

国内外のバイオバンク／コホート基盤 ～現状と今後の展望～

2026年8月19日

JST研究開発戦略センター
ライフサイエンス・臨床医学ユニット

辻 真博



0 1. <俯瞰> ライフサイエンス分野

0 2. 海外の主なバイオバンク／コホートの動向

[英国] UK Biobank、Genomics England

[米国] All of Us

[フィンランド] Finnish Biobank Cooperative / FinnGen

[シンガポール] National Precision Medicine (PRECISE-SG100K等)

0 3. バイオバンク／コホートの資金源と利活用環境の動向

0 4. 利活用による主な研究成果（論文数、基礎／創薬／AI医療）

0 5. ライフサイエンスの潮流とバイオバンク／コホートの重要性

0 6. わが国で重要と思われる方向性

[補足] 参考資料

0 1. <俯瞰> ライフサイエンス分野

0 2. 海外の主なバイオバンク／コホートの動向

[英国] UK Biobank、Genomics England

[米国] All of Us

[フィンランド] Finnish Biobank Cooperative / FinnGen

[シンガポール] National Precision Medicine (PRECISE-SG100K等)

0 3. バイオバンク／コホートの資金源と利活用環境の動向

0 4. 利活用による主な研究成果（論文数、基礎／創薬／AI医療）

0 5. ライフサイエンスの潮流とバイオバンク／コホートの重要性

0 6. わが国で重要と思われる方向性

[補足] 参考資料

【俯瞰図】 ライフサイエンス分野

赤枠： バイオバンク／コホート基盤
青枠： 利活用が期待される研究領域



応用研究
基礎研究
先端技術
研究基盤



0 1. <俯瞰> ライフサイエンス分野

0 2. 海外の主なバイオバンク／コホートの動向

[英国] UK Biobank、Genomics England

[米国] All of Us

[フィンランド] Finnish Biobank Cooperative / FinnGen

[シンガポール] National Precision Medicine (PRECISE-SG100K等)

0 3. バイオバンク／コホートの資金源と利活用環境の動向

0 4. 利活用による主な研究成果（論文数、基礎／創薬／AI医療）

0 5. ライフサイエンスの潮流とバイオバンク／コホートの重要性

0 6. わが国で重要と思われる方向性

[補足] 参考資料

世界の主なバイオバンク／コホート基盤

【凡例】

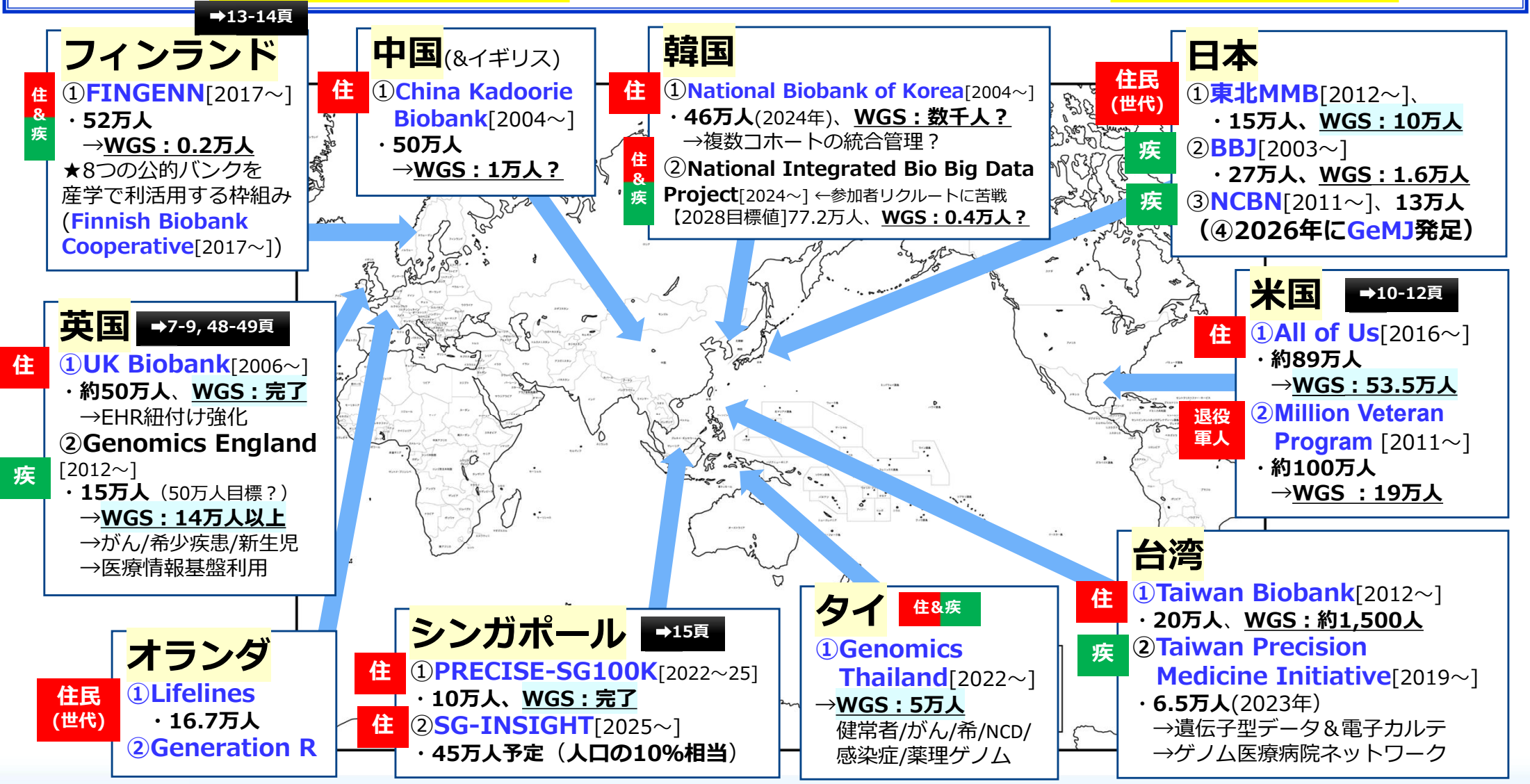
発足時の構成

住民

疾患



- ✓ 2010年頃より、大規模なバイオバンク／コホート基盤が次々と構築
- ✓ 世界では**英国の基盤が最も充実**し利活用も活発、アジア地域では**日本の基盤が随一**



✓ 世界で最も存在感がある、20年以上にわたって継続する大規模バイオバンク／コホート

項目	概要
① 参加者	503,312人 （2006年発足、40歳～69歳をリクルート） →うち、これまでに5.7万人が亡くなり、0.2万人が参加者登録から離脱
② 推進体制 資金	政府(Medical Research Council)、財団(Wellcome Trust)に加え、資金源の多様化が徐々に進む ➤ 公的資金：基盤整備・維持管理 例：1億2,760万£のUKRI資金でManchester Science Parkへ移転中、インフラも大幅強化（2026年） ➤ 企業からのリソース提供や個人等からの巨額の寄付金：データ収集&解析の大幅な加速→次頁参照 例：2023年にEric Schmidt氏[元Google]とKen Griffin氏[Citadel社]が1,600万£寄付 例：寄付額と同額の資金を政府側も投入する仕組み有り（総額5,000万£達成）
③ 調査方法	1）基本情報 （50万人全員、うち12万人は複数回） ✓ 生活習慣 [喫煙／飲酒／運動／食生活／睡眠／電子機器使用／日光暴露／性的要因]、 社会的データ [学歴／職業／家庭]、 健康状態と病歴の自己申告 [病状／服用薬／手術歴／疼痛／口腔衛生／視力／聴力など]、 メンタルヘルス [精神疾患／心理的特性／神経過敏など]、 幼少期および家族 [出生地／出生体重／親族の病歴など]、 ✓ 参加者の居住地域関連データ [大気汚染、騒音、周囲の緑地量、周囲の建築、海岸までの距離、水道水の硬度] 2）身体関連情報 ✓ 身体測定・脈波・記憶 (50万人、うち11万人は複数回)、 視力 (15万人)、 聴覚 (20万人)、 運動心拍・活動量・心電図 (9万人) 3）アンケート調査票 ✓ 食事情報 (21万人、4回)、 認知機能 (21.5万人、2回)、 職歴 (16万人)、 食嗜好 (18万人)、 疼痛 (17万人、2回)、 消化器系 (17.5万人)、 メンタルヘルス (16万人、2回)、 健康&幸福度 (17.5万人) 4）生体画像：MRI[脳/心臓/腹部]&骨密度&頸動脈超音波 （10万人、うち6万人が2回目測定中）、 網膜画像 （10万人） 5）生体試料 （血液&尿：50万人、唾液：10万人） → 生体試料の計測解析データ （ゲノム、オミクス、バイオマーカー）・・・次頁参照 6）医療情報基盤への紐付け （GPデータ、入院、がん診断、死亡など）

