

第121回 ライフサイエンス委員会	資料 2
令和8年4月27日	

## 研究開発課題の事後評価結果（案）

令和8年4月

ライフサイエンス委員会

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13期）委員名簿

（敬称略、50音順）

- 天谷 雅行 慶應義塾大学医学部教授、  
理化学研究所生命医科学研究センター センター長
- 有田 正規 国立遺伝学研究所教授
- ◎ 岩井 一宏 京都大学プロボスト・理事・副学長
- 大津 敦 公益財団法人がん研究会研究本部本部長、  
公益財団法人がん研究会がんプレシジョン医療研究センター所長
- 大曲 貴夫 国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター副院長、  
国際感染症センター センター長
- 岡田 随象 東京大学大学院医学系研究科教授
- 風間 北斗 国立研究開発法人理化学研究所脳神経科学研究センターチームディレクター
- 鎌谷 洋一郎 東京大学大学院新領域創成科学研究科教授
- 上村 みどり 特定非営利活動法人情報計算化学生物学会 CBI 研究機構  
量子構造生命科学研究所長
- 木下 賢吾 東北大学大学院情報科学研究科教授、  
東北大学東北メディカル・メガバンク機構副機構長
- 熊ノ郷 淳 大阪大学総長
- 倉永 英里奈 京都大学大学院薬学研究科教授
- 坂田 麻実子 筑波大学医学医療系血液内科教授、  
トランスポーター医学研究センター教授
- 朔 啓太 国立研究開発法人国立循環器病研究センター循環動態制御部研究室長
- 桜井 公美 プレモパートナー株式会社代表取締役
- 鹿野 真弓 東京理科大学薬学部嘱託教授
- 杉本 亜砂子 東北大学理事・副学長（研究担当）、  
東北大学大学院生命科学研究科教授
- 滝田 恭子 株式会社読売新聞東京本社執行役員メディア局長
- 武部 貴則 東京科学大学総合研究院教授、大阪大学大学院医学系研究科教授
- 畠 賢一郎 株式会社ジャパン・ティッシュエンジニアリング代表取締役社長執行役員
- 坂内 博子 早稲田大学理工学術院教授
- 宮田 敏男 東北大学副理事（共創研究担当）・大学院医学系研究科教授
- 森尾 友宏 東京科学大学理事・副学長（国際担当）

◎：主査 ○：主査代理

令和8年4月現在

# ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラムの概要

## 1. 課題実施期間及び評価実施時期

令和3年度 ～ 令和7年度

事前評価 令和2年7月、中間評価 令和6年2月

## 2. 研究開発目的・概要

東北メディカル・メガバンク計画（以下、「TMM 計画」）、ゲノム研究バイオバンク事業、目的設定型の先端ゲノム研究開発及びゲノム研究プラットフォーム利活用システムをゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラムのもとに統合する。加えて、本プログラムの下、ゲノムデータ等基盤的な情報の充実を目指す「次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析」を立ち上げる。

本プログラムが取り組む主な事業は以下のとおり。

- 既存のコホート・バイオバンク等を研究基盤・連携のハブとし、その利活用システムを構築する。
- ゲノム研究基盤を利活用した先端ゲノム研究開発を実施する。
- ゲノム研究基盤を用いたゲノム解析研究を実施する。
- 世界最大級の疾患バイオバンクであるバイオバンク・ジャパン（以下、「BBJ」）について、ゲノム医療の実現に貢献するべく、管理・運用を行うとともに、保有する試料・情報の利活用の促進のための取り組みを実施する。

## 3. 研究開発の必要性等（必要性、有効性、効率性に関する中間評価結果の概要を記載）

### 〈必要性〉

「健康・医療戦略」（令和2年4月閣議決定）や「医療分野研究開発推進計画」（令和2年4月健康・医療推進本部決定）にゲノム医療の実現に向けた取組が掲げられた。ゲノム情報を用いた個別化予防・医療が社会実装に至るには、科学的知見の蓄積や技術開発の進展、遺伝情報の回付が個人の行動に及ぼす影響とその効果の検証等が必要であり、社会のニーズを踏まえ、実現に向けた取組を加速すべきである。

こうした社会のニーズ及び科学技術の進展を踏まえ、本研究開発では国内のコホート・バイオバンクの連携やゲノム情報の活用により、遺伝子変異・多型と疾患の発症、生活習慣等環境要因との関連等から疾患の発症・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を目指す。

以上により、本プログラムは科学的・技術的意義、社会的・経済的意義がある事業として実施することが必要と評価する。

### 〈有効性〉

本プログラムは、医療現場への実利用に資することを目的として必要なエビデンスを蓄積するものである。BBJ は世界最大級の疾患バイオバンクとして疾患研

究における大規模ゲノム解析に有用な試料・情報が蓄積されており、BBJの試料・情報が我が国の学术界及び産業界の研究者により有効的に活用されることで、ゲノム医療研究等の更なる発展に繋がると期待される。また、TMM計画で構築された最大約15万人分のゲノム情報、生体試料及び健康情報を拡充・発展させていくことで、今後の個別化医療・予防等次世代医療の社会実装への貢献が見込まれる。こうしたエビデンスを基に新たな診断薬や治療薬の開発といった、次世代医療への直接的・間接的波及効果が期待できる。

〈効率性〉

本プログラムの下に、「TMM計画」、「ゲノム研究バイオバンク事業」、「ゲノム研究プラットフォーム利活用システム」、「目的設定型の先端ゲノム研究開発」及び「次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析」を集結し、我が国のゲノムコホートの連携を推進し、利活用を促進することで、個別化医療・予防等の次世代医療の実現のための基盤の整備、研究を推進できるものと期待できる。また、本プログラムは日本医療研究開発機構（AMED）のマネジメントにより、各コホートや実施機関における円滑な連携が図れることが期待できるとともに、プログラムディレクター（PD）、プログラムスーパーバイザー（PS）、及びプログラムオフィサー（PO）による、評価、進捗管理、指導及び助言等の対応を行っており、効率的・効果的な研究体制であると評価できる。

4. 予算（執行額）の変遷

年度	R3(初年度)	R4	R5	R6	R7	総額
当初予算	4,681百万	4,564百万	4,288百万	4,281百万	4,269百万	22,083百万
補正予算	-	-	579百万	1,040百万	4,335百万	5,954百万
調整費	2,014百万	681百万	2,651百万	2,440百万	1,935百万	9,721百万
執行額	6,695百万	5,245百万	7,518百万	7,761百万	10,539百万※	37,758百万

