

# 次世代医療実現のための基盤形成の 今後の方向性について（案）

令和7年〇月〇日

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

次世代医療実現のための基盤形成に関する作業部会

## 目次

1. はじめに.....	3
2. これまでの取組.....	5
3. 課題.....	7
4. 今後の方向性についての提言.....	8
○全体像.....	8
○バイオバンクの在り方.....	9
○バイオバンクの試料・情報等を活用した研究の在り方.....	12
5. 終わりに.....	12
参考資料 1 次世代医療実現のための基盤形成に関する作業部会の設置について	
参考資料 2 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 次世代医療実現のための基盤形成に	
関する作業部会 委員名簿	

## 1. はじめに

近年、世界各国でゲノム情報を伴う大規模なバイオバンクの構築が進み、UK Biobank（英）では約50万人、All of Us（米）では約80万人（2024年12月時点。今後100万人まで拡大予定。）の一般住民バイオバンク、Genomics England（英）では約10万人の疾患バイオバンクが整備されている。全ゲノム情報に加え、オミックス情報や臨床情報等の収集が進められ、複雑な病態を有する疾患等の理解に資する関連データの蓄積が加速している。

また、欧米の主要なバイオバンクのみならず、アジアにおいても、シンガポールや台湾等が台頭し、PRECISE（Precision Health Research, Singapore）やTaiwan Biobankといった大規模長期追跡コホートを立ち上げるなど、急速な成長を遂げている。

ゲノム情報を利用した創薬研究においては、例えば家族性高コレステロール血症のゲノム解析から見出された疾患関連遺伝子である PCSK9 を起点とした研究により、様々な治療薬の上市事例が登場し始めている。諸外国でバイオバンクの利活用も進んでおり、UK Biobank 等で発見された治療標的に対する創薬研究をスタートアップが中心となり推進している。

更に、バイオバンクにおけるゲノムを含む関連データの蓄積や、シングルセル解析、空間オミックス解析等の新しい解析技術、AI等の情報解析技術の進展もめざましい。例えば、空間オミックス解析を用いた論文数は近年急激に増加（図1）しており、ゲノム情報に留まらない多種多様なデータを複合的に活用したデータ駆動型研究が加速している。

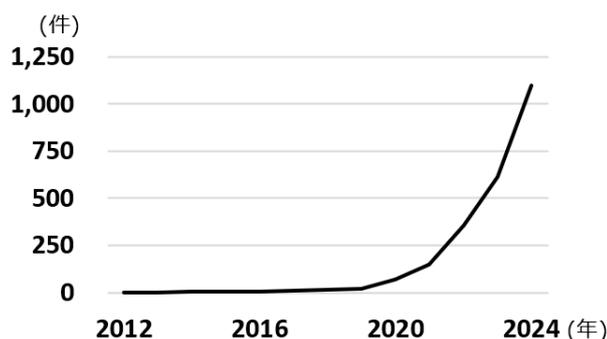


図1. 空間オミックスにより生体試料を解析した文献数推移

JST作成（Scopusによる検索）

ヒト試料やゲノム情報等を用いた研究を推進することと並行して、研究倫理等の議論も継続して行われている。国際的な潮流としては、2024年10月の世界医師会（WMA）ヘルシンキ宣言の改訂が挙げられる。本改訂により、これまでの「subject（被験者）」の表記が「participant（参加者）」に変更され、医学研究

への参加は、参加者の能動的な「有意義な関与」であること、研究において研究参加者やコミュニティの視点を導入することの重要性が示された。研究への患者・市民参画（PPI）のように、研究者は参加者側の希望や価値観を研究立案等に生かすことを考慮すべきである。

我が国においては、健康・医療戦略やバイオエコノミー戦略等の国家戦略において、バイオバンクの構築・運営やデータを活用した研究開発の推進は個別化医療・予防医療に繋がる基盤的な施策として位置づけられている。令和7年2月には新たに第3期の健康・医療戦略が策定され、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の推進や、医療分野の研究開発等におけるデータ利活用を加速するデータ基盤の整備に取り組むこととされている。また、令和5年6月には「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（ゲノム医療推進法）」が公布・施行され、「ゲノム医療の研究開発の推進」、「情報の蓄積、管理及び活用に係る基盤の整備」等について定められるなど、個別化医療・予防医療に向けた取組が推進されているところである。