✓ 利活用可能なゲノム・オミクス、医療情報、画像データの大規模な拡充が次々と進む

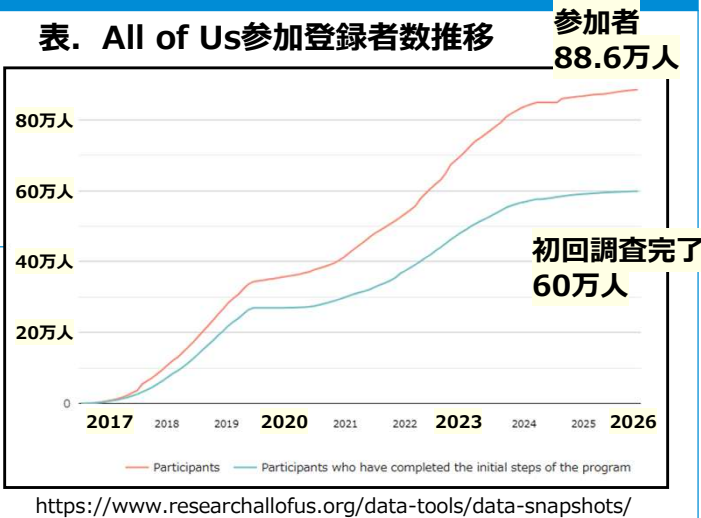
項目	概要												
データ分析プラットフォーム“UKB-RAP”で解析可能なデータ													
④ 利活用可能なデータ	<table><tr><th>種類</th><th>概要</th></tr><tr><td>ゲノム オミクス</td><td> ◆ 全ゲノム(49万人)→2027年予定：ロングリード(5万人) ◆ 遺伝子型[85万変異] (49万人) ◆ 全エクソーム (45万人) ◆ プロテオーム[3,000種、OLINK社] (5.4万人) →2027年予定：[5,300種、OLINK社](15万人)、[9,500種、Illumina社](2万人) ◆ メタボローム[250種、Nightingale Health社] (50万人) </td></tr><tr><td>医療情報</td><td> ◆ GPデータ(23万人) ←スコットランド&ウェールズのみ [コード化された診断／投薬／予防接種／紹介状／症状／検査値など。自由記述欄は除く。] →2027年予定：イングランド含む50万人規模のGPデータを実装予定 ◆ 入院データ[診断／処置など] (45万人) ◆ がん診断データ (13.3万人) ◆ 死亡データ[死因] (5.7万人) ◆ 医療情報等をもとにアルゴリズムで定義した特定の健康状態の発生時期など (50万人)：認知症、脳卒中等 </td></tr><tr><td>画像</td><td> ◆ MRI画像[脳/心臓/腹部] & 骨密度&頸動脈超音波 (10万人、うち6万人が2回目測定中) ◆ 網膜画像[OCT] (10万人) </td></tr><tr><td>バイオ マーカー</td><td> ◆ 生化学マーカー[血液&尿の34成分] (50万人、うち2万人は2回) ◆ 血球数 (50万人、うち2万人は2回) ◆ 感染症バイオマーカー[20種類の病原性微生物] (1万人) →2027年予定：5万人 ◆ COVID-19抗体 (2万人、複数回) </td></tr><tr><td>基本</td><td> ◆ 参加登録時の各種情報（基本情報）、アンケート調査票、身体関連情報など・・・スライド6頁目参照 </td></tr></table>	種類	概要	ゲノム オミクス	◆ 全ゲノム(49万人)→2027年予定：ロングリード(5万人) ◆ 遺伝子型[85万変異] (49万人) ◆ 全エクソーム (45万人) ◆ プロテオーム[3,000種、OLINK社] (5.4万人) →2027年予定：[5,300種、OLINK社](15万人)、[9,500種、Illumina社](2万人) ◆ メタボローム[250種、Nightingale Health社] (50万人)	医療情報	◆ GPデータ(23万人) ←スコットランド&ウェールズのみ [コード化された診断／投薬／予防接種／紹介状／症状／検査値など。自由記述欄は除く。] →2027年予定：イングランド含む50万人規模のGPデータを実装予定 ◆ 入院データ[診断／処置など] (45万人) ◆ がん診断データ (13.3万人) ◆ 死亡データ[死因] (5.7万人) ◆ 医療情報等をもとにアルゴリズムで定義した特定の健康状態の発生時期など (50万人)：認知症、脳卒中等	画像	◆ MRI画像[脳/心臓/腹部] & 骨密度&頸動脈超音波 (10万人、うち6万人が2回目測定中) ◆ 網膜画像[OCT] (10万人)	バイオ マーカー	◆ 生化学マーカー[血液&尿の34成分] (50万人、うち2万人は2回) ◆ 血球数 (50万人、うち2万人は2回) ◆ 感染症バイオマーカー[20種類の病原性微生物] (1万人) →2027年予定：5万人 ◆ COVID-19抗体 (2万人、複数回)	基本	◆ 参加登録時の各種情報（基本情報）、アンケート調査票、身体関連情報など・・・スライド6頁目参照
種類	概要												
ゲノム オミクス	◆ 全ゲノム(49万人)→2027年予定：ロングリード(5万人) ◆ 遺伝子型[85万変異] (49万人) ◆ 全エクソーム (45万人) ◆ プロテオーム[3,000種、OLINK社] (5.4万人) →2027年予定：[5,300種、OLINK社](15万人)、[9,500種、Illumina社](2万人) ◆ メタボローム[250種、Nightingale Health社] (50万人)												
医療情報	◆ GPデータ(23万人) ←スコットランド&ウェールズのみ [コード化された診断／投薬／予防接種／紹介状／症状／検査値など。自由記述欄は除く。] →2027年予定：イングランド含む50万人規模のGPデータを実装予定 ◆ 入院データ[診断／処置など] (45万人) ◆ がん診断データ (13.3万人) ◆ 死亡データ[死因] (5.7万人) ◆ 医療情報等をもとにアルゴリズムで定義した特定の健康状態の発生時期など (50万人)：認知症、脳卒中等												
画像	◆ MRI画像[脳/心臓/腹部] & 骨密度&頸動脈超音波 (10万人、うち6万人が2回目測定中) ◆ 網膜画像[OCT] (10万人)												
バイオ マーカー	◆ 生化学マーカー[血液&尿の34成分] (50万人、うち2万人は2回) ◆ 血球数 (50万人、うち2万人は2回) ◆ 感染症バイオマーカー[20種類の病原性微生物] (1万人) →2027年予定：5万人 ◆ COVID-19抗体 (2万人、複数回)												
基本	◆ 参加登録時の各種情報（基本情報）、アンケート調査票、身体関連情報など・・・スライド6頁目参照												

- ✓ 政府[MRC, UKRIなど]やWellcome財団など**公的・非営利資金を中核に基盤整備・維持管理**
- ✓ 加えて、**世界中の企業**のリソース投入により**データ基盤の強化が加速**している

実施年	解析項目、人数など	UKBに協力した企業（リソース提供、9ヶ月間のデータ優先利用）
2017-22	エクソーム [50万人]	➢ Regeneron、GSKと当初から連携 ➢ 2018年にUK Biobank Exome Sequencing Consortium設立、解析を前倒し →AbbVie、Alnylam、AstraZeneca、Biogen、BMS、Pfizer、武田薬品工業
2019-23	全ゲノム [50万人]	➢ Amgen、AstraZeneca、GSK、J&J：1億£ ←UKRI & Wellcomeも同額を拠出 ➢ deCODE、Sanger研究所：主に計測・解析
2019-21	メタボローム [50万人] (NMR)	➢ Nightingale Health
2020-23	プロテオーム [5.4万人] (3,000種類、Olink® Explore 3072 PEA)	➢ Alnylam、Amgen、AstraZeneca、Biogen、BMS、Calico、Genentech、GSK、Janssen、Novo Nordisk、Pfizer、Regeneron、武田薬品工業
2023-29	画像データ再取得 [6万人] (MRI：脳/心臓/腹部、DEXA、超音波)	➢ Calico、Chan Zuckerberg Initiative
2024-	AWSクラウド環境の提供	➢ Amazon Web Services (AWS) →800万£相当のクレジットの寄付、AIサービス提供
2024-	エピゲノム [5万人] (ほぼ全ゲノム上のメチル化)	➢ Oxford Nanopore
2025-	プロテオーム [50万人] (5,400種類、Olink® Explore HT)	➢ Alden、Amgen、AstraZeneca、BMS、Calico、GSK、Isomorphic、J&J、MSD、Novo Nordisk、Pfizer、Regeneron、Roche、武田薬品工業
2026-	エピゲノム [6万人] (100万カ所以上のメチル化)	➢ Novo Nordisk財団：1,600万£の寄付 ➢ Illumina社：主に計測、解析

✓ 先行する**英国・日本を凌駕する予算規模（総額37.8億\$）**が一気に投入され、**世界最大規模のバイオバンク／コホート**として確立、これから多くの成果を生み出すと思われる

項目	概要
① 参加者	88.6万人（2026年7月時点）←予算上の制約でこれ以上は増えないか？ ✓ 2016年に発足した大規模住民コホート（当初は100万人予定） ✓ 当初は成人のみ、2023年より乳幼児/子どもの登録も開始 ✓ 全米50州&準州、多様な属性の参加者で構成
② 推進体制 資金	NIH予算で運営：総額37.8億\$が投入、世界最大の予算規模 ✓ FY2024以降は予算減だが、それでも英国・日本より多い ・予算措置の変更に伴い複数の大型事業が予算減 NIHを中心に米国内のアカデミア・医療機関などが連携して推進 ✓ 大学[Vanderbilt大、Broad研ほか]、医療機関[Mayoほか]
③ 調査方法	1) アンケート（参加登録時には必須） ✓ 個人や家族の健康、家庭生活と地域社会生活、収入／職業／医療アクセス、社会・環境要因 ✓ その後、追加でアンケート調査も実施（参加任意） 2) 身体データ：身長、体重、心拍、ウエスト・ヒップ、その他 3) 生体試料[血液/尿/唾液]：2026年7月時点で61.8万サンプル →生体試料の計測解析データ（ゲノム、オミクスほか）・・・次頁参照 4) デジタルヘルスデータ（Fitbitなど） 5) 電子カルテ(EHR)への紐付け（診断、投薬、臨床検査／画像検査、診療記録、バイタルサインなど）

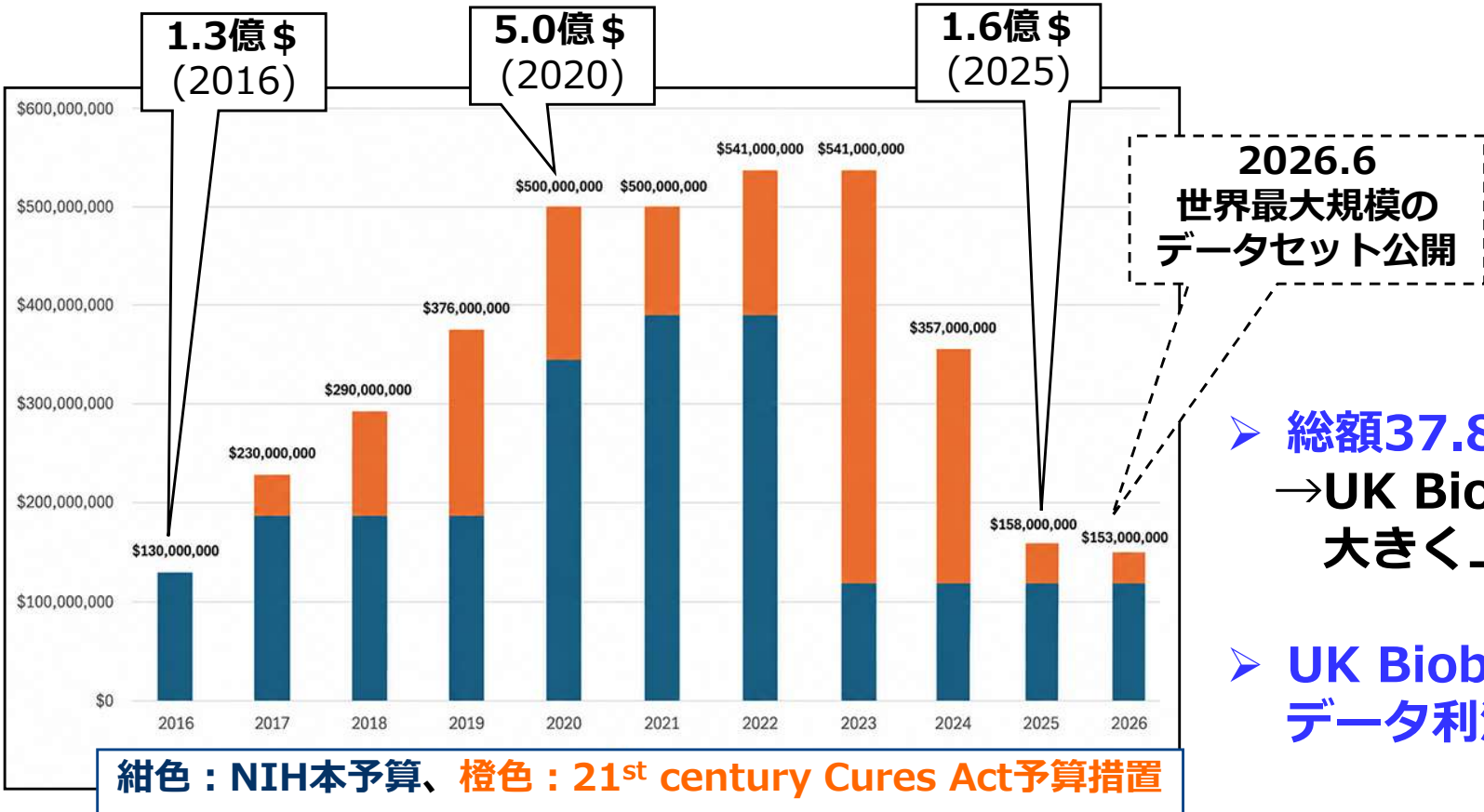


- ✓ 2026年6月に**利活用データが大幅拡充**、全ゲノム解析数はUK Biobankを超え**世界最大へ**
- ✓ **電子カルテ(EHR)**と全ゲノム含む各種データの接続も強化

項目		概要
		・ 2026年6月のアップデートで 74.7万人以上 の参加者のデータセットが公開（下表）
④ データ ／試料	データの種類	概要
	オミクス関連	◆全ゲノム（ショート：53.5万人、ロング：1.4万人） ◆ 遺伝子変異情報：13億、 SNPアレイ：55.3万、 ゲノム構造変異：9.6万 ◆プロテオミクス：1.0万人 ◆トランスクリプトーム：0.9万人 ◆ 新たな分析ツール追加：血縁関係、薬理ゲノム、HLA、mtDNAなど ◆ バリアント同定精度向上：exome, ClinVar, AC/AF閾値, CMGR
	医療情報	◆電子カルテ：48.2万件 ◆臨床ノート（自由記述欄） →9.9万人以上の参加者の950万件の臨床ノートから、AI(CLAMP)で9,600万件の重要語を抽出しOMOP標準語彙に紐付け、ゲノムデータとのシームレスな相互参照を実現
	リアルワールドデータ	◆Fitbitの各種データ ・ アクティブラッキングデータ：6.8万人（Apple HealthKitとも統合予定） ・ 睡眠データ（睡眠段階）：6.2万人
	その他	◆ アンケート結果（前頁参照） ◆ 身体データ（前頁参照）