※決算中

5. 課題実施機関・体制

別添参照

6. その他

なし

# 事後評価票

(令和8年4月現在)

1. 課題名 ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム

2. 関係する分野別研究開発プラン名と上位施策との関係

プラン名	ライフサイエンス分野研究開発プラン
プランを推進するにあたっての大目標	健康・医療・ライフサイエンスに関する課題への対応（施策目標9-3） 概要：「生命現象の統合的理解」を目指した研究を推進するとともに、「先端医療の実現のための研究」等の推進を重視し、国民への成果還元を抜本的に強化する。
プログラム名	データ利活用・ライフコースプログラム 概要：ゲノム・コホート研究の成果等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。
上位施策	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 第6期科学技術・イノベーション基本計画（令和3年3月26日閣議決定）</li> <li>● 統合イノベーション戦略2025（令和7年6月6日閣議決定）</li> <li>● 健康・医療戦略（令和7年2月18日閣議決定）</li> <li>● 医療分野研究開発推進計画（令和7年2月18日健康・医療戦略推進本部決定）</li> <li>● ワクチン開発・生産体制強化戦略（令和3年6月1日閣議決定）</li> <li>● バイオエコノミー戦略（令和6年6月3日統合イノベーション戦略推進会議決定）</li> </ul>

プログラム全体に関連する アウトプット指標	過去3年程度の状況		
	令和4年度	令和5年度	令和6年度
研究成果の科学誌※への論文掲載件数	182	235	288

※インパクトファクター5以上

プログラム全体に関連する アウトカム指標	過去3年程度の状況		
	令和4年度	令和5年度	令和6年度
新たな疾患関連遺伝子・薬剤関連遺伝子の同定数	29	37	42

3. 評価結果

(1) 課題の達成状況

文部科学省では、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年度より、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。

本プログラム全体に関連するアウトプット指標「研究成果の科学誌への論文掲載件数」については、令和6年度までの目標値である250件を上回る形で達成しており、アウトカム指標「新たな疾患関連遺伝子・薬剤関連遺伝子の同定数」についても、令和6年度までの目標値である25件を大幅に上回る結果となり、これらのデータからも、ゲノム医療、個別化医療の実現に資する取組を推進することができたと判断できる。

※ アウトプット指標及びアウトカム指標の目標値は「医療分野研究開発推進計画（第2期）」（令和2年3月27日健康・医療戦略推進本部決定）において設定される達成目標に基づき設定。

#### <必要性>

評価項目	評価基準		評価項目・評価基準の適用時期
・国費を用いた研究開発としての意義	定性的	<ul style="list-style-type: none"> <li>・本プログラムが実施した取組は、国や社会のニーズに適合しているか。また、国の必要性・緊急性があるか。</li> <li>・本プログラムが実施した取組は、他国の同様の事業と比較して妥当な内容であったか。</li> <li>・本プログラムが実施した人材育成の取組は、若手研究者の育成の観点から適切であるか。</li> <li>・健康・医療戦略や医療分野研究開発推進計画等の政府方針に合致しているか。</li> </ul>	前・中・後
・科学的・技術的意義（独創性、革新性、先導性、発展性等）	定性的	<ul style="list-style-type: none"> <li>・本プログラムで構築したバイオバンク及び情報基盤等は、科学的・技術的意義を有しているか。</li> <li>・本プログラムで開発した個別化医療・予防の先導モデルは科学的・技術的意義を有しているか。</li> </ul>	前・中・後

<p>・社会的・経済的意義</p>	<p>定性的</p>	<p>・本プログラムが実施した被災地住民の健康管理等は社会的・経済的意義を有しているか。</p>	<p>前</p>
-------------------	------------	--	----------

近年、世界各国で大規模なバイオバンクの構築が進み、これらの試料・情報を用いた創薬研究等により、様々な治療薬の上市事例が登場し始めている。ゲノム情報等を用いた研究が活発化する中で、我が国においては、「健康・医療戦略」及び「医療分野研究開発推進計画」において、疾患の病態解明を含めたゲノム医療・個別化医療等の革新的医療を推進する観点から、ゲノム・オミックス情報、医療情報等のデータの整備やバイオバンクの構築が重要な基盤政策として位置づけられている。

本プログラムでは、これらの政府方針等に基づき、我が国のゲノム研究の基盤となる大規模バイオバンクを構築・運営し、生体試料や健康・臨床情報を収集するとともに、ゲノム・オミックス解析を進め、これらの情報を活用した先端ゲノム研究開発を推進してきた。

具体的には、東北メディカル・メガバンク及びBBJを始めとしたバイオバンク基盤を構築し、全国の研究者に試料・情報を分譲するとともに、スーパーコンピュータを整備し、ゲノムデータ等を用いた研究開発のための計算環境を提供するなど、我が国の次世代医療実現のための研究基盤としてその役割を果たしてきた。

東北メディカル・メガバンクでは、世界初の出生から始まる三世代（子、親、祖母）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、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年度補正予算において、製薬企業と連携し、子どもを中心とした約2万人の全ゲノム解析を追加で実施し、我が国の独自性を生かした次世代医療基盤の構築を推進した。

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た。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、個別化医療・予防の先導モデルとなる取組を進めてきたところである。

「次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析」においては、国内のバイオバンク等が保有する生体試料の情報化を優先度に応じて戦略的に進める仕組みを導入し、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した。

これらの研究基盤等を活用した研究開発も着実に推進しており、例えば「ゲノム医療実現推進プラットフォーム」の「先端ゲノム研究開発（GRIFIN）」においては、東アジア人の特性を踏まえた重症化マーカーの同定や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。研究開発を進めるにあたっては、ゲノム研究者の裾野拡大・若手研究者の育成を目指し、研究課題の公募において若手育成枠を設定するなど、人材育成のための取組も実施してきたところである。

また、上述の東北メディカル・メガバンクやBBJを始めとした国内の特色あるバイ

オバンクの利活用を促進するために、国内9機関と14のバイオバンクが加入するバイオバンク・ネットワークを構築し、生体試料や解析情報の有無を一括で検索可能とした「バイオバンク横断検索システム」の構築・運用を行った。本システムでは協力者約70万人、生体試料約193万検体、解析情報約33万人の検索・利用申請が可能であり、提供実績は民間企業の利用者も含め試料数が約101万検体、提供解析情報数は約1,503万件に上るなど(いずれも令和7年12月時点)、国内バイオバンクの横断的な利活用を推進し、我が国のゲノム研究の発展に貢献した。