文部科学省においても、東日本大震災を契機として開始した「東北メディカル・メガバンク計画」（以下「TMM 計画」という。）やバイオバンク・ジャパン（以下「BBJ」という。）を始めとするバイオバンクを整備し、全国の研究者に試料・情報を提供するなど、次世代医療研究基盤としてその役割を果たすとともに、バイオバンクのデータ等を用いた研究開発・基盤技術開発を進めてきた。

令和3年度からは、これまで個別に進めてきた「TMM 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」及びゲノム・オミックス解析を推進する「次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析」の4つのプログラムを統合し、「ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）」として、バイオバンクの試料・情報の利活用を一体的に推進してきた。

TMM 計画については、令和2年4月に報告書「東北メディカル・メガバンク計画の今後の在り方について」をとりまとめ、「次期事業期間（令和3年度からの10年間程度）においては、TMM 計画を、我が国最大級の健常人ゲノムコホート・バイオバンクとして維持、充実させるとともに、個別化医療・予防等の次世代医療の実現に資する、我が国の健常人ゲノムコホート・バイオバンクの中核として機能させるべきである。」とあり、令和12年度までの10年間の事業計画の検討は一旦なされている。

これらのことを総合的に勘案し、本作業部会において、前回の検討時点からの国内外の状況の変化等を踏まえ、令和8年度より10年間の事業計画の後半5か年に入る TMM 計画を含む B-cure 全体としての今後の5か年の方向性について詳細な検討を行った。

## 2. これまでの取組

文部科学省では、平成15年度に「オーダーメイド医療の実現プログラム」を立ち上げ、平成30年度からは「ゲノム研究バイオバンク事業」として、現在にわたるまで51疾患・約27万人の試料・情報を保有する疾患バイオバンクであるBBJを構築してきた。

また、平成23年度からはTMM計画を開始し、15万人規模の試料・情報を収集する我が国最大級の一般住民バイオバンクを構築してきた。

加えて、平成28年度からは、これらのバイオバンク等の研究基盤の利活用を促進し、先端研究を推進すべく、「ゲノム医療実現推進プラットフォーム」を立ち上げ、我が国の三大バイオバンク（BBJ、TMM、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク）を中心としたバイオバンクをネットワーク化し、試料・情報の横断的な検索システムの開発・運用を行うとともに、主に多因子疾患を対象とした研究開発、基盤技術開発を推進してきた。

令和3年度からは、前述のとおり、これらの事業を統合し、新たに「次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析」を加え、B-cureとして一元的な管理・運営を実施し、各プログラムの研究の進捗状況や課題の共有、バイオバンク間の共同研究の推進等を実施してきたところである。

これらの取組により、バイオバンクの構築と利活用が進み、東アジア人の特徴を踏まえた医療への展開事例も生まれており、我が国のバイオバンクとバイオバンク等の試料・情報を活用した研究は、世界において存在感を発揮しつつある。

以下に、直近の主な取組及び成果を示す。

### （東北メディカル・メガバンク（TMM）計画）

TMM計画では、健康情報とゲノム等の解析情報を複合させたバイオバンクとして、コホート調査参加者の生体試料のほか、解析済みのゲノム・オミックス情報等を蓄積してきている。本計画は、世界初の出生から始まる三世代（子、親、祖父母）コホート調査等、質の高い時系列のコホート調査を実施していることから、その情報化は非常に重要であり、令和2年度には、製薬企業5社と「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」を立ち上げ、TMMコホート10万人を対象に全ゲノム解析を開始し、令和6年4月にすべての全ゲノム解析を完了した。同年9月には8万5,000人のデータからリファレンスパネルを構築・公開し、全国の研究者に提供を行っている。更に、令和6年度には、製薬企業と連携し、子どもを中心とした三世代の全ゲノム解析を実施、我が国の独自性を生かした次世代医療基盤の構築を進めている。