【米国】 All of Us [3/3]

- ✓ バイオバンク／コホートとしては**世界最大の予算が投入された（37.8億\$）**
- ✓ 予算措置の変更もあり**今後は基盤拡充のペースを抑えつつ利活用促進**が重視される見込み



<https://www.nih.gov/allofus/funding>

- **総額37.8億\$** が投入
→UK BiobankとTMMの合計を大きく上回る予算規模
- **UK Biobankと並ぶ世界最大のデータ利活用基盤**として確立
- これからは**基盤維持と利活用促進のフェーズ**に入る見込み

【フィンランド】 Finnish Biobank Cooperative／FinnGen [1/2]



✓ 公的資金で構築した公的バイオバンク(8つ)を活用し、主に企業資金でデータ基盤構築

項目	概要
① 参加者	500,186人 (FinnGen参加者)・・・フィンランド人口の1割に相当 ✓ 男性 [218,277人]、女性 [281,909人] ✓ 疾患 [31.5万人]、血液がん [0.2万人]、疾患/健常[18万人]、健常[5.8万人] ✓ 幅広い年齢層で構成、中央値は53歳
② 推進体制 資金	Finnish Biobank Cooperative (FINBB) ➢ 2017年発足、国内8つのバイオバンクのネットワーク FinnGen ➢ 2017年開始、FINBBを活用し産官学で50万人規模の研究を推進 ➢ 資金獲得額累計：1.57億€以上 →内訳：0.2億€ (政府)、1.4億€ (企業) ➢ 事業の変遷 ◆2017年～：FinnGen1開始 (ヘルシンキ大を中核とした産官学連携) →AbbVie/AZ/Biogen/Celgene/Genentech/Merck/Pfizerが資金提供 ◆～2022年：FinnGen2終了 (ここまで累計9,200万€) ◆2023～27年：FinnGen3開始 (約5,200万€) →AbbVie/Alnylam/AZ/Bayer/Biogen/BI/BMS/Genentech/GSK/Janssen/Maze/Merck/Novartis/Pfizer/Sanofiが資金提供 →データ公開前に1年間の独占使用期間が設定

FINBBに参画するバイオバンク

- 1. THL [全国規模、25万人]
- 2. Arctic [2020-、オウル大]
- 3. Auria [2012-、複数病院、試料150万]
- 4. Helsinki [ヘルシンキ大/病院、12万人]
- 5. Eastern Finland [4病院]
- 6. Central Finland [2018-、病院]
- 7. Borealis [5病院等、試料200万]
- 8. Tampere [複数の大学病院]

FinGen1～2の支出内訳

- 38%：サンプル収集／処理
- 19%：データ処理＆分析
- 12%：遺伝子型アレイ解析
- 11%：IT基盤、セキュリティ
- 13%：データ追加収集
 - ・臨床データ
 - ・アンケート
 - ・遺伝子変異関連分子
 - ・アルツハイマー など

【フィンランド】 Finnish Biobank Cooperative／FinnGen [2/2]

✓ フィンランドは医療情報が充実、ゲノム等との統合で多くの価値を生み出している

項目	概要								
③ 調査方法	✓ FIBBが収集・保管済みの生体試料をFinGennで解析 ✓ FinGennでは、ゲノム等データと医療・社会データが紐付け、さまざまな解析が可能 ✓ FinnGen3（2023年～2027年）においても、臨床データやオミクスデータの拡充が図られている								
④ データ ／試料	・データ解析プラットフォームSandBox上でデータ解析可能 <table><tr><th>データの種類</th><th>概要</th></tr><tr><td>ゲノム オミクス</td><td> ◆全ゲノム：2,500人 ◆全エクソーム：25,000人 ◆遺伝子型：全参加者 ➢ ThermoFisher Axiomカスタムアレイ：45万人、Illumina GWASアレイ：7万人 ◆メタボローム：38,000人分 ➢ Metabolon社[MS]：1,000人、Nightingale社[NMR]：37,000人 ◆プロテオーム：5,200人分 ➢ Thermo Fisher社[Oling® 3K/5K]：4,200人 ➢ Illumina社／SomaLogic社[SomaScan®]：1,000人 </td></tr><tr><td>医療情報</td><td> ◆電子カルテデータ（EHR）：全参加者 ロプライマリケア、がん登録、死因、入院、投薬などのコード情報 □より幅広い臨床データや検査値との紐付け、データセット整備が進展 例：解析用の臨床エンドポイントを2,502項目へ拡充（2026年6月） </td></tr><tr><td>その他</td><td>◆ 参加者の各種基本情報</td></tr></table>	データの種類	概要	ゲノム オミクス	◆全ゲノム：2,500人 ◆全エクソーム：25,000人 ◆遺伝子型：全参加者 ➢ ThermoFisher Axiomカスタムアレイ：45万人、Illumina GWASアレイ：7万人 ◆メタボローム：38,000人分 ➢ Metabolon社[MS]：1,000人、Nightingale社[NMR]：37,000人 ◆プロテオーム：5,200人分 ➢ Thermo Fisher社[Oling® 3K/5K]：4,200人 ➢ Illumina社／SomaLogic社[SomaScan®]：1,000人	医療情報	◆電子カルテデータ（EHR）：全参加者 ロプライマリケア、がん登録、死因、入院、投薬などのコード情報 □より幅広い臨床データや検査値との紐付け、データセット整備が進展 例：解析用の臨床エンドポイントを2,502項目へ拡充（2026年6月）	その他	◆ 参加者の各種基本情報
データの種類	概要								
ゲノム オミクス	◆全ゲノム：2,500人 ◆全エクソーム：25,000人 ◆遺伝子型：全参加者 ➢ ThermoFisher Axiomカスタムアレイ：45万人、Illumina GWASアレイ：7万人 ◆メタボローム：38,000人分 ➢ Metabolon社[MS]：1,000人、Nightingale社[NMR]：37,000人 ◆プロテオーム：5,200人分 ➢ Thermo Fisher社[Oling® 3K/5K]：4,200人 ➢ Illumina社／SomaLogic社[SomaScan®]：1,000人								
医療情報	◆電子カルテデータ（EHR）：全参加者 ロプライマリケア、がん登録、死因、入院、投薬などのコード情報 □より幅広い臨床データや検査値との紐付け、データセット整備が進展 例：解析用の臨床エンドポイントを2,502項目へ拡充（2026年6月）								
その他	◆ 参加者の各種基本情報								



【シンガポール】 National Precision Medicine (SG-INSIGHT)



✓ **アジア地域で最大規模の45万人**を目標とするバイオバンク／コホート（全ゲノム）

項目	概要
① 参加者	10万人（→2031年までに45万人を目標） ➢ 21歳～84歳、【中国系71%、マレー系14%、インド系15%】 ←PRECISE-SG100K参加者
② 推進体制 資金	★シンガポールの国家戦略『National Precision Medicine(NPM)』の一環 第1期「SG10K_Health(2017-21)」：1万人の全ゲノム解析（HELIOS） 第2期「PRECISE-SG100K(2022-25)」：10万人規模の健常者のゲノム解析 →南洋理工大学(NTU)のHELIOS、シンガポール国立大学(NUS)のSPHS、A*STAR傘下のゲノム研究所等と連携し推進 第3期「 SG-INSIGHT (2025-31予定)」 全人口の10%（約45万人）のゲノム配列を解析、ゲノムデータを日常的な診療に実装 ★公的資金で基盤整備、強化 ：シンガポール国立研究財団、シンガポール保健省 ★海外の大手製薬企業と次々とパートナーシップを締結、データ基盤強化&応用加速へ →Alnylam、Bayer、Boehringer Ingelheim、GSK、Novo Nordisk
③ 調査方法	全員のゲノム情報を収集(目標)、繰り返し診断を行い長期的なデータ収集を推進 ～ “sequenced once and consulted repeatedly” : SOAR ～
④ データ ／試料	2027年、国内の大学・公的機関に利活用基盤を開放予定（<u>TRUST</u>プラットフォーム） ✓ 血液／尿／糞便 ✓ 全ゲノム：10万人（SG100K成果）→今後45万人のデータへ拡充予定 ➢ プロテオームなどマルチオミクスデータへ拡充予定 ✓ 画像データ（DXAスキャン、OCT／OCTA、超音波など） ✓ 身体データ（身体測定、肺機能、血圧、心電図、活動量）、生化学データ、アンケート調査 ✓ 医療情報（診断、検査結果、投薬、手術／処置など）、疾患レジストリ（がん、脳卒中、腎疾患など） ✓ 社会データ（住居、収入、教育、職業など） Trusted Research and Real World-data <u>U</u>tutilisation and <u>S</u>haring <u>T</u>ech

世界のゲノム関連データの民族的な偏り、アジア系の基盤整備の重要性



- ✓ ヒトゲノム基盤は欧米系の民族が大半であり、**アジア系のデータが不足**
- ✓ アジア地域では**日本のゲノム基盤が最も大きい**が、**アジア各国の追い上げは激しい**

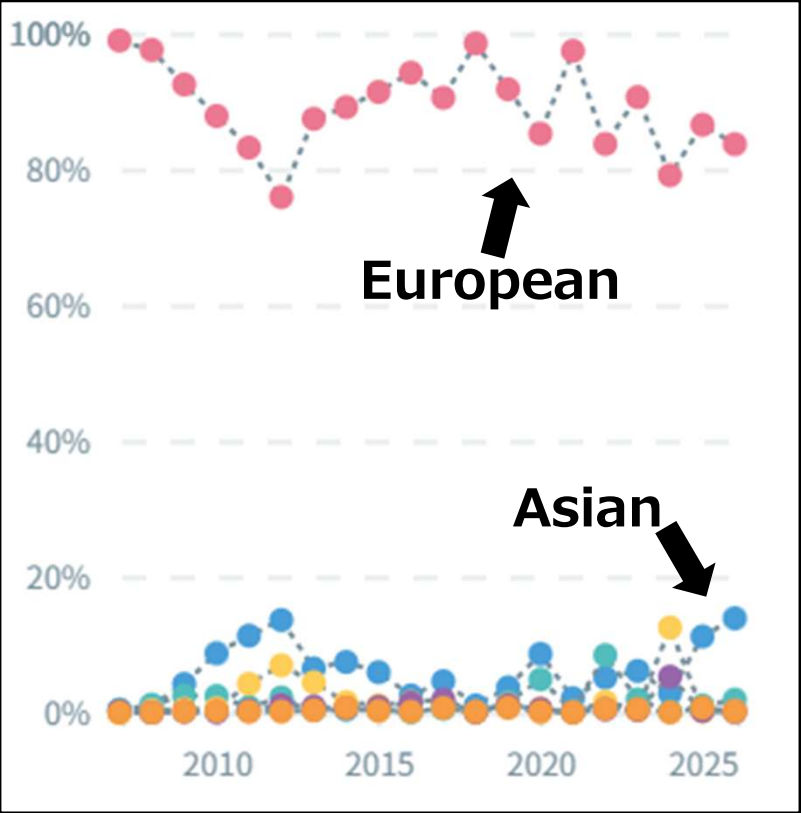


図. GWAS参加者の祖先(民族)内訳
出典：GWAS Diversity Monitor
(<https://gwasdiversitymonitor.com/>)

- 【現状 (GWASデータ)】
- **80%以上が欧米系**の参加者のデータ
 - **アジア系**のデータは**10%前後**にとどまる

【今後】

- ゲノム医療・創薬を進める上で、**アジア系データ不足が問題**となりうる
- **日本はアジア最大の基盤**を有するが、**その他の国々も取り組みを開始・強化**