以上より、国費を用いた研究開発としての意義、科学的・技術的意義を有していることから、本プログラムの必要性は十分であると評価できる。

### <有効性>

評価項目	評価基準		評価項目・評価基準の適用時期
・新しい知の創出への貢献、研究開発の質の向上への貢献、実用化・事業化や社会実装に至る全段階を通じた取組	定性的	<ul style="list-style-type: none"> <li>・本プログラムで構築した基盤を活用して、次世代医療の社会実装に資する取組が公開される等、波及効果はあったか。</li> <li>・本プログラムの取組は、構築した基盤や人材育成等の観点から、個別化医療・予防等の次世代医療の実現に貢献したか。</li> <li>・本プログラムを通じ、ゲノム医療実現に必要なバイオインフォマティクシオン等の人材育成を図ることができたか。</li> </ul>	前・中・後

本基盤を活用した波及効果としては、例えば、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際に、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ため、TMMの全ゲノムリファレンスパネルが活用された。また、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きた。

また、BBJにおいては、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クス解析を実施するなど、バイオバンク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疾患ゲノム研究等の研究基盤として共有した。また、バンクの基盤を活用した研究を通じて、副作用に関わる遺伝子多型の薬剤添付文書への掲載、ワクチン応答性の個人差に関わる遺伝子の同定等、医療実装等に寄与した。

さらに、本プログラムは人材育成の観点からもゲノム医療、個別化医療の実現に貢献している。

TMM 計画では、バイオバンク運営に係る人材の育成のほか、東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo)、いわて東北メディカル・メガバンク機構 (IMM) における認定制度や OJT を活用したゲノム医学研究コーディネーター及びデータマネージャーの育成や、大学院の教育課程と連携した認定遺伝カウンセラー及び臨床遺伝専門医の確保、大学院生の受入等によるデータサイエンティストの育成を行った。

BBJにおいても、東大医学部の学生を対象としたゲノム解析の講義・実習や、社会人博士課程学生を対象とした実践的研究プログラム、民間企業の経営層を対象としてゲノム科学の最新知について講義を行うゲノムスクールなどの取組を実施した。また、ELSI や PPI に対応出来る人材や、バイオバンクに協働できる患者、市民の育成にも取り組んでいる。

以上より、新しい知の創出への貢献、研究開発の質の向上への貢献、実用化・事業化や社会実装に至る全段階を通じた取組の観点で、有効性は十分にあると評価する。

<効率性>

評価項目	評価基準		評価項目・評価基準の適用時期
・計画・実施体制の妥当性、目標・達成管理の向上方策の妥当性	定性的	<ul style="list-style-type: none"> <li>・プログラム全体の計画・実施体制 (AMED の体制含む。)は適切だったか。</li> <li>・各研究機関の連携が効率的に図られていたか。</li> <li>・PS・PO の指導・助言等、進捗管理は適切だったか。</li> <li>・事務局は PS・PO の指導・助言が反映されるように、本プロジェクト全体の研究進捗状況の整理等の補助的業務を適切に行っていたか。</li> <li>・事業に対する研究成果は妥当であったか。</li> <li>・必要に応じ、計画の見直しが行われたか。</li> </ul>	<i>前・中・後</i>

本プログラムは AMED のマネジメントにより、プログラムディレクター (PD)、プログラムスーパーバイザー (PS)、及びプログラムオフィサー (PO) による評価、進捗管理、指導及び助言等の対応を行っている (AMED の体制については別添資料参照)。また、AMED 調整費による機動的な予算配分の枠組みを活用し、年度の途中で研究開発が加速する等の理由により、研究開発の前倒しや研究開発内容の充実等のための追加的な予算の配分が必要と判断した事業について、研究開発費を配分した。また、「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」を開催した。

B-cure 連絡会において議論された項目のうち、バイオバンク間の連携については、ToMMo・BBJ 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、共同シンポジウムの開催などを実施しており、両者の連携による相乗効果の発揮に向けて今後の事業運営に反映した。

以上より、計画・実施体制の妥当性、目標・達成管理の向上方策の妥当性の観点から、効率性は十分にあると評価する。

## (2) 科学技術・イノベーション基本計画等の上位施策への貢献状況

「第6期科学技術・イノベーション基本計画（令和3年3月26日閣議決定）」において、「健康・医療戦略」等に基づき、医療分野の基礎から実用化まで一貫した研究開発を一体的に推進することが求められている。

本事業は、「健康・医療戦略」の具体的施策として示されている「データ利活用・ライフコースプロジェクト」に位置づけられるものであり、事業の着実な推進により、バイオバンク基盤の構築・運営やゲノム研究の推進等を通じて、当該戦略に記載のゲノム医療、個別化医療の実現に貢献した。

## (3) 中間評価結果時の指摘事項とその対応状況

### <指摘事項>

東北メディカル・メガバンク及びBBJへの支援により、ゲノム研究の基盤となる試料・情報の収集・提供体制が整備されている。一方で、バイオバンクの利用価値が広く認知されているとはいえ、利用者は一部のコミュニティに留まり、医療・創薬・ヘルスケア等の出口に繋がる研究事例も乏しい。今後は、社会実装を見据えたバイオバンク利用のモデルとなるような研究成果を創出するとともに、利用ニーズの吸い上げ等を通して、使われるバイオバンクとしての機能を強化し、アカデミアのみならず、医療関係者や製薬・健康関連企業等、幅広い層に有効活用を促す取組が求められる。同時に、国費による支援に当たっては、効率的・効果的なバイオバンクの運営も必要である。

### <対応状況>

上記指摘事項を踏まえ、社会実装を見据えたバイオバンク利用のモデルとなるような研究成果を創出すべく、令和6年度より、バイオバンク自らが企業等と連携したモデル研究（フラッグシップ研究）を実施した。

東北メディカル・メガバンクにおいては、慢性閉塞性肺疾患（COPD）及び慢性腎臓病（CKD）を対象とした層別化創薬に関する研究及び認知症の発症・病態進行に関する研究

に取り組んでいる。前者については層別化の結果に基づき樹立した iPS 細胞について、創薬研究へ利用するための検証を進めているところである。また、後者については、ゲノム・オミックス解析情報や MRI 脳画像情報、コホート健康調査情報の統合的解析を進め、これに基づく発症リスク予測モデルの構築を進めている。

BBJにおいても、ポリジェニックリスクスコア (PRS) の社会実装を目指した研究、iPS 細胞を用いた循環器疾患 PRS の機能評価系の構築、企業連携に関して取り組んでいる。現在は、PRS の社会実装について、日本癌学会と日本糖尿病学会の合同ワーキンググループより医療実装の推進に向けたコメントを出す方向で調整しているほか、令和6年度開始のBBJデータパッケージの利用を通じ、企業との連携を進めている。

