*

All of Us



○ 参加者から提供を受けて保有している試料

血液, 尿, 唾液

○ 参加者から提供を受けて保有している情報

- EHRへのリンケージ 患者基本情報, 受診情報, 診断, 処方, 測定, 処置, 生活習慣・病歴・家族歴, 死亡 等の構造化情報
- ゲノム情報 全ゲノム情報, SNPアレイ情報
- 調査票 社会人口統計学的因子 (所得, 学歴, 仕事), エスニックグループ, 健康全般, 家族歴, 病歴, 医療アクセス, COVID-19, 生活習慣 (喫煙, 飲酒, 薬物), 精神の健康歴, メンタルヘルス, 個性
- 身体測定 EHR, 自己申告の身長と体重, 訪問による身長, 体重, ウエスト周囲径, ヒップ周囲径, 血圧, 心拍数の測定
- ウェラブルデバイス Fitbitによる心拍数, 身体活動, 睡眠等の情報

○ 産業界の利用 2024年7月から企業からの利用開始

○ アドオン調査 参加者の一部を対象とした追加調査

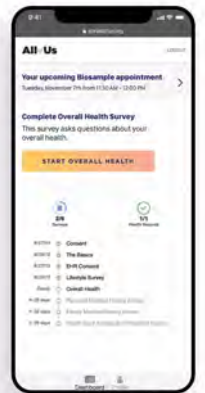
Nutrition for Precision Health 1万人18歳以上の食事評価、メタボロミクスと臨床アッセイ、マイクロバイオーム研究による新しい精密栄養研究

○ 国外からの利用

35カ国の学術機関, 非営利団体, 医療機関からアクセス

英, EU各国, スイス, 加, 豪, ニュージーランド, 日, 韓, シンガポール, 台湾, 香港, セルビア, イスラエル, インド, メキシコ, エジプト, 南アフリカからのアクセス

政府の制裁リストに載っている国は法律によってアクセス禁止



アプリによる調査
コミュニケーション

海外(欧米)の主要なバイオバンクの試料収集の動向

UK Biobank

住民から50万人の血液検体, 尿検体, 10万人の唾液検体の収集



All of Us

住民から59万人の血液検体, 尿検体, 唾液検体の収集



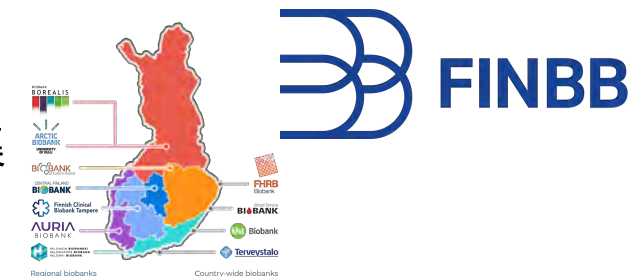
デンマーク Danish National Biobank

590万人の
病院における血液検体, 組織検体の収集
出生児診断における血液検体, DNAの収集
住民から血液検体, DNAの収集



フィンランド Finnish Biobank Cooperative

1,100万人以上の 病院・献血所における
血液検体, DNA, 新鮮凍結組織検体, FFPE組織検体の収集



住民バイオバンクにおける血液検体, 尿検体, 唾液検体の収集、病院バイオバンクにおける血液検体, DNA, 組織検体（新鮮凍結組織検体, FFPE組織検体）の収集がなされている

海外(欧米)の出生三世代コホートのバンキングの動向

オランダ Lifelines



健康長寿の要因の解明を目的とした 25歳から50歳までの住民とその家族のリクルートによる約7.3万人の三世代コホート
追加出生コホートのLifelines NEXTによる四世代コホートの形成へ

オランダ Generation R



小児から青年までの健康と遺伝・環境要因の解明を目的とした妊婦約1万人のリクルートによる 出生児の出生コホート
現在、妊娠前の母親の健康と遺伝・環境要因が子どもの成長と発達に与える影響の解明を目的としてGeneration R Nextが進行中

米国 All of Us



生涯にわたる健康と疾病の進行の解明を目的とした 二世代コホート
15万人を目標に、第1段階として、すでに調査に参加している親の 0歳から4歳までの子の登録を開始(2024年8月)、6歳まで継続、フェーズ2では10歳まで延長、登録後の参加は12歳まで、フェーズ3では0歳から成人までのすべての年齢層が登録可能とし、13歳から成人年齢までの調査を実施予定