これらの試料・情報の積極的な利活用も進めており、令和7年1月末時点の累

計で、DNA 約 30.6 万検体、血しょう約 10.1 万検体、血清約 12.6 万検体、健康情報・ゲノム情報は延べ数百万以上が、アカデミア・民間企業に利用されている。また、コホート参加者に対する「アドオン調査」は、これらのデータと併せて解析できることからニーズが高い。

加えて、日本医療研究開発機構（AMED）が実施する未診断疾患イニシアチブ（IRUD）において、対象となる疾患の原因遺伝子を絞り込むため、一般住民に高頻度に存在するバリエーションを除外する際に、TMM の全ゲノムリファレンスパネルが活用されるとともに、国立がん研究センターの C-CAT（がんゲノム情報管理センター）においても、がんパネル検査の結果の解釈に TMM のバリエーションの頻度情報が参考として参照されるなど、TMM 計画において蓄積された試料・情報がゲノム医療の精度向上にも大きく寄与しているところである。

#### （ゲノム研究バイオバンク（BBJ））

BBJ では、多様な疾患を備えた生体試料とその解析データ及び高精度の医療情報を有する疾患バイオバンクを整備し、TMM 計画と同様に積極的な分譲を進めてきた。12 医療機関の協力により、51 疾患を対象とし、27 万人、44 万症例の試料・臨床情報を収集・保管し、令和 7 年 1 月末時点の累計で、DNA 約 56 万検体、血清約 16 万検体、臨床情報・ゲノム情報約 888 万件がアカデミア・民間企業に利用されている。

また、民間企業との連携による大規模メタボローム情報の人間ドックへの実装や、変異情報の診療ガイドラインへの反映等、医療実装に向けた取組も活発化している。

更に、東京都健康長寿医療センターで構築しているブレインバンクの BBJ 登録者試料を活用し、脳組織の複数部位のマルチオミックス解析を実施するなど、バイオバンクの連携を通じた新規手法を用いた解析に取り組み、創出したデータを広く研究基盤として共有している。

#### （ゲノム医療実現推進プラットフォーム）

「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として、バイオバンク横断検索システムの構築を行ってきた。

令和 5 年には、本システムの利用申請フローの共通化に向けた取組を行い、複数のバイオバンクをまたいで医療申請を行う際に、一度の記入で申請が可能となる申請システムを開発し、分譲利用を対象にその試行的な運用を開始するなど、利活用の促進に取り組んできた。

また、東北大学東北メディカル・メガバンク機構にスーパーコンピュータを設

置し、次世代医療の実現に資する研究開発のために全国の研究者が利用できる研究基盤を整備するとともに、ゲノム研究の医療実装に向けて、ゲノム研究に対するリテラシー向上のための基盤構築を実施してきた。

加えて、先端ゲノム研究開発（GRIFIN）として、多因子疾患を対象とした疾病発症リスク予測や予防法の確立に向けた研究開発・基盤技術開発を推進している。アジア人の特性を踏まえた重症化マーカーの同定と治療用ガイドラインへの反映等の成果が創出されている（図2）。令和5年度には、厚生労働省のゲノム創薬基盤推進研究事業との連携により、広範な疾患やモダリティ（治療法）を対象とし、異業種・異分野連携による新たな研究体制のもと、創薬等を出口に見据えた研究開発を開始し、医療実装に向けた取組を強化しているところである。

○心不全診療ガイドライン等へ反映（東大小室先生ら）

- 空間オミクス等の新規技術を用いた解析により重症化マーカーを同定し、心不全診療ガイドラインへ反映
- 重症化に関わる分子機序を標的とした新しい治療法を開発  
Ko, Nomura, Komuro et al. *Nat. Commun.* (2022)  
Ito, Nomura, Komuro et al. *Circulation* (2024)  
Katoh, Nomura, Komuro et al. *Circulation* (2024)