また、幅広い分野の研究者に対し、バイオバンクの試料・情報の利活用を促すべく、例えば東北メディカル・メガバンクにおいては、研究計画立案段階でも、一定の条件のもと自席のPCから統合データベース dbTMM にアクセスが可能な「TMM プレリサーチ」の運用を開始し、TMM 計画の情報・データの利活用促進に向けた取組を進めている。

さらに、効率的・効果的なバイオバンク運営のため、コホート調査の運営の見直し等を実施した。

#### (4) 総合評価

##### ①総合評価

本プログラムにより全国の研究者が活用することのできるバイオバンク基盤を整備・構築するとともに、それらの試料・情報等を活用した研究開発を推進し、ゲノム医療、個別化医療の実現に資する研究成果を創出することができた。

また、これらの研究開発に加えて、「先導的 ELSI 研究プログラム」として、ゲノム医療等への社会実装を見据え生じうる倫理的・法的・社会的課題の解決に向けた取組を実施した。

先述の必要性、有効性、効率性の観点からも優れていると評価できることから、本プログラム全体の総合評価は、優れていると評価できる。

##### ②評価概要

本プログラムではゲノム医療、個別化医療の実現を目指し、バイオバンクの構築と利活用を進めてきた。構築されたバイオバンクの試料・情報は多くの国内研究者に活用され、研究の推進により一部成果からは医療への展開事例が創出されるなど、国民への成果還元という観点でも高く評価できる。

一方、創薬等の医療実装は未だ進んでいないことから、ゲノム情報のみならず多層的な情報 (オミックス情報、臨床情報等) の充実等により、これまで培ってきたコホート・バイオバンク基盤の更なる深化と利活用の加速に期待する。

##### ③指摘事項

国費及び民間企業等との共同研究による出資を通して、バイオバンクの継続性を確保したうえで、それぞれのニーズに応じた研究開発を推進し、その成果を明確に示すことが重要である。これらの成果の積み重ねにより、社会実装へとつなげていくバイオバンクとし

て、さらなる加速を期待する。

また、「ゲノム医療実現推進プラットフォーム」の「先端ゲノム研究開発（GRIFIN）」においては、成果として得られた多因子疾患の疾患関連因子の機能解析を進め、治療標的の同定、実験動物等で有効性に向けて更なる研究開発を積極的に進め、研究成果を臨床に反映させ、社会実装に繋げていただきたい。

#### （５）今後の展望

本プログラムで構築されたバイオバンクは我が国の貴重な研究基盤であり、引き続き、コホート・バイオバンクの活動を継続し、次世代医療・予防の実現に向けてさらに発展・貢献することを期待する。

具体的には、多様なユーザーによる利活用を進め、革新的な創薬等の出口を加速すべく、民間企業等のニーズを踏まえたコホートデザインを検討するとともに、全国の特徴あるコホート・バイオバンクの連携を強化し、これらの試料・情報を用いたデータ駆動型研究を強靱に推し進めることを期待する。

また、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を求める。

# 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)

別添



文部科学省

## 背景・課題／概要

- 健康・医療戦略（第2期）（令和2年3月閣議決定）に基づき、我が国のバイオバンクを維持・発展・連携させるとともに、日本人における疾患関連遺伝子の同定や多因子疾患の発症リスクの予測・個別化医療の実現を目指す研究開発を推進。
- ゲノム研究の基盤となる多様な疾患の生体試料等を保有する大規模バイオバンクの構築・高度化や日本国内の主要バイオバンクのネットワーク化と生体試料等の利活用促進を図るバイオバンク横断検索システムの充実化を実施。
- 世界動向も踏まえた最新の技術を活用した疾患解析やニーズの高い疾患領域における技術開発、効率的かつ効果的なオミックス解析の加速化を図る。

## 事業内容

（事業期間：令和3～7年度）

### 東北メディカル・メガバンク計画【TMM】

世界的にも貴重な家系情報を含む一般住民の生体試料、ゲノムデータ等の蓄積・分譲・利活用等を促進する。

### ゲノム研究バイオバンク【BBJ】

多様な疾患の生体試料とその解析データ・臨床情報を有し、研究参加者との双方向性を確保し迅速な同意取得が可能な大規模バイオバンクを構築する。また、新規創薬標的の特定等に資するゲノム・オミックスデータの大規模解析基盤を整備する。

### 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

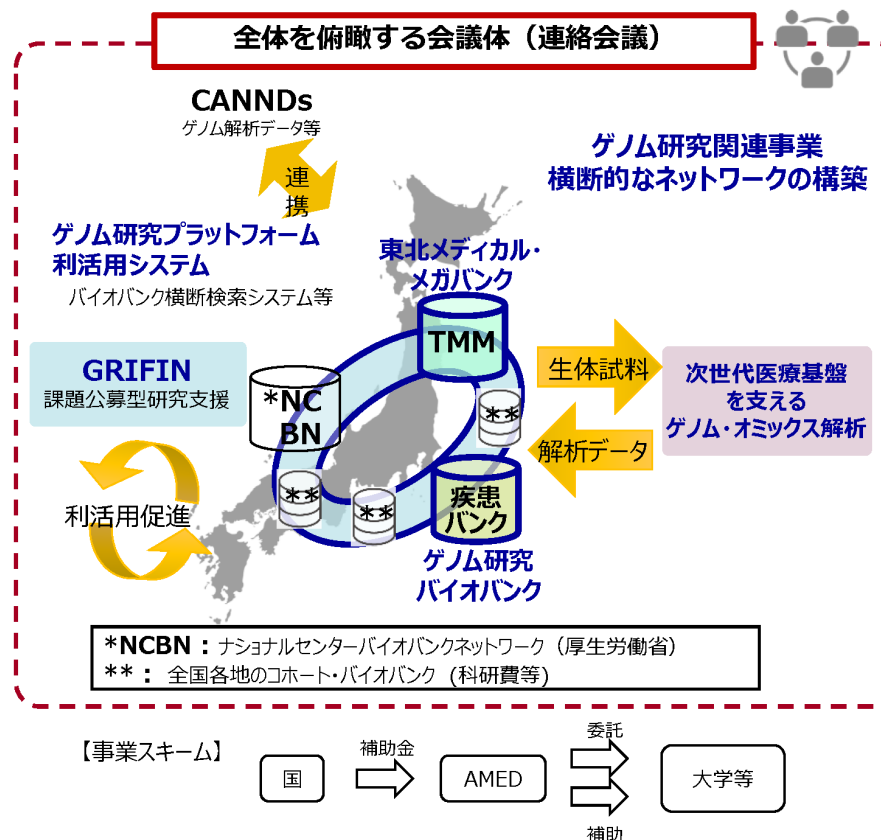
手続き面でのサポートや臨床情報を効率的に収集するシステムの導入等の取組を行い、バイオバンク横断検索システムの運用・高度化を図る。