子どもから大人まで、生涯にわたる健康と、疾患の遺伝因子・環境因子相互作用による発症と進行を解明するために、ニーズが高まっている

海外(欧米)の主要なバイオバンクのデータ利活用の取り組み

UK Biobank



全ゲノム情報、臨床情報等の AWSのクラウドをベースに
DNANexusのTrusted Research Environmentによるデータの利活用
AWSはUK Biobankに£800万のストレージクレジットを提供（総額£1600万）

Genomics England



全ゲノム情報、臨床情報等の AWSのクラウドをベースに
LifebitのTrusted Research Environmentによるデータの利活用

All of Us



全ゲノム情報、臨床情報等の Google Cloud Platformをベースに
Researcher Workbenchによるデータの利活用

デンマーク Danish National Genome Center



全ゲノム情報、臨床情報等の オンプレミスをベースに
Lifebit Cloud OSのTrusted Research Environmentによるデータの利活用

データビジュアリングによるクラウドまたはオンプレミスでの Trusted Research Environmentによるデータの利活用が広がっている

海外の疾患バイオバンクと住民バイオバンク連携

欧州

BBMRI-ERICは欧州の25の国の400以上のバイオバンクのネットワークで、標準化・ITインフラの共通化による連携

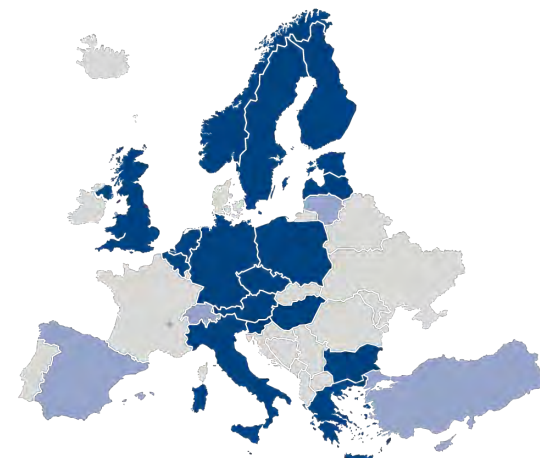


イギリス

UK Biobank、Genomics Englandはがんと認知症の原因を探る戦略的パートナーシップによる連携(2024年11月)

ゲノムデータ、臨床データ、画像データのリンクが確立

Oxford Nanoporeにより UK Biobankの50,000サンプルを分析し、疾患の発症、進行や治療への反応に関連して重要性を増しているエピジェネティック・マップの作成による疾患の原因の解明



シンガポール

一般住民10万人と特定の疾患をもつ患者5万人のゲノム解析とEHRへのリンケージの確立による連携(フェーズII)