○2型糖尿病の合併症リスク層別化（東大山内先生ら）

- 世界最大規模の解析により、2型糖尿病の遺伝的要因ごとの合併症リスクを算出
- 遺伝的要因分類により、糖尿病治療強化が望ましい症例を特定  
Suzuki, Yamauchi et al. *Nature* (2024)

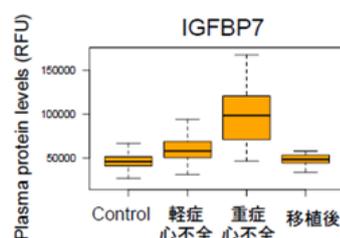


図2. B-cureにおける先端ゲノム研究と医療への展開の成果例

（次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析）

遺伝的要因と環境要因の相互作用により発症する多因子疾患については、ゲノム情報のみならず多層的なゲノム・オミックス情報の総合的な解析が不可欠であり、国内のバイオバンク等が保有する生体試料のデータ化を進めるべく、次世代医療・予防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した。取得したデータについては、解析データを順次公的データベースに登録・公開している。

### 3. 課題

本作業部会においては、主に以下の点について課題として挙げられた。

○ バイオバンクについて

- 海外では100万人規模の大規模コホートが登場する中、参加者数に留まらない日本のコホート・バイオバンクの強みを活かす必要がある。
- バイオバンクの試料・情報を活用した研究が多様化し、様々なバックグラウンドの研究者のニーズが高まっている一方で、ゲノム医療の専門家以外

の研究者のバイオバンクの利用に対する敷居が高い。

- ・ 医療実装に向けて、ゲノムに加え、トランスクリプトームやプロテオミクス等のオミックス情報や臨床情報等の充実が必要である。
- バイオバンク等の試料・情報を活用した研究について
  - ・ バイオバンク等の試料・情報を活用した研究成果の、創薬等の医療実装への加速が必要である。
  - ・ 解析機器や技術の多くを海外に頼っている状況であり、国際競争の激しい本分野における研究開発の推進、産業促進及び新興・再興感染症の流行等に対応する観点でも、特に世界と十分な競争が期待できる分野において、我が国発の技術の開発を進め、国際標準をリードしていくことが求められる。

## 4. 今後の方向性についての提言

### ○全体像

世界的なバイオバンクの大規模化に対し、我が国に限られた資源の中で本研究分野におけるプレゼンスを発揮していくためには、我が国の強みを生かし、アジアを牽引する多層かつ高品質なバイオバンク・ネットワークを維持・発展させることが必要である。そのためには、疾患発症や重症化等のメカニズムについて時系列を追って詳細に解析可能となる、オミックス情報や画像情報、精緻な臨床情報等が充実した情報基盤として、一般住民バイオバンク及び疾患バイオバンクを中心とした国内バイオバンクの連携を強化することが求められる。

同時に、創薬や予防・診断、ヘルスケア等を出口として想定し、バイオバンクの試料・情報等を利用したゲノム／オミックス×画像×臨床情報といった複合的なデータ駆動型研究を加速するとともに、これらの研究成果の検証等にコホートを利用することで、研究の更なる進化により医療実装を推進する。

併せて、これらの取組において、積極的な国際共同研究への参加や国際ガイドライン策定に対する貢献、世界に先駆けた革新的な成果の創出等を通じて、国際的なプレゼンスを高めていくことも重要である。

研究基盤としてのバイオバンクの在り方及び上記研究基盤等を活用した研究の在り方について、各論を以下に示す。

## ○バイオバンクの在り方

### - 利活用促進に係る取組

国内の複数のバイオバンクに存在する既存の試料・情報を最大限活用するためには、TMM、BBJ を中心とした国内バイオバンクの連携をより一層強化し、一つの大きなバイオバンクかのように利活用の幅を拡大していくことが求められる。