#### ■ 先端ゲノム研究開発【GRIFIN】

多因子疾患の発症・重症化予測・予防法開発を目指し、世界動向を踏まえ最新技術を活用した疾患解析や技術開発を促進する。

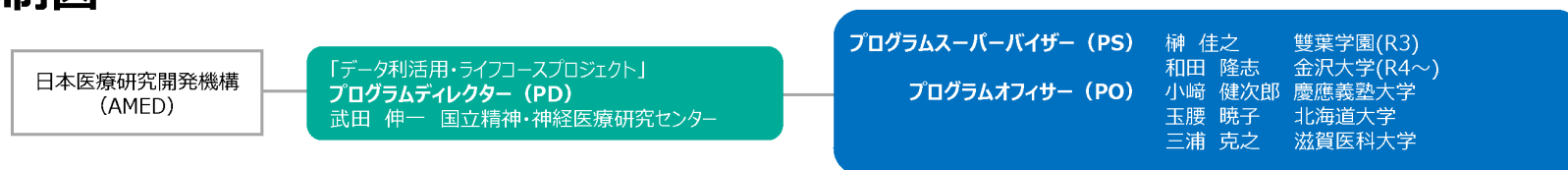
### 次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析

国内のバイオバンク等が保有する生体試料の解析（情報化）を進め、ゲノム医療実現のための基盤データを効率的かつ効果的に整備する。



# 東北メディカル・メガバンク計画の実施状況

## ○ 体制図



## ○ R3以降の実施機関及びAMED事後評価

補助事業課題	代表者	所属	実施期間
東北メディカル・メガバンク計画 (東北大学)	山本 雅之	東北大学	R3-R7

### AMED事後評価コメント

震災後の要求度の高い研究を堅牢な組織管理体制の下、代表者のビジョンが実務メンバーに共有され、一丸となって取り組んでいる。計画に掲げた課題は概ね達成され、次世代医療に有用な成果物、具体的には、試料・情報収集の目標達成や世界的にも貴重な三世代コホートの運営、健康ポータル構築、企業との連携も進展している。

次期以降については、研究成果の社会実装等の観点で評価可能なKPIを明示する等、研究計画段階で定量的な目標設定の上、進めて欲しい。また、コホート調査においても、調査参加者数を維持する工夫を続け、前向きコホートとしての価値の維持（向上）を図ると共に、バイオバンク事業に対する社会的認知をさらに向上させるための広報（社会実装に向けた活動等）により一層取り組んで頂きたい。

今後、国費等および国内外の民間などとの共同研究による出資を通して、各出資用途に明確に応え、継続性あるバイオバンクの研究開発とその成果を描くことが重要である。それら成果の積み重ねから、社会実装につなげていくバイオバンクとして加速して頂きたい。引き続き、コホート・バイオバンクの活動を継続し、個別化予防・医療の実現に向けてさらに発展・貢献することを期待する。

補助事業課題	代表者	所属	実施期間
東北メディカル・メガバンク計画 (岩手医科大学)	佐々木 真理 (R3-R6) 丹野 高三 (R7)	岩手医科大学	R3-R7

### AMED事後評価コメント

追跡調査や公的情報の収集ほか、第3段階の事業計画は着実に成果を上げており、多因子疾患のリスク回付、社会実装を視野に入れた企業との協働研究等、地域医療や社会への貢献に係る取り組みも進展している。合同運営協議会や各委員会の設置により、機構内における組織構成の役割の明確化が進み、東北メディカル・メガバンク機構等との連携体制が強化されていることも評価できる。

次期以降については、コホート調査以外の項目（試料・情報の利活用、外部機関との連携、キャリアパス支援、アウトリーチ活動等）についても、研究計画段階で定量的な目標設定の上、進めて欲しい。また、調査への参加者数や郵送調査の回収率が低下傾向にあることから、参加者の協力が得られにくい地域や年齢層などへの対策に取り組み、引き続き前向きコホートの充実を図って欲しい。さらに、独創的な事業テーマの創生も目指して欲しい。

# ゲノム研究バイオバンクの実施状況

## ○ 体制図



## ○ R3以降の実施機関及びAMED事後・中間評価

研究開発課題	代表者	所属	実施期間
利活用を目的とした日本疾患バイオバンクの運営・管理	村上 善則 (H30-R1) 山梨 裕司 (R1-R4)	東京大学	H30-R4

### AMED事後評価コメント

バイオバンクに求められる広汎な実施項目について、事業として求められる成果を達成しており、日本を代表するバイオバンクの一つとして運営されていると評価できる。臨床情報分析支援プラットフォーム SIMPRESEARCH等を活用した先駆的な取り組みも実施している。

今後はさらに、外部提供した情報の利活用状況や、成果の知財化の状況について十分把握するとともに、医療実装に直結するような成果の創出、ベンチャーの育成につながる研究開発等に取り組んでいただきたい。また、本バイオバンクの特徴を解説しつつ、企業の成功体験を紹介するなど、きめの細かい広報活動による利用層の拡大も検討いただきたい。ゲノム解析、メタボローム解析、プロテオーム解析、リピドーム解析等のデータの利活用が進み、日本はもちろん海外からも多数の研究成果が生まれ、日本最大の疾患バイオバンクとして発展することを期待する。