フェーズIIIは人口の10%の100万人に拡大し、疾病の発生機序のより深い理解を得え、予防・治療法の開発



バイオバンクとしては疾患バイオバンクと住民バイオバンクの両方が重要で、各国で戦略的に疾患バイオバンクと住民バイオバンクの整備と連携に取り組んでいる

BBMRI-ERIC

BBMRI-ERICの欧州のバイオバンク・ネットワークの
形成と標準化・ITインフラの共通化による連携



BBMRI-ERIC

Biobanking and
BioMolecular resources
Research Infrastructure

BBMRI-ERIC Locator

BBMRI-ERICのバイオバンク・
ネットワークの横断検索システム

ISO/TC276/WG5にて、日本からの提案で、
BBMRI-ERICと横断検索のAPIの共通規格の
国際標準化（PWI投票にて承認見込み）

BBMRI-ERIC Negotiator

BBMRI-ERICのバイオバンク・
ネットワークの利用申請システム

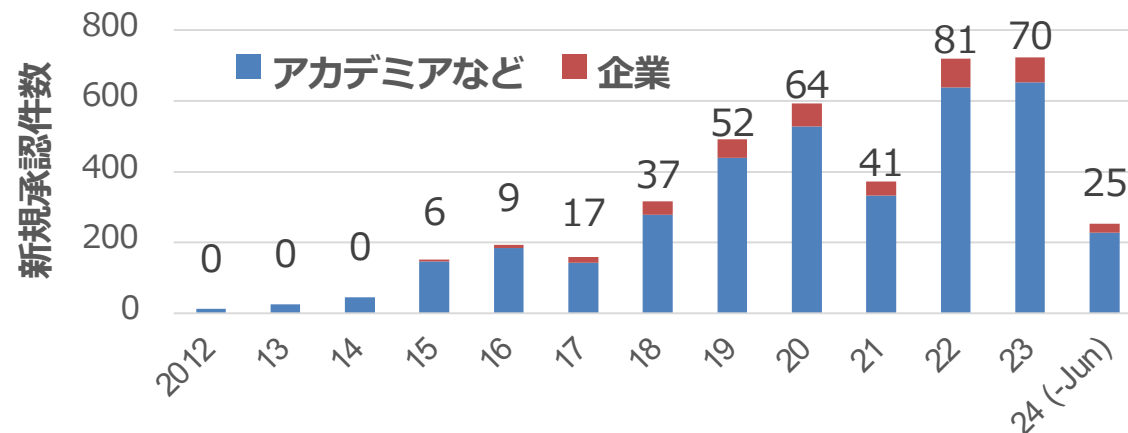
試料・情報の利用について必要な複雑なコミュ
ニケーションを円滑化する、研究者とバイオバ
ンクを支援するプラットフォーム

海外(欧米)の主要なバイオバンクの産業界による利活用

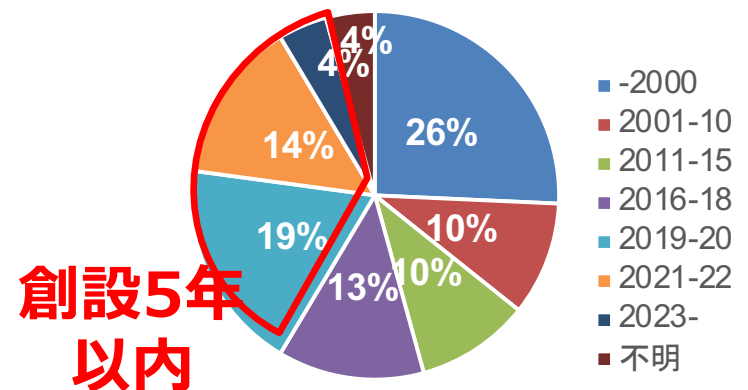
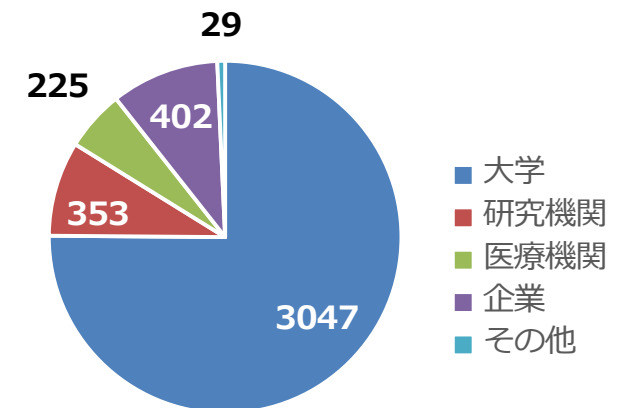
UK Biobank



UK Biobankの産業界による利用は全体の10%前後で、その90%は海外からの利用



UK Biobankはアカデミアやアカデミア発のスタートアップ企業の利用による研究成果の創出の重要性を認識、一方で大企業とのコンソーシアムも推進



企業による利活用は全体の10%程度で、創設から5年以内が37%、7年以内が50%で、スタートアップ企業の利用が多く、大企業はコンソーシアムでの利用が主になっている

海外(欧米)の主要なバイオバンクの利活用と社会実装の戦略

UK Biobank



GWASやPRSの研究成果が創出されるなど、アカデミアや企業の研究コミュニティにリソースを提供することがミッション
企業による研究利用を開始してからまだ日が浅く まだ初期の段階

All of US



米国における多様な集団間での疫学研究や遺伝学的研究の研究成果が創出されつつある
All of USの米国内の研究利用を開始してからまだ日が浅く まだ初期の段階

デンマーク Danish National Biobank



アカデミアによる研究成果や新生児スクリーニング検査やBCGワクチンの有効性評価など国の施策に関わる研究成果が創出されている

医療・創薬・予防医療への社会実装の可能性が高い論文が発表され、いずれの国・機関においても、こうした研究成果を導くリソースを提供することこそがバイオバンクの本来の役割であり、研究成果から社会実装への支援はバイオバンクが注力すべき領域を超えたものであるとの立場をとっている

1. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

わが国のバイオバンク・ネットワークの形成と
利活用システムの構築

2. 海外のバイオバンクの利活用調査

主要なバイオバンクのデータ収集、試料収集の動向
出生三世代コホートのバンキングの動向
主要なバイオバンクのデータ利活用の取り組み
疾患バイオバンクと住民バイオバンク連携
主要なバイオバンクの産業界による利活用
主要なバイオバンクの利活用と社会実装の戦略 等

3. ゲノム医療の実装に向けたバイオバンクの役割

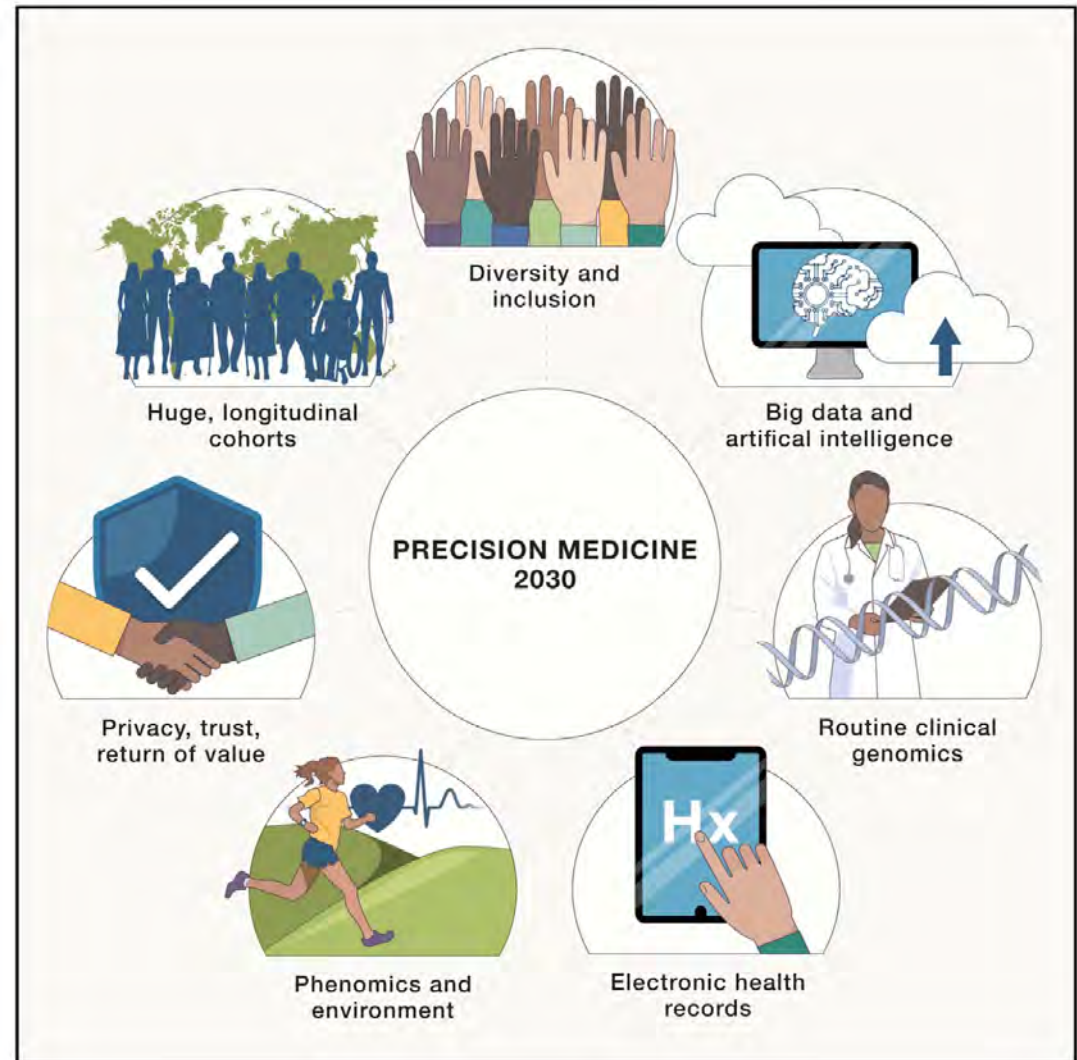
ゲノム医療のラーニングヘルスシステムの確立へ

2030年のゲノム医療

2030年までにゲノム医療の公平な実現により医療を変革させる7つの方法を提案

- ・ 巨大で縦断的なコホート
- ・ 多様性と包摂性
- ・ ビッグデータとAI
- ・ 日常的な臨床ゲノミクス
- ・ EHR
- ・ フェノミクスと環境曝露
- ・ プライバシーと信頼、価値の還元

UK Biobank、Million Veteran Program、FinnGen、All of Usのナショナルコホートの連携の推進



Joshua C. Denny, Francis S. Collins.
Precision medicine in 2030 - seven ways to transform healthcare.
Cell. 2021 Mar 18;184(6):1415-1419.