具体的には、情報セキュリティに配慮した上で、それぞれが保管する試料・情報を研究者が一元的に申請・利用できる枠組みや、バイオバンク連携にあたり、付随する臨床情報の標準化、解析プロトコルの統一化、解析データの標準化について検討を行う。

また、近年バイオバンクの試料・情報は、医学系研究者のみならず多様な分野の研究者や、創薬プロセスの基礎研究から臨床研究までの幅広いフェーズにおけるスタートアップを含む民間企業等からのニーズが高まっている。一方で、試料・情報の利用申請にあたり、ヒト試料の扱いに馴染みが薄く、申請制度の複雑さや研究立案の難しさ、利用可能となるまでに一定期間を有すること等によりその利用を断念する例もあることから、ユーザーとバイオバンクを繋ぐ機能を強化し、利活用のためのモデルケースの共有や研究立案に係るコンサルテーション機能の充実等の利用ニーズに即したデータアクセス支援の充実を図ることも重要である。

なお、バイオバンクの試料・情報の利活用をより一層進めていくためには、オミックス情報等を用いた大規模解析等を実現する計算処理環境の整備も不可欠である。広く研究者が利用可能となるよう、利便性の高いスーパーコンピュータ環境とともに、さらに高精度に解析可能となる情報解析技術の基盤整備・促進についても検討すべきである。

### - コホート調査

我が国が独自性を有する TMM 計画の三世代コホート等、特色あるコホート調査を継続していくことは必須であり、日本人の習慣や特徴を踏まえた情報を経年的に収集・充実していくとともに、追跡調査の精度向上（死亡・転出状況や罹患・発症情報の正確な把握等）に努めるべきである。また、コホート参加者の長期追跡を可能とすべく、ライフステージに応じた健康課題に着目した世代ごとの追跡調査方法の見直し等を考慮する。

加えて、研究参加者へのリコンタクトを可能とするコホートの追加

等、民間企業を含めた利用者ニーズに応じた戦略的な充実方策を検討すべきである。

特に、疾患コホートである BBJ においては、多数の疾患の試料・経年臨床情報及び付随する多層オミックスデータを共通フォーマットで保有しているという強みを生かし、ライフコースを俯瞰した疾患横断的な解析を可能とするためのコホート基盤の整備・充実について検討すべきである。

なお、コホート調査の実施にあたっては、持続的発展に向けた効率的な運用が必須である。

#### - 試料・情報の整備

厚みのある多層な研究基盤として、引き続き、経時的な試料の蓄積を進めるとともに、利用者ニーズに応じたオミックス情報等の充実が必要である。併せて、複数のバイオバンクの連携により、死後脳等の生体組織解析が可能となるよう、試料・情報の充実を行う必要がある。

特に医療実装に向けては、疾患を層別化し発症や重症化のメカニズムを詳細に明らかにすることが重要であり、そのためにはゲノム情報に対し、質の高い臨床情報を紐づけていくことが求められる。バイオバンクの試料及び付随する臨床情報を組み合わせることで、医薬品の開発が推進され、新規治療法や最適な医療を国民が享受することに繋がるかと期待される。

TMM 計画においては、コホート調査開始から 15 年が経過し、参加者の加齢に伴い、参加時と比較し新たに疾患の発症・罹患が観察されるようになってきている。本コホートにおいて、個人の疾患発症前後の健康情報とゲノム情報を紐づけ解析可能になったことを生かし、医療実装に向け精緻な臨床情報の付加・充実を検討すべきである。なお、臨床情報の整備にあたっては、AI や機械学習の活用についても考慮し、精度の高い情報を効率的に抽出・整理する手法を検討すべきである。

#### - その他

##### ・ 倫理的・法的・社会的課題への対応

バイオバンクの利用者が多様化し、ゲノム情報等を活用した研究が活発化する中で、医療実装に向けた取組においては、ゲノム医療の専門家に限らない多様な研究者が、倫理的・法的・社会的課題に十分配慮しつつ、円滑に研究が実施できる体制を整備することが求められる。また、研究者側のリテラシー向上のための取組を継続す