研究開発課題	代表者	所属	実施期間
利活用を目的とした日本疾患バイオバンクの運営・管理	松田 浩一	東京大学	R5-R9

### AMED中間評価コメント

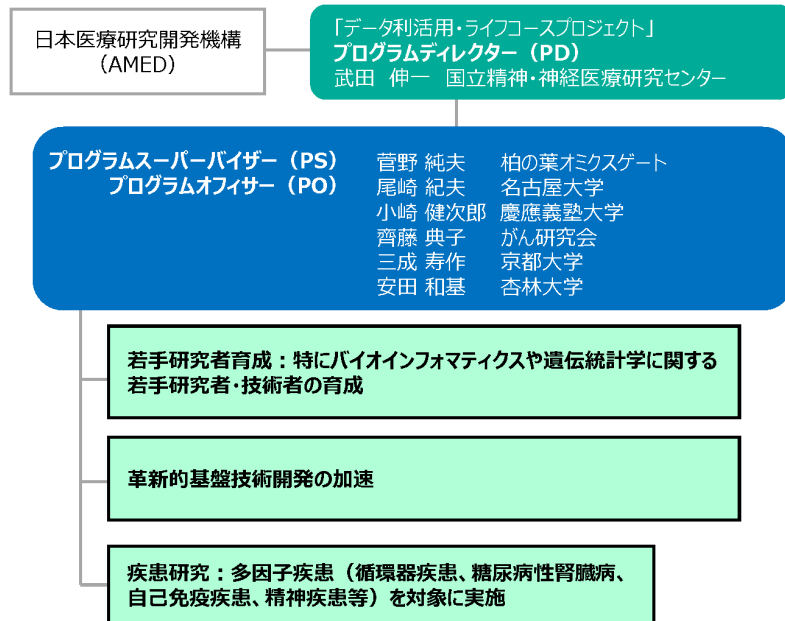
疾患バイオバンクの運営に関し、臨床情報の更新、ゲノム・オミックスデータの拡充、利活用促進、双方向システムの実現等の計画の重要事項において順調に進捗している。また、ブレインバンク等のバイオバンクとの連携やフラッグシップ研究等、当初の計画を超える進捗があったことも評価できる。これまでの取り組みを継続・発展することにより、我が国においてバイオバンクを活用する機運が一層広がり、ひいては医療研究開発全般に貢献することを期待する。

一方、構築から20年余となり、オミックス技術の発展、ITやAI技術の進展など、計画当初には存在しなかった大きな変化が起こっていることから、さらなる利用発展のための計画も検討し、継続的なバンクの価値向上に取り組んでいただきたい。また、日本を代表する疾患バイオバンクとして、日本の研究コミュニティにバイオバンクへの理解を広め、ユーザーを増やしていくための教育機会づくり等、一層のリーダーシップを発揮していただきたい。

# 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）の実施状況 1/2



## 〇 体制図



## 〇 R3以降の実施課題

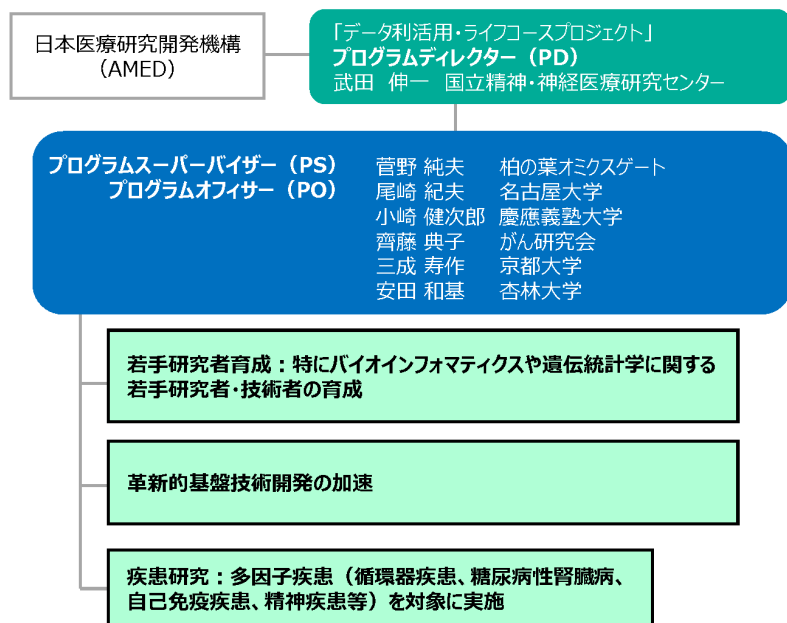
研究開発（5課題）	代表者	所属	実施期間
遺伝統計学に基づく日本人集団のゲノム個別化医療の実装	岡田 随象	大阪大学	R1-R5
失明回避を目指す開放隅角緑内障の遺伝的リスク予測に関する研究開発	秋山 雅人	九州大学	R1-R5
層別化polygenic risk scoreによる形質・疾患構造の解明	鈴木 顕	大阪大学	R1-R3
オリゴジェニックモデルに基づくヒト疾患の遺伝的構造の解析	高田 篤	理化学研究所	R1-R5
TOPMED panelを用いた高密度Imputationによる、バイオバンクジャパン18万症例のphenotype横断的解析	谷川 千津	東京大学	R1-R5
ノンコ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	中枋 昌弘	名古屋大学	R1-R5
技術開発（4課題）			
ヒトゲノムDe Novo情報解析テクノロジーの創出（Long Read Sequence）	森下 真一	東京大学	※R3-R7
Polygenic risk scoreが生体与える影響の評価に関する技術開発	石垣 和慶	理化学研究所	R4-R8
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	加藤 忠史	順天堂大学	R4-R8
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	島村 徹平	東京医科歯科大学	R5-R7
疾患研究（7課題）			
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	小室 一成	東京大学 医学部附属病院	※R5-R9
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	柏原 直樹	川崎医科大学	H30-R4
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	岡田 随象	大阪大学	R2-R6
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	山内 敏正	東京大学	※R3-R7
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	寺尾 知可史	理化学研究所	R3-R7
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	藤尾 圭志	東京大学	R3-R7
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	徳永 勝土	国立国際医療 研究センター	R4-R8
炎症性関節炎の統合ゲノミクス解析	寺尾 知可史	理化学研究所	R5-R9