国名	参加者数、全ゲノム解析件数
日本	55万人以上： 全ゲノム10万人以上 → 東北MMB + BBJ + NCBN (+ GeMJ ?)
シンガポール	11万人： 全ゲノム11万人 → SG INSIGHT ： 45万人 目標[~2031]
タイ	5万人以上？： 全ゲノム5万人 → Genomics Thailand [2022-25]

0 1. <俯瞰> ライフサイエンス分野

0 2. 海外の主なバイオバンク／コホートの動向

[英国] UK Biobank、Genomics England

[米国] All of Us

[フィンランド] Finnish Biobank Cooperative / FinnGen

[シンガポール] National Precision Medicine (PRECISE-SG100K等)

0 3. バイオバンク／コホートの資金源と利活用環境の動向

0 4. 利活用による主な研究成果（論文数、基礎／創薬／AI医療）

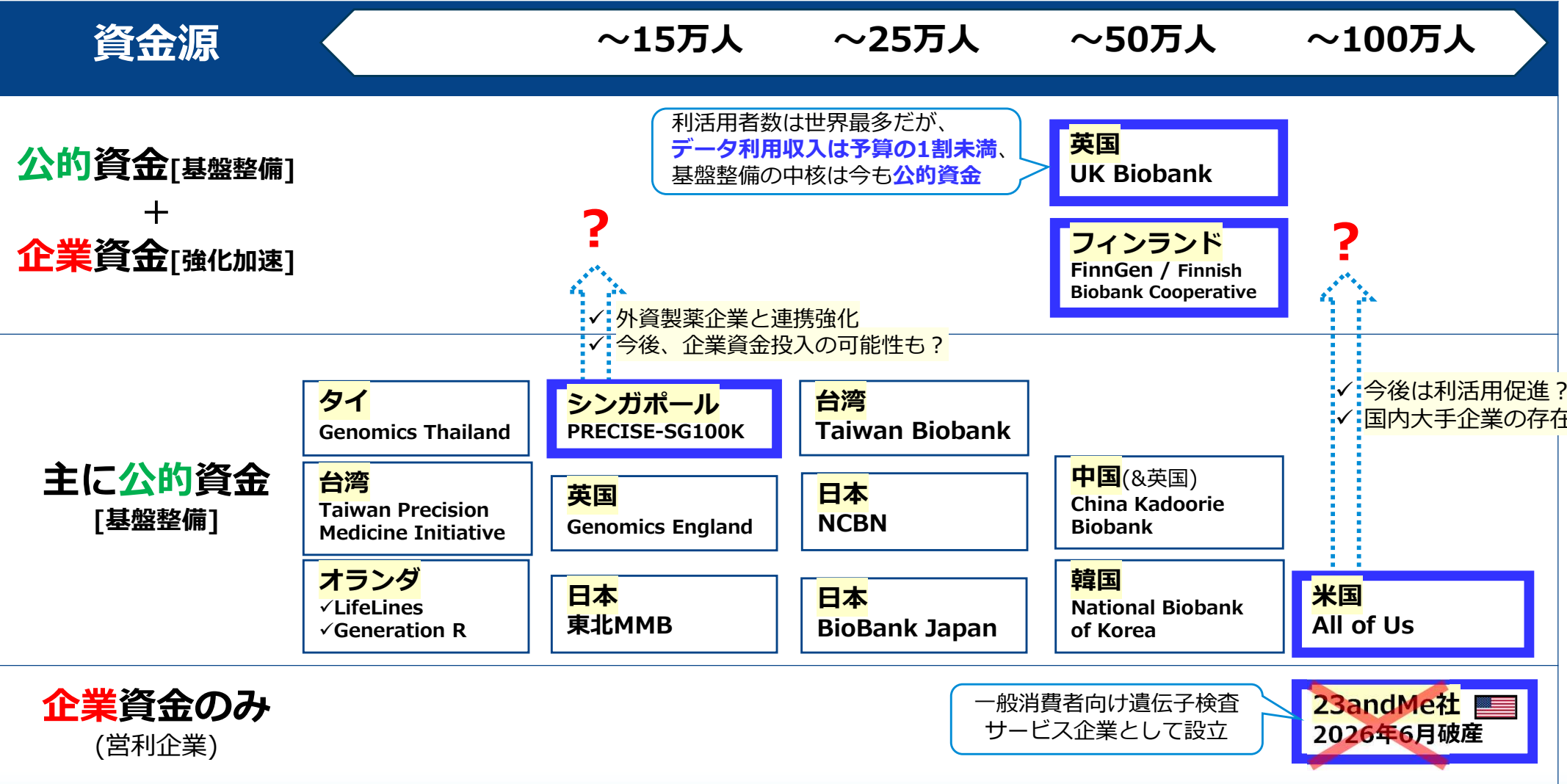
0 5. ライフサイエンスの潮流とバイオバンク／コホートの重要性

0 6. わが国で重要と思われる方向性

[補足] 参考資料

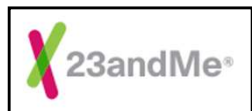
バイオバンク／コホート基盤の資金源

- ✓ 海外のバイオバンク／コホートは**公的資金で維持・運営**、利用料収入は少ない
- ✓ **データ基盤の強化を加速・前倒し**するために**企業リソースが投入**されるケースはある



【事例】米国“23andMe社”の破綻

✓ 一般消費者向け遺伝子検査サービスで注目を集め、ゲノム創薬にも着手したが破産



(23andMe社)

- 2006年設立、**2025年破産申請**（資産は非営利法人TTAMが落札）
- **消費者向けの遺伝子解析サービス**の草分け、**利用者は1,500万人以上**？
- 創薬領域にも進出したが撤退

2006年：設立、消費者向け遺伝子検査サービスで急成長（**自身の先祖のルーツ調査**など）

2013年：FDAからサービス販売停止命令

2017年：FDAからの停止が解除

2018年：**GSK**社が約3億\$で4年間の独占的治療標的発見期間を設定

→治療標的の同定：**50件以上**

→**臨床試験**を開始：**1件**[CD96抗体, P1]

2022年：**GSK**社が5,000万\$投資

2023年：**GSK**社が2,000万\$投資

2024年：**創薬事業から撤退**

2025年3月：**破産申請**（推測：**ビジネスモデルの難しさ？短期的な創薬応用の難しさ？**）

2025年5月：**Regeneron**社が2.56億\$で落札発表

2025年6月：**非営利法人TTAM**が3.05億\$で落札決定（23andMe創業者Anne Wojcicki氏が代表）

2026年6月：破産成立、**2023年の690万人データ漏洩事件の和解金1.5億\$**（資金不足で1,800万\$）

Article | Published: 01 August 2016
Identification of 15 genetic loci associated with risk of major depression in individuals of European descent
[Craig L Hyde](#), [Michael W Nagle](#), [Chao Tian](#), [Xing Chen](#), [Sara A Paciga](#), [Jens R Wendland](#), [Joyce Y Tung](#),
[David A Hinds](#) & [Roy H Perlis](#) & [Ashley R Winslow](#)

学術的成果の一例

: **Nature Genetics, 2016**

30万人分のデータ解析
（うつ病含む）

利活用条件と利用者実績

- ✓ 主なバイオバンク／コホートは、企業や海外機関にも門戸を開いている
- ✓ UK BiobankとAll of Usは利用者数が特に多い（詳細は次スライド）

項目	【英国】 UK Biobank	【英国】 Genomics England	【米国】 All of Us	【フィンランド】 FINBB／FinnGen	【シンガポール】 NPM／ PRECISE
利活用PF	UKB-RAP (UK Biobank Research Analysis Platform)	Research Environment	Researcher Workbench	Sandbox	TRUST (Trusted Research and Real World-data Utilisation and Sharing Tech)
国内 利用 ルール	アカデミア、公的機関、企業いずれも可能（一定の条件有り） →2025年1月、UK Biobankは保険会社の利用禁止を明示				✓ 公募&採択チームが 先行利用中 （大学/公的機関） ✓ 2027年に大学/公的 機関へ利活用開放
	MTAを締結 （研究計画ごと）	承認済みの機関関係者 が利用申請可能	DURA契約済みの機関 関係者が利用申請可能 （2024年に企業も解禁）	共同研究申請&契約 （研究計画ごと）	
海外 利用 ルール	海外からの利用も可能：当該国が制裁対象に指定している国からの利用はNG（※）				海外利用は条件付 →シンガポール側の 研究チームへの参画
	国内利用ルールに加え GDPR要対応 (or個別審査)	国内利用ルールに加え GDPR要対応 (or個別審査)	国内利用ルールと同様	国内利用ルールに加え GDPR要対応 (or個別審査)	
利用者 実績 (国内外)	①利用登録者数 【国内】4,000人 【海外】18,000人 →60カ国以上 ②データ収集提携企業 は優先的にデータ利用 （9か月の独占期間）	①承認済み機関数 【アカデミア】 ・300機関以上 ・1,500人以上 【企業】30企業以上 ★37カ国の機関登録 ★日本からは東大/がんC/ 京大/阪大/理研/PEIJ	①契約済み機関数 【国内】1,122機関 【海外】334機関 約2割は企業 ②利用者総数 23,000人	①パートナー機関 【国内】15大学/機関 【海外】15製薬企業 →これら機関との共同研究等 で外部研究者も多く利用？ ②パートナー企業は 優先的にデータ利用 （12か月の独占期間）	①研究採択チーム数 【国内】92チーム （大学・公的機関） 【海外】現時点で無し ②複数の海外製薬企業 と、個別に提携開始

（※）ロシア、ベラルーシ、イラン、北朝鮮など

利用者の内訳（UK Biobank、All of Us）

- ✓ UK Biobankの利用登録者の**20%が英国**、現在は**中国の利用者数が最多**
- ✓ All of Usの契約機関数の**80%は米国**、**25%が企業**
- ✓ **日本からの利用数**は微増だが**各施策で研究者層の強化が進行中で今後増えると思われる**

🇬🇧 UK Biobank

表. UKB-RAP利用登録者数（総数22,000人程度）

2025年 (国別利用者シェア) (19,775人：TOP13)			2026年 (国別利用者シェア) (20,214人：TOP13)		
1	米国	30.6%	32.8%	中国	1
2	中国	24.0%	25.1%	米国	2
3	英国	21.3%	18.9%	英国	3
4	ドイツ	5.1%	4.8%	ドイツ	4
5	豪州	4.3%	3.5%	豪州	5
6	カナダ	3.8%	3.2%	韓国	6
7	韓国	2.5%	3.2%	カナダ	7
8	オランダ	1.6%	1.8%	オランダ	8
9	デンマーク	1.6%	1.6%	日本	9
10	スイス	1.5%	1.4%	デンマーク	10
11	日本	1.4%	1.3%	スウェーデン	11
12	フランス	1.2%	1.3%	フランス	12
13	イタリア	1.0%	1.2%	スイス	13

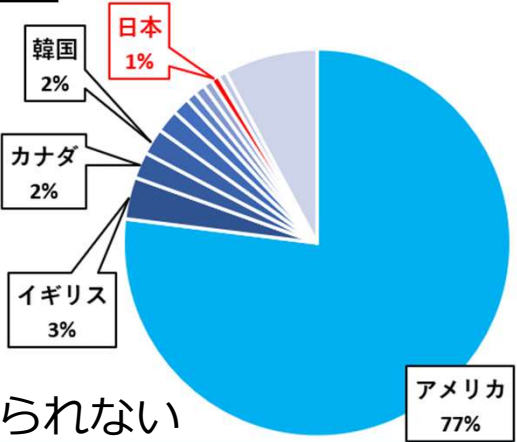
- 英国内利用は2割程度
- 米国と中国で6割程度、**中国が急増し米中逆転**
- **日本**からの利用は多くないが、**増加傾向**

🇺🇸 All of Us

表. All of Us利用契約機関数内訳
(総数1,456機関、23,000人程度)