るとともに、研究への患者・市民参画（PPI）を推進し、リテラシー向上を支援するための基盤構築も重要課題である。

加えて、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」等の見直しの機会を捉え、バイオバンクの試料・情報を扱う上で、参加者の保護の観点とともに研究の進展による医療の享受の観点も考慮しつつ、企業等がデータや臨床情報の適切かつ円滑な利用を推進しやすくなるよう議論を期待したい。

- ・ 遺伝情報等回付

次世代医療・予防医療の実現に向けては、研究成果がどう国民に裨益するのか、国民全体の健康状態の改善に結び付くのかを分かりやすく示し、国民の理解を得ながら研究を進めていくことが必要である。そのうえで、コホート参加者に対する遺伝情報回付は医療実装の一步として重要な取組であり、倫理的・法的・社会的課題等にも配慮の上、引き続き実施していくべきである。

- ・ 人材育成

我が国の次世代医療基盤として、バイオバンクの運営・構築やその試料・情報を用いた研究等に携わる人材を育成し、全国に輩出していくべきである。具体的には、ゲノム医学研究コーディネーター（GMRC）や認定遺伝カウンセラー（CGC）、データサイエンティスト等が挙げられる。

また、我が国の次世代医療・予防医療を担う人材を広く育成するためには、多くの研究者が質の高いデータにアクセスしやすい環境・機会の提供が求められる。そのために、若手研究者やゲノム医療以外の分野の研究者のバイオバンク等の試料・情報を活用した研究へのコミットメントを促進する。

- ・ 国際連携

バイオバンクの試料・情報の海外へのシェアリングについては、我が国のバイオバンクが国際的なプレゼンスを発揮できるよう、また試料・情報の利活用が結果的に国益に資するとの観点から積極的に行うべきとの意見がある一方で、海外のバイオバンクの動向を踏まえて慎重に検討すべきとの意見もある。現行の法令や指針を遵守したうえで、コホート・バイオバンクの目的や参加者の同意の範囲、当該研究の意義・目的から、個々の研究の計画ごとに判

断されるべきである。

一方で、国際共同研究や将来的なシェアリングを想定し、バイオバンク等の試料・情報は国際標準に沿って整備されている必要がある。そのため、GA4GH等の国際的なコンソーシアムに積極的に関与し、使用言語含め国際標準を踏まえた試料・情報の充実を図ることが必要である。また、制度的な課題の抽出・検討も必要である。

## ○バイオバンクの試料・情報等を活用した研究の在り方

ゲノム創薬を始めとした医療実装に向けては、今後はゲノムと疾患の関係の間のブラックボックスを埋める詳細なメカニズム解明が重要と考えられる。疾患メカニズムの掘り下げや治療標的探索にあたっては、バイオバンクの試料・情報の充実と併せて、ゲノム／オミックス×画像×臨床情報といった複合的なデータ駆動型研究を加速していくことが必須であり、これらの研究開発の強化を行うべきである。併せて、これらの研究成果を一般住民・疾患コホートで検証・比較していくことも重要である。

また、研究にあたっては、臨床研究への橋渡しや企業における実用化等を見据えた産学連携についても考慮する。

加えて、我が国が本分野での優位性を得るためには、我が国発の革新的な試料・情報解析技術に関する研究開発を推進していくことも重要である。

## 5. 終わりに

令和6年10月に「次世代医療実現のための基盤形成に関する作業部会」を設置し、4回にわたり、ゲノム医療分野に関する研究開発の推進方策について、国内外の動向を踏まえ議論し、令和8年度以降のB-cureの在り方について検討を行ってきた。

我が国の強みを生かした高品質かつ多層な試料・情報を有するバイオバンク・ネットワークが、コホート基盤も含めより一層充実・発展し、多様なユーザーとの協働と利活用の推進により、我が国発のイノベーションが創出され、世界にプレゼンスを発揮しつつ、次世代医療・予防医療の実現に貢献することを期待する。

文部科学省においては、関係府省及び関係機関との連携の上、本提言を踏まえた取組を速やかに推進することを期待する。