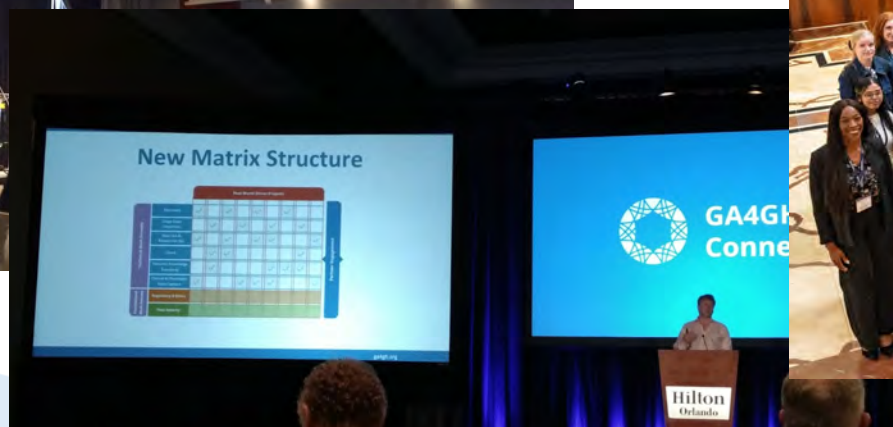
2030年のゲノム医療

	現在の状況	2030年の展望
疾患のためのゲノミクス	主に希少疾患と一部のがんに限定	ゲノミクスは日常的なものである。多くの "一般的な" 疾患について、遺伝的原因や標的治療法が発見されている マイクロバイオームの測定は日常的に行われている
ファーマコゲノミクス (PGx)	癌や、特定の部位における古い薬剤の特定の適用において一般的である	ゲノム対応EHRはPGxを容易にし、中央のガイドラインから自動的にルールを更新 臨床データから発見された新しいPGx
健康な人のためのゲノミクス	全ゲノム配列を決定し、約3%の人に存在するACMG59遺伝子のいずれかの変異を検索するが、変異の解釈は難しい	ACMG59は200以上に増加、膨大な多様なシーケンス集団により、変異の解釈が改善
EHR	ゲノム解析のサポートがない医療からの一時的な取り込み。EHRデータは基本的にポータブルではない	ゲノムおよびデバイス対応データはEHR間や参加者用アプリに簡単に移動できる
健康に対する環境の影響	患者が報告した習慣と暴露	Geocode-based exposure linkage 複数の環境暴露のリアルタイムモニタリング 精密栄養学

	現在の状況	2030年の展望
ウェアラブルセンサー	活動量計のアドホック使用	身体活動、睡眠、代謝パラメータの継続的モニタリング
人口統計	80%がヨーロッパ系	非ヨーロッパ系血統50
定期的に入手可能なデータ	健康状態、ライフスタイル、行動、食事に関する調査。GWASデータ、ラボアッセイ、構造化EHRデータ、およびジオコード化された曝露関連	全ゲノム、ラボアッセイ、調査、完全EHR、環境、ゲノム、センサーデータ。臨床ケア、活動、精密栄養、環境に対する画像、ナラティブ、ジオコーディング、継続的モニタリングアプローチを含む
コホートのサイズ	最大50万人、データをダウンロードし、手作業で数百万人分に整合化	クラウドベースの連携解析を使用した1億件のデータから数百万件のデータへ
ゲノム研究のサイズ	>1M (GWAS)	50M (GWAS) >2M (WGS)
全ゲノムのコスト	500ドル	20ドル

Joshua C. Denny, Francis S. Collins. Precision medicine in 2030 - seven ways to transform healthcare. Cell. 2021 Mar 18;184(6):1415-1419.