(機関数)	国内	海外
大学／ 公的機関	841	268
企業	281	66

日本から10機関が登録
→東大/京大/OIST/
順天/ほかアカデミア



- 国内利用は約8割
- 企業利用が約2割
- 中国の研究機関はみられない

データの利活用環境（データ解析環境、データ出力制限など）

- ✓ **Data-visiting形式**のデータ利活用環境の整備が2020年代に入り急速に進展
- ✓ ゲノムデータに加えて医療情報が密に紐づいた基盤では、**データ出力制限が特に厳重**

項目	【英国】 UK Biobank	【英国】 Genomics England	【米国】 All of Us	【フィンランド】 FINBB／FinnGen	【シンガポール】 NPM／ PRECISE
利活用PF	UKB-RAP (UK Biobank Research Analysis Platform)	Research Environment	Researcher Workbench	Sandbox	TRUST
稼働開始	2021年（ゲノムのみ） →2023年（全て） →2026年4月～停止(※)	2017年（オンプレミス） →2023年（クラウド）	2020年（β版） →2026年（正式版）	2022年(?)	2022年（先行PJのみ） →2027年（拡大?）
利用料	・アクセス料（3年） ・3,000 £：基本情報 ・6,000 £：遺伝子型等 ・9,000 £：画像、WGS等 ・データ解析：従量課金	・アカデミアは無料、 企業は有料	・データ解析料 →従量課金 →300 \$ 分は無料	・データ解析/保管料 →従量課金	・有料：従量課金
システム 環境	・AWSクラウド使用 ・DNANexus社共同開発	・AWSクラウド使用 ・Lifebit社共同開発	・Googleクラウド使用 ・Vanderbilt大共同開発	・Googleクラウド使用 ・Solita社共同開発	・AWSクラウド使用 ・政府－企業共同開発
解析 ツール	・様々な解析ツール搭載 ・ツール持込み申請不要	・様々な解析ツール搭載 ・持込みは 要申請&承認	・様々な解析ツール搭載 ・ツール持込み申請不要	・様々な解析ツール搭載 ・ツール持込み申請不要	・様々な解析ツール搭載 ・持込みは 要申請&承認
データ解析結果のみ↓↓↓制限下で出力可能（いずれも 生データ出力はNG ：全ゲノムデータ、医療情報など）					
データ 出力制限	・一部項目の匿名化データ の出力が技術的に可能 ・2026年4月、 重大 インシデント発生(※)	【特に厳重】 ・出力申請&承認が必須 ・出力内容を 審査チーム が目視で確認	【ある程度厳重?】 ・自動検知システムで 不適切な出力を検知 ・目視確認は検知案件のみ	【特に厳重】 ・出力申請&承認が必須 ・出力内容を 審査チーム が目視で確認	【特に厳重】 ・出力申請&承認が必須 (TRUST Data Concierge)

(※) 2026年9月にUKB-RAPへのアクセス再開予定。Output Checking System稼働準備が整い次第、結果出力も再開予定。

【事例】 UK Biobankのデータのインシデント発生 [1/3]

- ✓ UK Biobankの参加者データ[匿名化済み]が中国のCtoCプラットフォームに掲載
- ✓ 悪意のある不正利用への対策の不十分さが露呈、不正防止システム強化に向け停止中

2026年4月14日（インシデント発生）

- 2026年4月14日、阿里巴巴(Alibaba)社が運営する“閑魚”[いわゆるフリマアプリ]にて、UK Biobankの匿名化データが販売されているとの匿名の通報あり
- 通報事案を含む3件の出品が確認、いずれもUK Biobank承認済みプロジェクトが関係、UK Biobank－研究実施機関間のMTAに違反する行為（→当該機関のアクセス権停止）

【事案①】 中南大学湘雅二医院	当該プロジェクトに未登録の大学院生が、登録済みの同僚のIDを使用しデータを不正に入手・販売
【事案②】 北京朝陽医院、中日友好医院	当該プロジェクトがUK Biobankからダウンロードしたと思われるデータが不正に販売（具体的な経緯は不明）
【事案③】 華南科技大学同濟医学院同濟病院	当該プロジェクトに未登録のスタッフが、登録済みのスタッフのIDを使用しデータを不正に入手・販売

インシデント直後の対応（数日～1週間程度）

- 英国政府およびAlibaba社と連携し当該出品を削除、販売実績なし
- UK Biobank研究分析プラットフォーム[UKB-RAP]を停止（←データ不正入手に悪用された）
→2026年9月より段階的に再開予定

【事例】 UK Biobankのデータのインシデント発生 [2/3]

- ✓ **不正利用を未然に防ぐ技術的対策（エアロック）**の検討が急ピッチで進む
- ✓ 現時点では個人特定などの被害報告は見られず、UK Biobank参加辞退者も少ない

インシデント後（～現在）

- UK Biobankへの**参加者全員に状況を報告**し、研究への参加継続の有無を意思確認
→**参加辞退は少ない**が、情報発信の遅さへの不信感も
- 個人の特定などの**被害報告は現時点でも見られず、当該インシデントはほぼ収束か？**
→流出データに**直接識別可能な情報**、**間接識別可能な情報は含まれず**
 （氏名/住所/E-mail/TEL/NHS番号） （珍しい職業、自由記述欄）
 UK Biobank内で
暗号化&厳重管理
- 当該インシデントの発端となった**UKB-RAPからの参加者データのダウンロード防止策**として**Output Checking System(OCS)**の準備が進む
 - ★UKB-RAP利用者は**5,000人／日**と多く、効率的・効果的なシステム作りが重要
 - **2026年末？：“手動OCS（目視確認）”稼働予定（←80人以上の専任スタッフが必要？）**
 - **2027年後半？：“自動OCS（AI活用）”稼働予定？**
 - ◆ OCSが完全に実装された後、網羅的なGPデータ(≡一次医療)の利用も開始予定

【補足】当該インシデントは別に、UK Biobankの参加者データ[匿名化済み]がオンラインリポジトリで意図せず共有された事案も発生（→削除要請&利用者向けコンプライアンス研修など）

【事例】 UK Biobankのデータのインシデント発生 [3/3]

- ✓ 2026年6月4日、UK Biobankの監査委員会が、今後に向けた9つの提言を策定・公開
- ✓ 当該インシデントを契機にUK Biobankのアップデートが加速、より強力な研究基盤へ

提言事項	概要
①内部報告とガバナンス	リスクやインシデントが認識された後、 <u>理事会に対する24時間以内の注意喚起</u> と、 <u>対応の優先順位付け</u> を実施する <u>常設委員会を設置</u>
②参加者への連絡	全ての参加者の連絡先（E-mailや発送先住所）を把握し、 <u>事案発生時、同日中に全参加者への連絡</u> を実現
③セキュリティの見直し	<u>今回のインシデントとは異なる</u> が、医療機関に対するサイバー攻撃が激化しており、 <u>セキュリティの見直し・強化</u> を進める
④データアクセス手順の見直し	必要に応じて外部の協力を得つつ、 <u>研究者によるUK Biobankデータへのアクセス手順の包括的な見直し</u> を実施する
⑤組織的なセキュリティ機能強化	UK Biobank内部に <u>専用のセキュリティチームを新設</u> 、外部のセキュリティ専門家からの助言も含む、 <u>強固なセキュリティ機能の構築</u>
⑥ダウンロード済みのデータへの対応	研究者がダウンロード済みのデータ（特に2024年の新規プロトコル以前）の迅速な <u>削除の確認</u> および監査
⑦参加者データのダウンロード防止	UKB-RAPからの参加者データのダウンロードを防ぐため、 <u>手動エアロックの検討と導入</u> 、並行して <u>自動(AI)エアロックの仕様を再検討</u>
⑧個人再識別リスクの評価	個人再識別のリスク、およびリスク低減に向けた対策を外部研究で実施（ <u>次世代AIモデルなどの最新のテクノロジーも考慮</u> ）
⑨リスク評価の見直し	戦略的な <u>リスクの認識を改め</u> 、リスクを許容範囲内に収めるための管理策を検討、短期的にはデータ漏洩や損失に着目

参加者との同意について

- ✓ 主なバイオバンク／コホートは参加登録時に包括的同意を取得し、研究開発へ利用
- ✓ 参加者への十分な情報発信（+同意撤回窓口も設置）と適切なセキュリティ管理で運営

同意内容	【英国】 UK Biobank	【英国】 Genomics England	【米国】 All of Us	【フィンランド】 FINBB／FinnGen	【シンガポール】 NPM／ PRECISE
形態	参加登録時に包括的同意（※1） 同意は初回のみだが、プロジェクト関連情報を参加者に随時提供、継続的な信頼関係を構築				
撤回	いつでも撤回可能（専用窓口有り）				
利用目的	健康医療・公衆衛生の基礎研究～製品開発 →データ販売を目的とした利用はNG				
	—	本人のゲノム医療	—	—	—
利活用 担い手	利活用の担い手は限定されていない 国内／海外、アカデミア／企業／公的機関など				
	運用上のルールで制限あり （国家としての制裁対象国、GDPR対応の有無など）				国内優先 外資製薬とは提携
子ども 代諾/ 同意	該当無し	generation study ✓ 出産前に同意 ✓ 本人が16歳に近づくと同意を打診予定	2023年より登録開始 ✓ 保護者の同意 ✓ 本人が18歳になると改めて同意が必要	該当無し	該当無し

（※1）研究テーマごとに参加者から同意を随時取得するダイナミックコンセンストもあるが、メリットもデメリットもあり、本発表で示す主なバイオバンク／コホートでの採用は見当たらない

0 1. <俯瞰> ライフサイエンス分野

0 2. 海外の主なバイオバンク／コホートの動向

[英国] UK Biobank、Genomics England

[米国] All of Us

[フィンランド] Finnish Biobank Cooperative / FinnGen

[シンガポール] National Precision Medicine (PRECISE-SG100K等)

0 3. バイオバンク／コホートの資金源と利活用環境の動向

0 4. 利活用による主な研究成果（論文数、基礎／創薬／AI医療）

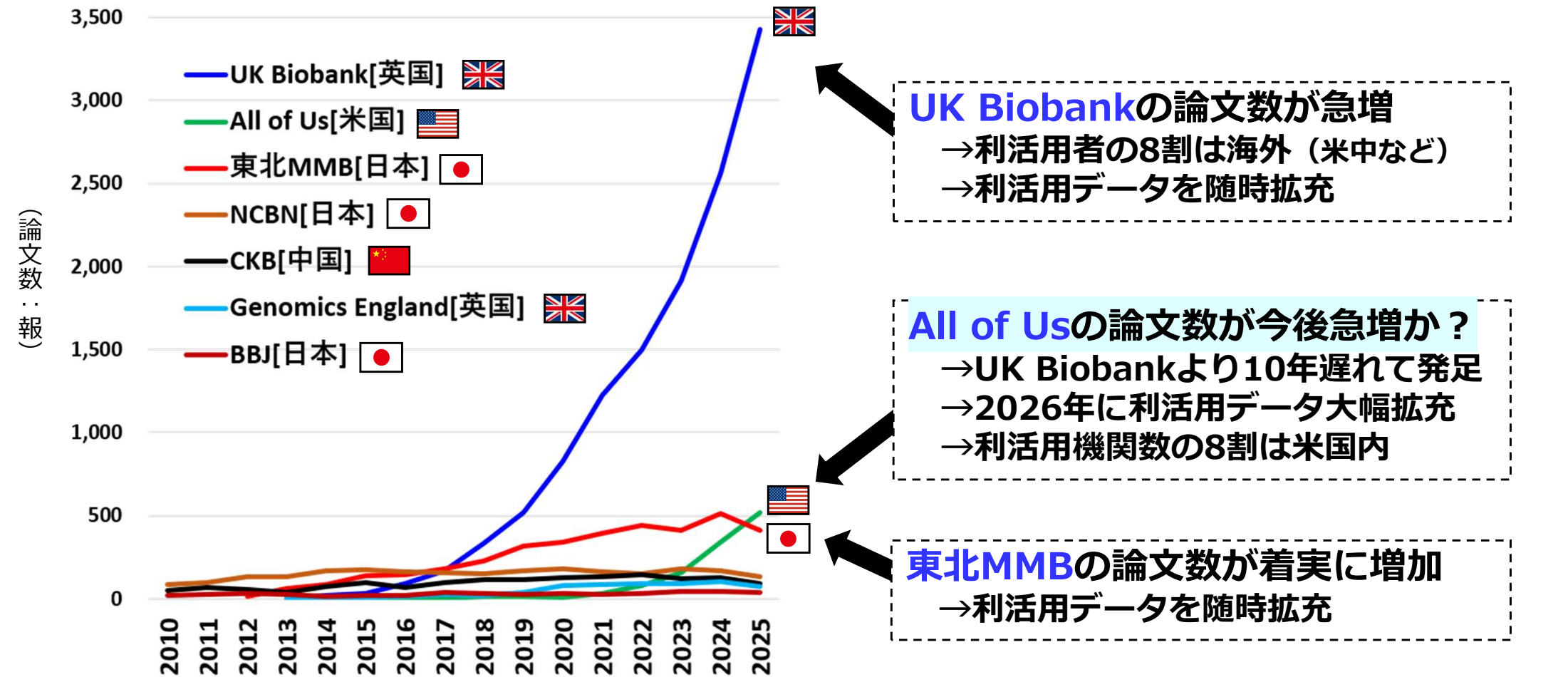
0 5. ライフサイエンスの潮流とバイオバンク／コホートの重要性

0 6. わが国で重要と思われる方向性

[補足] 参考資料

世界の主なバイオバンク／コホートの論文数の推移

- ✓ UK Biobankの論文数が急増 (データ利用者の8割は海外研究者)
- ✓ All of Usが大規模なデータ利活用を開始、これから論文数が急増すると思われる