※の課題はステージゲート通過により、研究期間を延長

# ゲノム医療実現推進プラットフォーム（先端ゲノム研究開発）の実施状況 2/2



## ○ 体制図



## ○ R3以降の実施課題

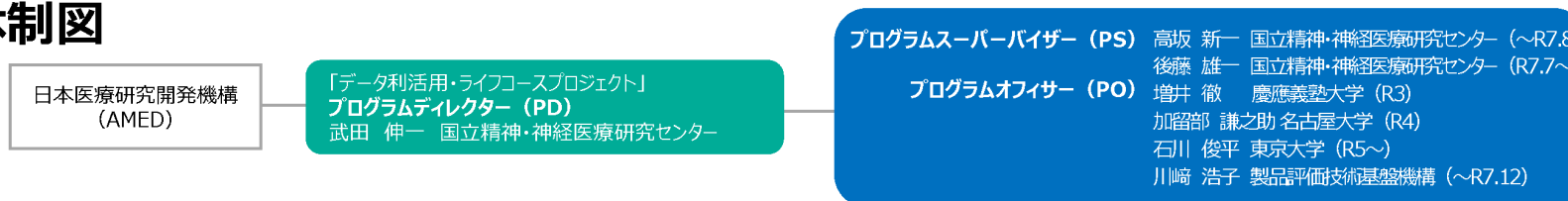
若手育成（10課題）	代表者	所属	実施期間
ゲノム情報に基づく気管支喘息エンドタイプの病態解明と個別化医療の実装	白井 雄也	大阪大学	R6-R8
遺伝子-環境相互作用の学術・オミクス横断による個別化医療の実装	難波 真一	東京大学	R6-R8
全ゲノム配列・シングルセル/空間トランスクリプトームデータを用いた双極性障害モザイク変異の研究	西岡 将基	順天堂大学	R6-R8
トランスオミクス解析による慢性腎臓病診療変革への挑戦	平川 陽亮	東京大学	R6-R8
機能的な非典型的翻訳領域における疾患関連変異の解析	松本 有樹修	名古屋大学	R6-R8
大規模コホートを活用した肺非結核性抗酸菌症の発症機序解明と個別化医療の実現	朝倉 崇徳	慶應義塾大学	R7-R9
ロングリード全ゲノム・シングルセル統合解析による自己免疫疾患の病態解明と治療標的の同定	枝廣 龍哉	大阪大学	R7-R9
大規模WGS情報が新たにもたらすゲノム変化の疾患関連解析と個別化医療の向上	小嶋 崇史	東京大学	R7-R9
精神疾患関連バリエーションの機能解析のための完全長cDNA解析法の開発	関 真秀	東京大学	R7-R9
ポストゲノムワイド関連解析時代における多因子疾患心不全の形成および重症化の遺伝環境要因解明	中尾 元基	岩手医科大学	R7-R9

※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） の実施状況



## ○ 体制図



## ○ R3以降の実施機関及びAMED事後・中間評価

研究開発課題	代表者	所属	実施期間
ゲノム医療実現推進のためのバイオバンク利活用促進に向けたバイオバンク・ネットワーク構築と運用支援に関する研究開発	荻島 創一	東北大学	H30-R4

### AMED事後評価コメント

バイオバンク・ネットワークを構築し、国内の多数のバイオバンクの連携を実現したことは、非常に大きな成果であり高く評価できる。また、3大バイオバンクのみならず参画するバイオバンクが連携して、試料・情報の提供に対して横断的検索システムで対応できるようになったこと、申請書や申請フローを共通化したことは優れた成果である。バイオバンク・オープンフォーラムや、種々のメディアや学会を活用した広い範囲の情報発信も実現している。

課題などの情報を共有する基盤は形成されたが、今後は抽出した利用者ニーズを踏まえ、試料と臨床情報をセットで提供することや、それぞれのバイオバンクの特徴や独自性を生かした更なる利活用を進めていただきたい。これらを通して、新技術の創出、さらなる研究開発につながることを期待する。

研究開発課題	代表者	所属	実施期間
ゲノム医療実現推進のためのバイオバンク・ネットワーク構築とバイオバンク利活用促進に関する研究開発	荻島 創一	東北大学	R5-R9

### AMED中間評価コメント

本研究は、国内のバイオバンクが連携した世界でも最大規模のバイオバンク・ネットワークを構築し、横断的な試料・情報の利活用を促進している。窓口の一本化、利用申請手続きの改善、臨床情報の拡充、倫理審査の軽減、利活用ハンドブックの充実化など、利用者のニーズ把握につとめながら進められており、広報活動の充実を通じた利活用の促進活動にも取り組んでいる。また、国際連携について、BBMRI-ERICと共同で国際標準の規格を新たに提案したことは、高く評価されるべき成果である。このように第1期に比べると、概念的に充実してきていることは評価できる。

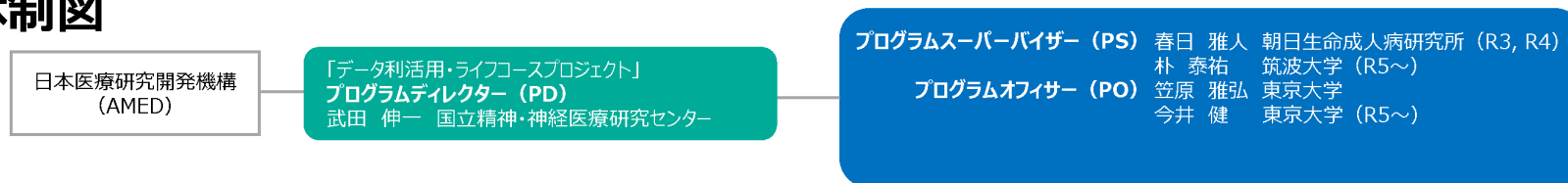
基盤整備は、その基盤の上にシーズの研究開発が具体化することが重要である。本検討により個別のバイオバンクの成果がさらに横展開して利活用され、ゲノム医療推進などにつながることも期待したい。一方、本研究課題によって構築されたシステムやサービス（横断検索システムや利活用ハンドブック等）が利活用され成果につながった事例、具体的には「ゲノム医療推進」という視点での実用的な成果（診断法、治療法、創薬における成果の中で活用されたなど）が見えるように進めていただきたい。

また、喫緊の課題としてあげられていた、若手研究者のキャリアパス支援に関しては今後もさらなる取り組みを期待する。

# 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） の実施状況



## ○ 体制図



## ○ R3以降の実施機関及びAMED事後評価

研究開発課題	代表者	所属	実施期間
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	山本 雅之	東北大学	R3-R7

### AMED事後評価コメント

研究開発事業は順調に進行し、利活用環境の向上、利用者層拡大、人材育成の強化などへの取組が見受けられ、期待以上の成果が生まれている。

東北メディカル・メガバンク計画による10万人全ゲノム解析は完了し、その結果の公開準備が迅速に進められていた。また、リファレンスパネルやインピュテーションパネルの品質向上が継続的に進められ、その提供が高く評価できる。

ゲノム医療とスパコン運営の両方に精通した人材の育成が進められ、アウトリーチ活動も積極的に行われていた。

データへのアクセスを促進するために、遠隔セキュリティエリアの利便性の向上が図られ、利用者数の増加が見込まれる。さらに、インターネットアクセスの拡張に伴い、プレリサーチを導入するなど、ユーザーの利便性向上やユーザー層の拡大に貢献していた。ゲノム医療研究基盤への社会的ニーズへ対応するものと高く評価できる。

dbTMMの構築を行い、ライフコースを考慮した疾患の発症・重症化予防、診断、治療等の科学的エビデンスに基づいた社会実装の推進に資する基盤の運営ができていた。jMorpで公開している日本人ゲノム参照パネルは日本でのゲノム医療（がん診断、希少疾患診断等）に於いて既に不可欠になっている。