ゲノム医療のラーニングヘルスシステムの実装への取り組み



1st
2013

2nd

2014

3rd

2015

4th

2016

5th

2017

6th

2018

7th

2019

8th

2020

9th

2021

10th

2022

11th

2023

12th

2024



Global Alliance
for Genomics & Health

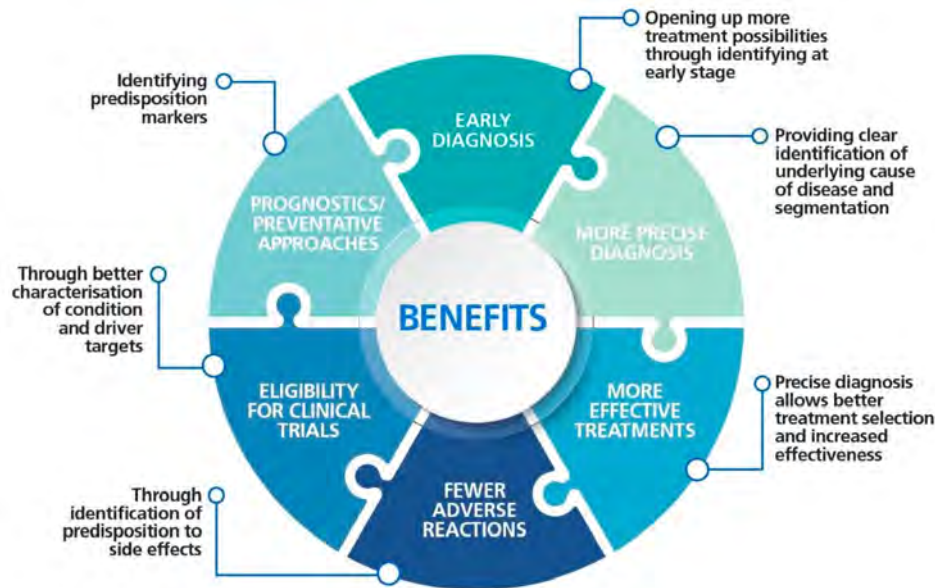
Collaborate. Innovate. Accelerate.

グローバルな研究開発、
ローカルな医療実装
への各国の取り組み

90ヶ国の600超の機関が参加するゲノム医療の促進を目指す対話の場
アカデミア、政府、民間、ベンダーと幅広いステークホルダーが参画

ゲノム医療を加速させるために

今後5年間、NHSにゲノミクスを 定着させるための戦略



Classification: Official

Publication reference: PR1627



Accelerating genomic medicine in the NHS

A strategy for embedding genomics in the NHS over the next 5 years.

1. 世界をリードする革新的なサービスモデルを通じて、NHSにゲノミクスを根付かせる
2. 予測、予防、診断、精密医療の向上のための公平なゲノム検査の提供
3. データとデジタル革命の最前線に立つゲノミクスを実現するために
4. 最先端の科学・研究・イノベーションでサービスを進化させる