- 各バイオバンクのHPに2026年8月4日にアクセスし、論文数の情報を入手 (各バイオバンクで集計・掲載基準が異なる可能性あり)
- 東北MMBについては、「東北MMBの論文数」と「外部研究者のバンク利活用論文リスト」が別々に公開されていたため合算した

への示唆：論文数を増やすこと自体は目的でないが、利活用の強化は重要

利活用による主な論文①：基礎医学



- ✓ 国内外で**基礎医学研究の成果**が多数報告、**英国／米国／日本などの国際共同研究**も多い
- ✓ **日本**からは**三世代コホートに基づく独自の成果**も

利活用基盤	掲載誌	概要	分野
TMM/BBJ/UKB (30万人男性)	Nature Medicine [2026]	日本人集団男性のY染色体の変異と疾患リスクとの関係を網羅的に解明	性差医学
UKB/AoU (49万人+25万人)	Nature [2026]	22の遺伝子(主に免疫系)が血中のEBVのレベルと関係することを発見、EBVの関連が示唆される疾患は多くそれらの予防・診断につながると期待	感染症
TMM (母子2.3万組)	Molecular Psychiatry [2026]	母親の周産期うつ状態と、幼児の自閉症スペクトラム関連指標の関係を解明、特に女兒において顕著な関係	小児発達
UKBほか (10万人+12.7万人)	Nature [2025]	一部の遺伝子変異型は、父親由来or母親由来のいずれかでリスクが異なることを発見（PRS解析の精緻化が期待）	性差医学
UKBほか (40万人+古代人1,600人)	Nature [2024]	南欧より北欧に多発性硬化症が多い理由は、5,000年前に東欧・中央アジアから北欧に移住した牧畜民（リスク遺伝子保有）の子孫である可能性	進化医学
UKB (3.9万人、MRI含む)	Nature Genetics [2024]	脳の大きさに影響を与える遺伝子が、パーキンソン病やADHDのリスクを高める	脳科学
TMM/BBJ/UKB (19.5万人以上)	Nature Genetics [2024]	日本人集団に多い非肥満2型糖尿病の遺伝的背景を解明	糖尿病
TMM (38,722人)	Nature Genetics [2024]	家族性先天性甲状腺機能低下症の発症に15番染色体の非コードゲノム異常が大きく関わることを発見	希少疾患
UKB (10万人、MRI含む)	Nature Medicine [2023]	臓器の生物学的年齢の評価と、特定の臓器が他臓器の老化に与える影響の解明	臓器連関 [老化]
UKB (4万人、MRI含む)	Science [2023]	脳の構造異常と心臓の不健康な変化の関連性を解明、両方に関連する遺伝子群も発見	臓器連関 [脳－心臓]

利活用による主な論文②：治療標的、創薬



- ✓ 疾患とゲノムの相関関係の発見から一歩踏み込んだ、**治療標的の同定も徐々に進展**
- ✓ **バイオバンク／コホートを活用した創薬が徐々に活性化**と思われる

利活用基盤	掲載誌	概要	分野
UKB/AoUほか (1,032,116人)	Nature [2026]	7,000人に1人のFNIP1遺伝子変異が、心血管疾患や代謝性疾患のリスクを約60%低下、FNIP1-KOマウスは良好な代謝状態へと変化	心血管・代謝疾患
TMMほか (54,212人)	J. Clinical Investigation [2026]	拡張型心筋症患者サンプルとTMMデータを統合解析、東アジア集団に高頻度なSGCB遺伝子のスプライシング部位の変化・機能喪失が発症に関与	拡張型心筋症
UKB/FinGenn (45万人以上)	npj Dementia [2026]	アルツハイマー病におけるAPOE変異のうち、従来は中立的とされたε3がリスク因子であることを新発見（ε4はリスク因子、ε2は保護因子）	アルツハイマー病
UKB (132,552人)	Nature [2025]	慢性疼痛関連遺伝子SLC45A4の発見、同遺伝子が選択的な細胞膜ポリアミン輸送体に関与していることを発見	慢性疼痛
AoUほか (23.5万人以上)	npj digital medicine [2024]	電子カルテをChatGPT(GPT-4)で分析、メトホルミン／シンバスタチン／ロサルタンがADリスク低下と関連することを短時間で発見	AI創薬 (AD)
UKB/FinGenn (40万人以上)	Blood [2023]	真性多血症とヘプシジン発現との関係を解明、マウスにおいてヘプシジン発現を抑制するTMPRSS6遺伝子をsiRNAで阻害すると病態改善	真性多血症
UKBほか (50万人+a)	NEJM [2022]	肝臓の脂質滴の構造タンパクCIDEBの特定のバリエーションが肝疾患保護効果を示すことを発見、siRNAでCIDEBを抑えると脂質滴の蓄積阻害を確認	肝疾患
UKB (362,679人)	Nature Communications [2022]	ウェスト／ヒップ比に関連するexomeを同定、肝細胞がんアクチビンEをコードするINHBEの機能喪失変異がウェスト／ヒップ比の低下と関連	肥満
UKBほか (43万人+a)	Science [2021]	英国・米国・メキシコの65万人のexomeで、肥満関連遺伝子GPR75を発見、KOマウスで抗肥満などを確認	肥満

【創薬】UK Biobankが貢献したゲノム創薬シーズが登場

- ✓ UK Biobankを活用した研究成果に基づく、ゲノム創薬の臨床試験が徐々に増加
- ✓ 創薬には時間を要するためインパクトの大きな上市事例の登場はあと5年はかかる

遺伝子	ヒト遺伝学と疾患の発見	上市／開発段階	名称	創薬モダリティ	疾患	開発元	
GPR75	2021年 Science	IND	OB-002	低分子医薬	肥満	ORION	カナダ
		前臨床	OB-003	ペプチド医薬(経口)	肥満	ORION	カナダ
		前臨床	MW-401	低分子医薬	肥満	Mwyngil	米国
		前臨床	BEBT-809	低分子医薬	肥満	必贝特医药股份(BeBetter Med)	中国
CIDEB	2022年 NEJM	P1/2	ALN-CIDEB	核酸医薬	MASLD/MASH	Alnylam／Regeneron	米国
		P1/2	BEBT-701(※)	核酸医薬	MASH	必贝特医药股份(BeBetter Med)	中国
INHBE	2022年 Nat Commun	P2	WVE-007	核酸医薬	肥満	WAVE	米国
		P1/2	ARO-INHBE	核酸医薬	肥満	Arrowhead	米国
		P1	ALN-6222	核酸医薬	肥満	Alnylam	米国
TMPRSS6	2023年 BLOOD	P2	Divesiran	核酸医薬	真性多血症	Silence	英国
		P1	BEBT-507	核酸医薬	真性多血症	必贝特医药股份(BeBetter Med)	中国

※ 二重標的型siRNA（CIDEB／HSD17B13）

【参考】(ゲノム)創薬は有望だが、発見から上市まで10年近くかかる



- ✓ ゲノム創薬の**ブロックバスター**が複数存在、それらは**最初の発見から上市まで10年以上**
- ✓ **核酸医薬**、**遺伝子治療**など、**DNA/RNAを直接制御する創薬モダリティ**の開発も活発

遺伝子	ヒト遺伝学と疾患の発見	上市／開発段階	名称	創薬モダリティ		疾患	開発元
PCSK9	約10年 2003年 Nat Genetics	2015年	Evolocumab	抗体医薬	33億\$ [2030]	家族性／高リスク高コレステロール血症	Amgen
		2015年	Alirocumab	抗体医薬	8億\$ [2030]	家族性／高リスク高コレステロール血症	Regeneron／Sanofi
		2022年	Inclisiran	核酸医薬	32億\$ [2030]	家族性／高リスク高コレステロール血症	Alnylam／Novartis
		2024年[中国]	Ebronicumab	抗体医薬	1億\$ [2030]	家族性／高リスク高コレステロール血症	康方生物(Akesobio)
		2025年[中国]	Tafocicimab	抗体医薬	3億\$ [2030]	家族性／高リスク高コレステロール血症	信达生物製薬
		2025年[中国]	Recaticimab	抗体医薬		家族性／高リスク高コレステロール血症	江苏恒瑞製薬
		2025年	Lerodalcibep	タンパク医薬		家族性／高リスク高コレステロール血症	LIB Therapeutics
		P3	MK-0616	ペプチド医薬 (経口)		家族性／高リスク高コレステロール血症	Merck
		P2	RBD7022	核酸医薬		家族性／高リスク高コレステロール血症	瑞博生物
		P1	Verve-102	in vivo遺伝子治療(ゲノム編集)		家族性高コレステロール血症	Verve
ANGPTL3	約10年 2010年 NEJM (※1)	IND	STX-115	in vivo遺伝子治療(ゲノム編集)		高リスク高コレステロール血症	Scribe
		2021年	Evinacumab	抗体医薬	3億\$ [2030]	家族性高コレステロール血症	Regeneron
		P3	Zodasiran	核酸医薬		家族性高コレステロール血症	Arrowhead
		P2	ALN-ANG3	核酸医薬		心血管疾患など	Alnylam／Regeneron
		P2	LNA043	タンパク医薬		変形性関節症	Novartis
		P2	Solbinsiran	核酸医薬		難治性脂質異常症	Dicerna／Eli Lilly
		P1	CTX-310	in vivo遺伝子治療(ゲノム編集)		混合型脂質異常症	CRISPR therapeutics
		P1	Verve-201	in vivo遺伝子治療(ゲノム編集)		家族性高コレステロール血症	Verve

※1：2002年、三共(株)の研究者が低脂血症マウスで遺伝子同定[Nat Genetics]

利活用による主な論文③：診断予測モデル[AI含む]



- ✓ 利活用基盤のゲノム・オミクス・医療・画像データを活用したAIモデル開発が活発
- ✓ 外部で開発したAIモデルを、利活用基盤で検証するケースも多くみられる