我が国唯一の、個別化医療・予防等の次世代医療の実現に資する大型のヒトゲノム・データ基盤を運営し、複合バイオバンク事業のモデルとなる取組がなされ、今後のゲノム医療研究基盤として期待できる。

今後は、基盤整備の観点から、スパコンの更新の基本姿勢や、これまでのデータ共有とセキュリティの考え方から今後の方向性について、しっかり考えてほしい。

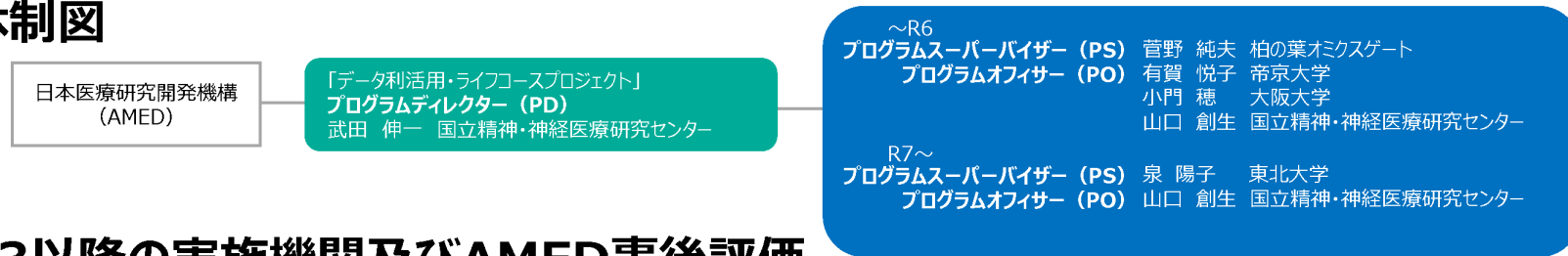
特に、現在のシステムにおける機能、利便性の観点で具体的にどのような課題があり、システムの更新の際には何を実現可能とするのか等、基本方針をしっかりと検討いただき、性能評価の要件としてベンチマークテストを課すなどの工夫も加えていただきたい。

人材育成については、目標を設定し、カリキュラムの確立なども目指して取り組んでいただきたい。

知的財産については、開発した情報解析技術や実験技術に関して、必要な知的財産の確保を行っていただきたい。

# 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）の実施状況

## ○ 体制図



## ○ R3以降の実施機関及びAMED事後評価

研究開発課題	代表者	所属	実施期間
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施策に関する研究開発	吉田 雅幸	東京科学大学	R4-R6

### AMED事後評価コメント

本研究開発課題は、「PPI活動の具現的な基盤構築」という目標を高い水準で達成している。具体的には、PPI活動に関して、患者・市民とゲノム関連の医療者や研究者、マスメディア、デザイン、コミュニケーション関係者等との対話の場（ラウンドテーブル）を考案し実践的な議論を展開している。また市民公開イベント「DNAの日」の継続的な開催に代表されるように、患者・市民との意見交換を図る機会も意欲的に創出している。このような取組を通して、多様な利害関係者（ステークホルダー）との対話から生じる、PPIへの問題意識や関連知識の向上が促進されたものと判断される。患者・市民が参画しやすい環境整備のさらなる醸成に向けて、今回の研究成果が一層、社会において十分に共有され理解され価値あるものとして認識されることを期待する。

一方、本研究開発課題を通して作成された各成果物（資材・ツール等）に関しては、最終成果物の具体的な活用方法や改善手法等についても、より重点的に取り組む余地があったように見受けられる。さらに個々の市民・患者（各々の世代や生活環境等）の立場を踏まえつつ、それぞれが知っておくべきこと、知るべき最低限の「ゲノム医療・研究」の枠組みや内容について整理・提示する等、異なる場面に応じたPPI活動や情報提供のあり方を追求するといった工夫を凝らすことも可能であったかもしれない。

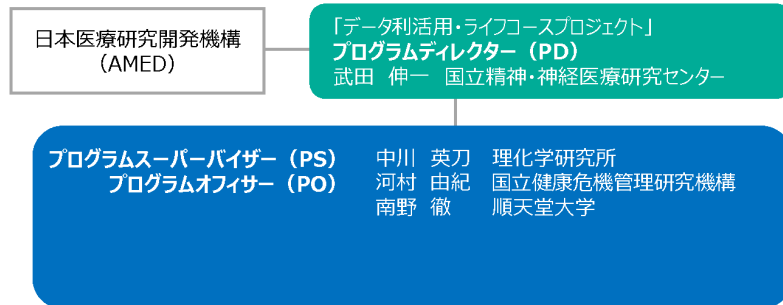
本研究開発課題の今後の発展に向けては、次のような論点を参考にされたい。

- ・本研究開発終了後においても維持される活動と維持されない活動との線引きと両者の明示
- ・本研究開発課題から作成した「患者・市民・研究者向けの資材」の普及方策の具体化
- ・さまざまな研究者や専門家、さらには他の関連学会の関与・参画に向けた啓発のあり方の検討（特に心理的・時間的な負担感といった認識・理由からPPIに関心の低い研究者等への対応）
- ・ラウンドテーブルに参加した患者・市民に関する協力内容の発信と守秘義務の保持との調整
- ・公募要領で記載されていた「総合知」の創出に向けた、企業との連携のあり方についての探求

研究開発課題	代表者	所属	実施期間
「パーソナル・ゲノムヘルス社会実現に向けたゲノム・オミクス解析結果の返却・再解釈・個別化返却の社会実装研究～循環器病をモデルとして」	水野 篤	聖路加国際大学	R7-R11

# 次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析の実施状況

## ○ 体制図



## ○ R3以降の実施課題

### 次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析

研究開発課題	代表者	所属	実施期間
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	坂田 泰彦	国立循環器病研究センター	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	小室 一成	東京大学	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	遠西 大輔	岡山大学	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	植木 浩二郎	国立国際医療研究センター	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	遠西 大輔	岡山大学	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	坂田 泰彦	国立循環器病研究センター	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	植木 浩二郎	国立健康危機管理研究機構	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	小室 一成	東京大学	R5-R7

# 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