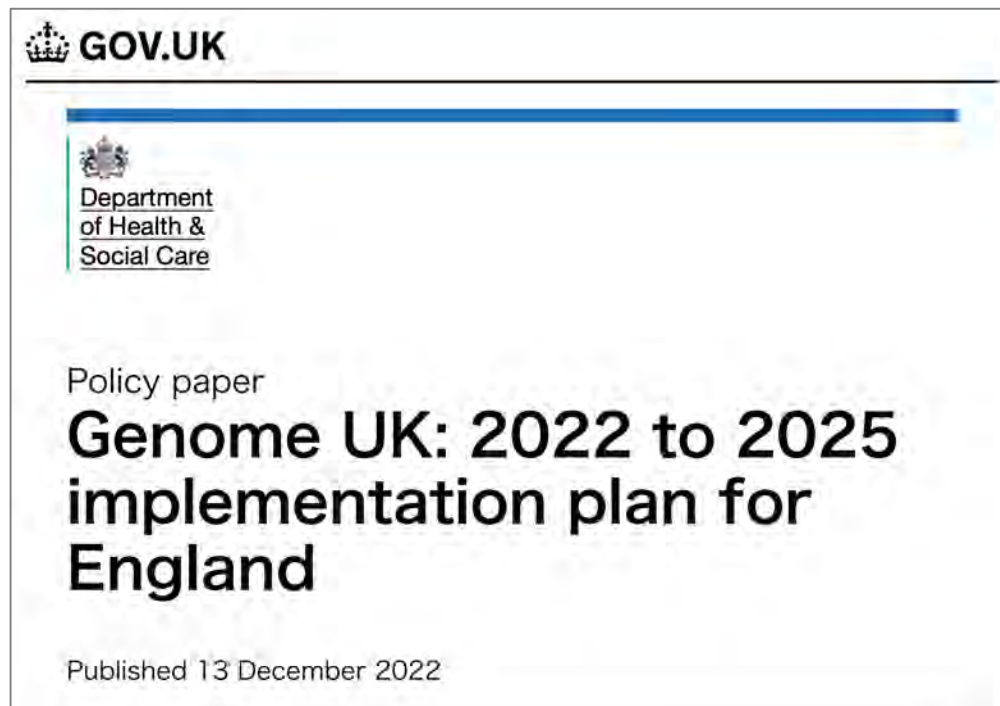
Published Oct 12, 2022

<https://www.england.nhs.uk/publication/accelerating-genomic-medicine-in-the-nhs/>