利活用基盤	掲載誌	概要	分野
UKB (197,264人)	Nature Medicine [2026]	20項目の簡単な測定値に基づく、肥満関連の18疾患（糖尿病、心疾患等）の発症リスク予測AIモデル「OBSCORE」を開発	AI予測モデル (肥満合併症)
UKBほか (45,623人+α)	Nature Biomedical Engineering [2026]	米国内の心血管疾患患者のMRI画像データ(19,041人)で開発された39種類の心血管疾患診断用AIモデルをUK Biobankで検証	AI診断モデル (心血管疾患)
AoU (236,393人)	J. American College of Cardiology [2026]	8つの慢性心血管疾患の遺伝的リスク検査(PRS)を開発、患者自己負担で提供開始 [心房細動／冠動脈疾患／2型糖尿病／高リポタンパク質(a)血症／重度の高コレステロール血症／重度の高血圧／胸部大動脈瘤／静脈血栓塞栓症]	PRS (心血管疾患)
AoU/MVPほか (7.4+58.5万人)	Nature Cancer [2026]	Million Veterans Programのデータ(58.5万人)で開発された前立腺がんリスク予測ツール「P-CARE」を、All of Usで検証 →現在、臨床試験を推進中 (5,000人、NCT05926102)	AI診断モデル (前立腺がん)
UKB (467,368人)	Diabetes Care [2025]	G6PD欠損(黒人男性の7人に1人、白人男性の1万人に1人)が血糖値を実際よりも低く見せてしまい、黒人男性の糖尿病検査に悪影響	民族差/診断 (糖尿病)
BBJ/AoU (428,452人)	Nature [2025]	AIを用い2型糖尿病の遺伝的要因を8パターンに分類（肥満やインスリン分泌関連）、各要因と糖尿病合併症のリスクを解明	PGS (糖尿病合併症)
UKB (40万人)	Nature [2025]	1,000種類以上の慢性疾患の発症確率を最大で20年先まで予測可能なAIモデル「Delphi-2M」を開発、190万人のデンマーク人の外部データでの検証も実施済み	AI予測モデル (疾患全般)
UKB (38,309人：MRI)	nature machine intelligence [2025]	心臓の構造・動的変化を示すAIモデル「MeshHeart」を開発、UK Biobankの心臓MRIデータで検証	AI予測モデル (心臓)

【診断・予測[AI含む]】社会実装に至った主な事例

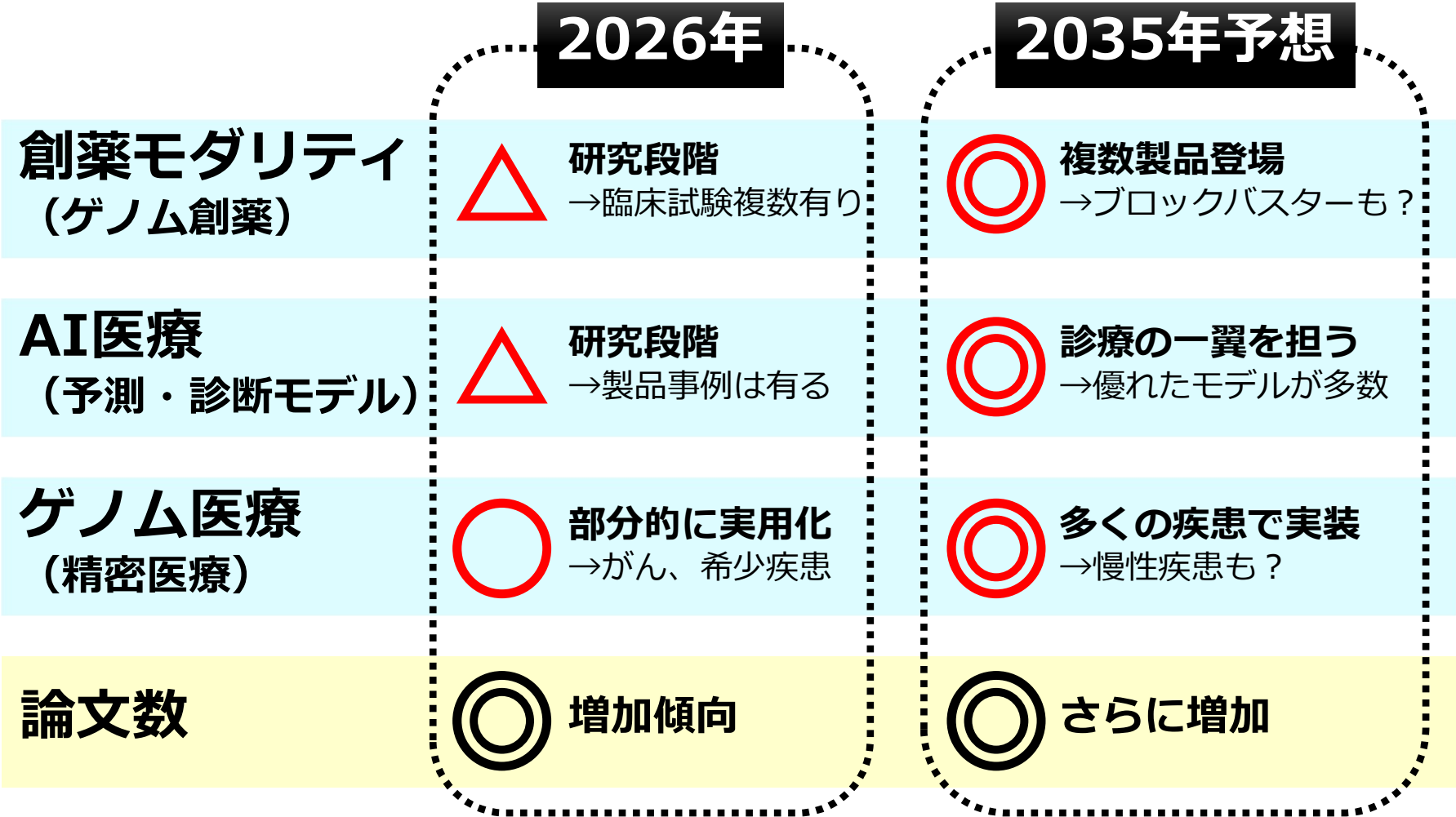
✓ バイオバンク／コホート利活用基盤が、 診断・予測[AI含む]技術 の確立に貢献		
社会実装の方向性	バイオバンク／コホートの貢献	世界市場
① がん遺伝子パネル検査 1. 検査用のパネルの設計 2. 検査結果の解釈の高精度化 →日本/米国/欧州等において、 医療提供インフラへの実装が拡大中	✓ 世界各国の がん研究 で日々蓄積される膨大な知見が根底にある上で、 <u>一定の貢献</u> 例：英国（UKB、GEL等） 例：日本（東北MMB、BBJ等）	約1兆円？
② 未診断疾患医療 1. ゲノム解析等による診断 2. 原因遺伝子同定&治療法開発へ	✓ <u>確定診断へ貢献</u> 例：英国、日本、米国など ✓ これから ゲノム創薬 への貢献も？	-
③ 診療ガイドラインの改定 1. ゲノム・遺伝子診断	✓ <u>貢献した事例が複数有り</u> 例：英国、日本、米国など	-
④ AI予測・診断モデル 1. 画像診断用AI：迅速・高精度 2. AI疾患予測モデル（マルチデータ）	✓ 現時点で <u>貢献した事例は僅か</u> だが、 <u>これから急増する可能性が高い</u> 【事例】カナダのCircCircle Cardiovascular Imaging社 ・AI心臓画像診断モデル（UKBで検証） ・現在、90カ国以上、約2,000病院で使用	(市場全体) 数千億円～1兆 以上？

バイオバンク／コホート利活用による成果の状況と展望（世界）

- ✓ 現時点で、論文数が多いが成果の社会実装は限定的（海外＆日本で共通する傾向）
- ✓ 2035年、創薬モダリティ、AI医療、ゲノム医療において成果の社会実装が進むと期待

社会実装

知的基盤



英国の政策文書に見る、バイオバンク／コホートの位置づけ

- ✓ UK BiobankとGenomics Englandは英国の国家戦略上の重要基盤
- ✓ 2035年の目標実現に向けて着実に推進中



2025年7月3日公開
10 Year Health Plan for
England: fit for the future

<https://www.gov.uk/government/publications/10-year-health-plan-for-england-fit-for-the-future>

→英国の保健医療10カ年計画



2025年7月16日公開
The UK's Modern
Industrial Strategy
“Life Science Sector Plan”

<https://www.gov.uk/government/publications/life-sciences-sector-plan>

→英国の産業戦略8分野の1つ、
ライフサイエンス分野の文書

医療改革に向けた5つの賭け（2035年目標）

1. あらゆる健康・医療・ゲノムデータの安全な流通と利活用
2. AIが患者と医療従事者のアシスタントへ
3. ゲノミクスに基づく予防的個別化医療
4. ウェアラブルデバイスで個人の健康管理
5. ロボットの実装（手術、病院・薬局業務）

行動計画 9（2035年目標）

ゲノムが全ての医療介入の50%に貢献

- ★UK Biobank（2030年目標）
 - ・ 50万人マルチオミクスデータ基盤構築
 - ・ 紐付けた医療情報を活用し価値最大化
- ★Genomics England（2030年目標）
 - ・ 50万人以上のゲノムデータ基盤構築
- ★Our Future Health（2030年目標）
 - ・ 500万人規模のコホート構築など

0 1. <俯瞰> ライフサイエンス分野

0 2. 海外の主なバイオバンク／コホートの動向

[英国] UK Biobank、Genomics England

[米国] All of Us

[フィンランド] Finnish Biobank Cooperative / FinnGen

[シンガポール] National Precision Medicine (PRECISE-SG100K等)