2022年から2025年にかけてイギリスのゲノム医療計画 Genome UK

NHSにおけるゲノム医療の導入拡大、希少疾患やがんの早期診断・治療、ゲノム研究の推進、データ基盤整備、倫理的な枠組みの構築等

特に、新生児の全ゲノムシーケンスによる希少疾患の早期発見や、多様な背景をもつ人々へのゲノム医療の公平な提供に重点



UK BiobankはGenomics Englandと共に重要な役割を果たし、

1. 大規模なゲノム情報、臨床情報の提供と研究の促進

50万人の血液、尿、唾液などの生体試料と、全ゲノム情報、ライフスタイルや健康状態に関する詳細な情報、NHSの医療情報とのリンケージの提供

2. 低コスト遺伝子型決定法のための遺伝子型インピュテーションサービスの開発

3. 世界最大の縦断的画像データの形成

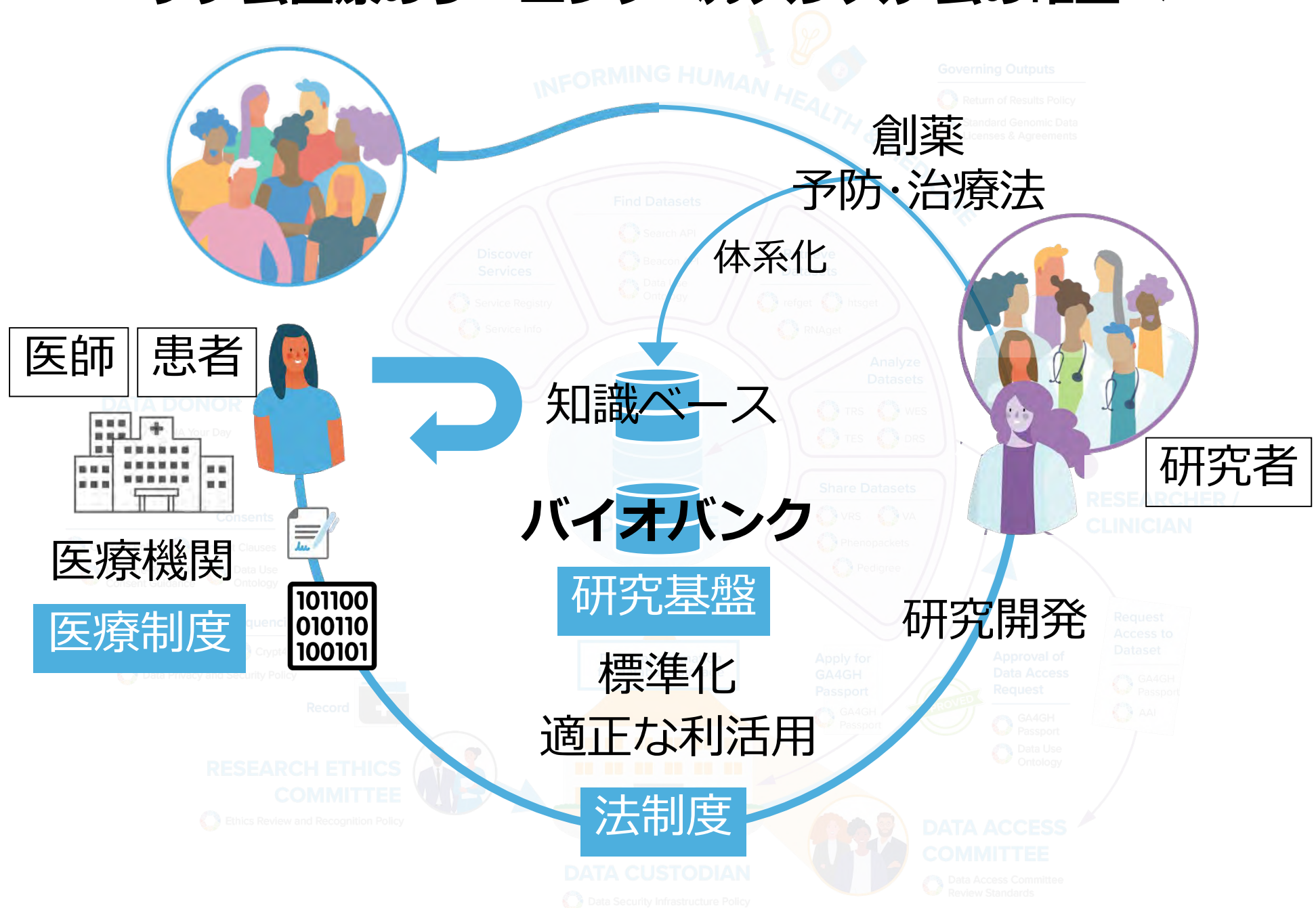
に取り組むことで、研究と臨床の橋渡しをし、ゲノム医療計画を推進する

Our Future Healthプロジェクトでは500万人のリコンタクト可能なゲノムコホートを構築

Published Dec 13, 2022

<https://www.gov.uk/government/publications/genome-uk-2022-to-2025-implementation-plan-for-england/genome-uk-2022-to-2025-implementation-plan-for-england>

ゲノム医療のラーニングヘルスシステムの確立へ



まとめ

- ◆ AMEDゲノム研究プラットフォーム利活用システムでは60万人、163万検体、32万件の解析情報のバイオバンク・ネットワークを形成し、横断検索、利用申請システムによる利活用コーディネート等の利活用促進に取り組んでいる
- ◆ 海外（欧米）のバイオバンク調査から、**各国のバイオバンクでの特徴ある品質の高いデータの集積が進み、研究リソースとして、さらにゲノム医療の実装に必須のラーニングヘルスシステムを支える基盤として、バイオバンクの重要性が飛躍的に高まっている**ことが明らかとなった
 - 住民バイオバンクは全ゲノム情報と医療情報をベースに、**長鎖シーケンス情報、プロテオーム情報等のオミックス情報の収集が開始されるトレンド**にある
 - 出生三世代コホートは、**小児期からの生涯にわたる健康と疾患発症・進行への遺伝因子・環境因子の相互作用を解明するために、ニーズが高まっている**
 - ゲノム医療の実装のため、**一般住民のバイオバンクと疾患バイオバンクが連携した研究が促進されている**
BBMRI-ERICにおいても**バイオバンク・ネットワークの形成**と、横断検索、利用申請システムによる標準化・ITインフラの共通化等による利活用促進が進んでいる
 - 企業による利活用は全体の10%程度で、**スタートアップ企業の利用が多く、大企業は新たなデータ取得のために出資するコンソーシアム形式が目立つ**
 - バイオバンクを活用した **医療・創薬・予防医療等の社会実装につながる論文が発表され、各国・機関では、このような研究リソースを提供することこそがバイオバンクの役割**であるとの立場をとっている

研究分担者・協力者

東北メディカル・メガバンク計画

荻島創一, 横田博
大根田 絹子, 長神 風二
野口 憲一, 信國 宇洋
永家 聖



NCBN

後藤 雄一, 服部 功太郎
徳永 勝士, 朝野 仁裕
谷田部 恭, 渡邊 研
梅澤 明弘



バイオバンク・ジャパン

松田 浩一, 森崎 隆幸
平田 真, 武藤 香織



富山国際大学

高木 利久

ライフサイエンス統合データベースセンター

川嶋 実苗



本研究開発はAMEDの支援を受けて実施
しています。

岡大バイオバンク

森田 瑞樹

慶應義塾大学

西原 広史

日本生物資源産業利用協議会(CIBER)

中江 裕樹, 池田 純子

東京科学大学

吉田 雅幸, 飯田 香緒里, 甲畑 宏子

京都大学

武藤 学, 松本 繁巳, 田澤 裕光

東京科学大学

田中 敏博

筑波大学

西山 博之, 竹内 朋代

神戸大学

松岡 広, 中村 恵宣

信州大学

古庄 知己, 西尾 信哉



バイオバンク信州