0 3. バイオバンク／コホートの資金源と利活用環境の動向

0 4. 利活用による主な研究成果（論文数、基礎／創薬／AI医療）

0 5. ライフサイエンスの潮流とバイオバンク／コホートの重要性

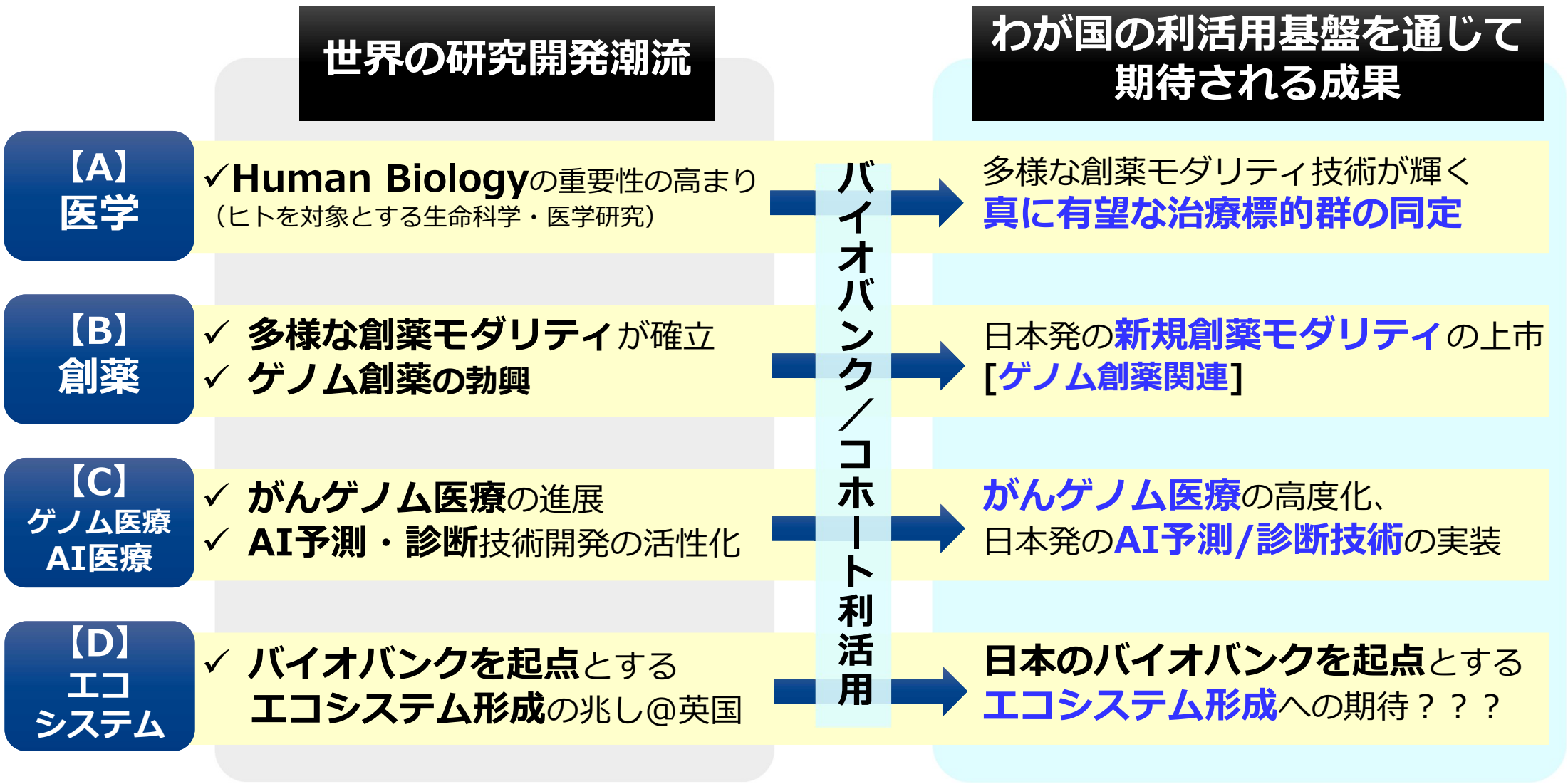
0 6. わが国で重要と思われる方向性

[補足] 参考資料

世界の研究開発潮流と、わが国の利活用基盤を通じて期待される成果



✓ わが国のバイオバンク／コホート基盤の利活用を通じ、**さまざまな方向性の成果**が期待



【A】 ライフサイエンス～創薬の現状、Human Biologyの重要性

- ✓ 創薬モダリティ技術は劇的に進化した、一方で真に有望な治療標的の発見はゆるやか
- ✓ Human Biologyの推進による、ヒト疾患の本質的理解に基づく治療標的の発見が課題

	現状	今後
基礎医学	【ボトルネック化しつつある？】 ✓ 真に有望な治療標的の発見はゆるやか ✓ AIに期待だが(ヒト)データが圧倒的に不足	Human Biologyの推進 ➢ ヒト疾患メカニズムの解明 ➢ 治療標的の探索 & 妥当性評価
創薬モダリティ	【劇的に進化、活発な取組み】 ✓ AI創薬技術が登場[例：AlphaFold] ✓ 多様なモダリティが確立	各国とも公的資金に加え 巨額の民間資金も投入 ➢ モダリティの開拓/融合/洗練 ➢ モダリティの競合/役割分担
前臨床	【効率化への期待は大きい】 ✓ 世界的に動物試験は縮小傾向 ✓ 臨床予測性の高い系は限定的	➢ MPS/NAMsの開発 ➢ レギュラトリーサイエンス
臨床試験	【今なお巨額のコストを要する】 ✓ 数百-数千億、数年-10年 ✓ 新型モダリティはGMP製造困難	➢ リアルワールドデータ活用 ➢ GMP製造基盤の確立

【A】わが国におけるHuman Biology研究基盤の強化

- ✓ わが国は、**実験動物（マウス等）の研究**において**現在も世界トップ集団**
- ✓ 医薬品開発など出口を見据えると、**ヒトを対象とした研究開発の強化が喫緊の課題**

【例】論文数から見るわが国の立ち位置

◆わが国は、**モデル動物研究で高い順位**にあるが、
ヒト研究では後塵を拝する傾向がある

表. 論文数平均順位（日本、発生/神経/免疫分野を算出）

	91'-95'	01'-05'	11'-15'	21'-25'
モデル動物	2位	2位	3位	3位
ヒト	3位	3位	5位	7位

Scopus使用、2026年1月11日検索実施



創薬・医療技術開発を進める上で、**「ヒト」を対象とした研究は必須**



『Human Biology』研究基盤の強化

- ① **大学病院(医学部)の研究環境の整備・強化**
- ② **ヒト生体試料／医療情報へのアクセス改善**：大学病院と他学部の連携等
- ③ **バイオバンク／コホート基盤の整備**
- ④ **ディープクリニカルデータ基盤の整備**：CLIDAS等

【B】創薬における「ゲノム」の重要性の高まり ～ゲノム創薬へ～



✓ ヒト疾患とゲノム異常との関係性が明らかになっている場合、創薬の成功率は高い

- 1) ヒト遺伝学的なエビデンスがある場合、フェーズ1から上市に至る可能性が { 約2倍 [Nature Genetics, 2015] 約2.6倍 [Nature, 2024] }
- 2) 2021年にFDAが承認した66%の医薬品(33/50)について、適応症(or表現型)と治療標的タンパク等の遺伝子との関係性が見出されていた [Nature Reviews drug discovery, 2022]
- 3) 核酸(RNAなど)の塩基配列に特異的に作用する、「核酸医薬」の開発で世界を先導するAlnylam社の開発成功率は非常に高い[下表]

成功率 (フェーズ移行)	Alnylam社	一般的な製薬企業
フェーズ1 → フェーズ2 [※1]	91%	52%
IND → フェーズ3好成績/上市 [※2]	60% <	10%

[※1]Alnylam社2022年CRLレポート、[※2]Alnylam社2023年CRLレポート

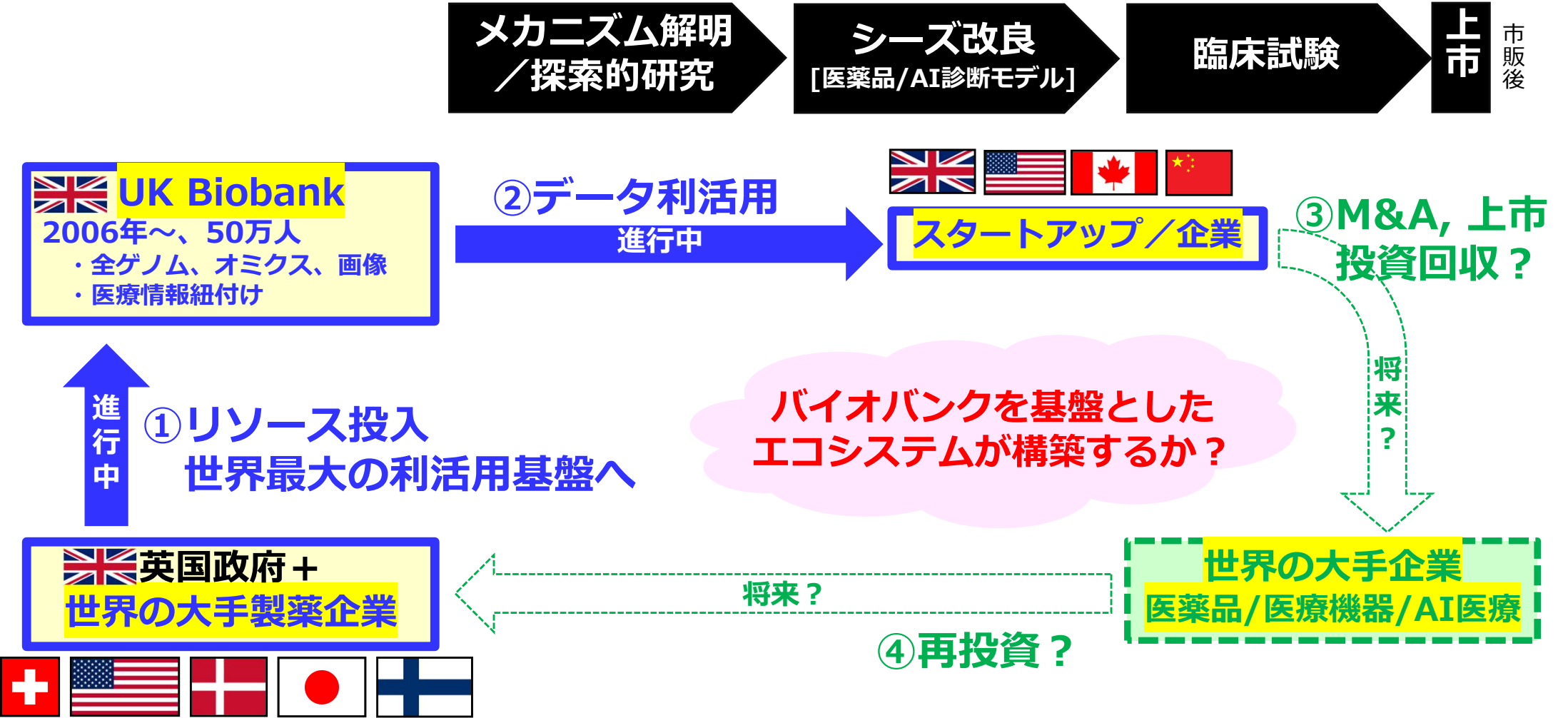
<補足>

- 現在、ほぼ全てのライフサイエンス研究に、大なり小なり「ゲノム」研究も組み込まれている
- 本発表では「ヒト疾患とゲノム異常の発見を起点として始まった創薬」をゲノム創薬とする

【D】 バイオバンク/コホートを起点とするエコシステムの兆し@英国



✓ UK Biobankを起点とした研究開発エコシステムが成立する可能性



0 1. <俯瞰> ライフサイエンス分野

0 2. 海外の主なバイオバンク／コホートの動向

[英国] UK Biobank、Genomics England

[米国] All of Us

[フィンランド] Finnish Biobank Cooperative / FinnGen

[シンガポール] National Precision Medicine (PRECISE-SG100K等)

0 3. バイオバンク／コホートの資金源と利活用環境の動向

0 4. 利活用による主な研究成果（論文数、基礎／創薬／AI医療）

0 5. ライフサイエンスの潮流とバイオバンク／コホートの重要性

0 6. わが国で重要と思われる方向性

[補足] 参考資料

海外の利活用基盤強化の方向性と、わが国で重要と思われる方向性



- ✓ わが国において、ゲノム(オミクス)データと医療情報の統合的な利活用基盤の整備が重要
- ✓ 利活用システム環境、特にセキュリティの強化も重要な課題

		海外の利活用基盤強化の方向性	わが国における重要性
先端計測データ	ゲノム	全参加者の全ゲノム[ショートリード]	完了
		全ゲノム[ロングリード]	● 特に重要
	オミクス	プロテオーム[Olink®、SomaScan®等]	● 特に重要
		エピゲノム	● 重要
		トランスクリプトーム	-
		メタボローム	-
	画像	MRI画像[脳・全身] × 経時変化(複数回)	着実に進行中
環境データ[exposome]		生活環境データ[食事栄養、運動、住環境等]	着実に進行中
医療情報	医療情報基盤との紐付け		● 特に重要
	非構造化データ[自由記述欄など]解析		● 特に重要
利活用システム環境 ～利便性とセキュリティ～	Data-visiting解析環境		着実に進行中
	セキュリティ強化 →エアロック実装に向けた相応のリソース投入		● 特に重要

【まとめ】わが国で重要と思われる方向性

- ① データ利活用基盤のデータ充実
 - ★ゲノム・オミクス、画像
 - ★医療情報（非構造化データ含む）
 - ② データ利活用基盤のセキュリティ強化
 - ③ データ基盤の利活用研究を推進する**研究者層の育成**
 - ④ データ基盤の利活用を前提とした**研究開発テーマの公募・支援**
 - ⑤ **国内・海外企業との更なる連携強化**
- 前頁を参照

0 1. <俯瞰> ライフサイエンス分野

0 2. 海外の主なバイオバンク／コホートの動向

[英国] UK Biobank、Genomics England

[米国] All of Us

[フィンランド] Finnish Biobank Cooperative / FinnGen

[シンガポール] National Precision Medicine (PRECISE-SG100K等)

0 3. バイオバンク／コホートの資金源と利活用環境の動向

0 4. 利活用による主な研究成果（論文数、基礎／創薬／AI医療）

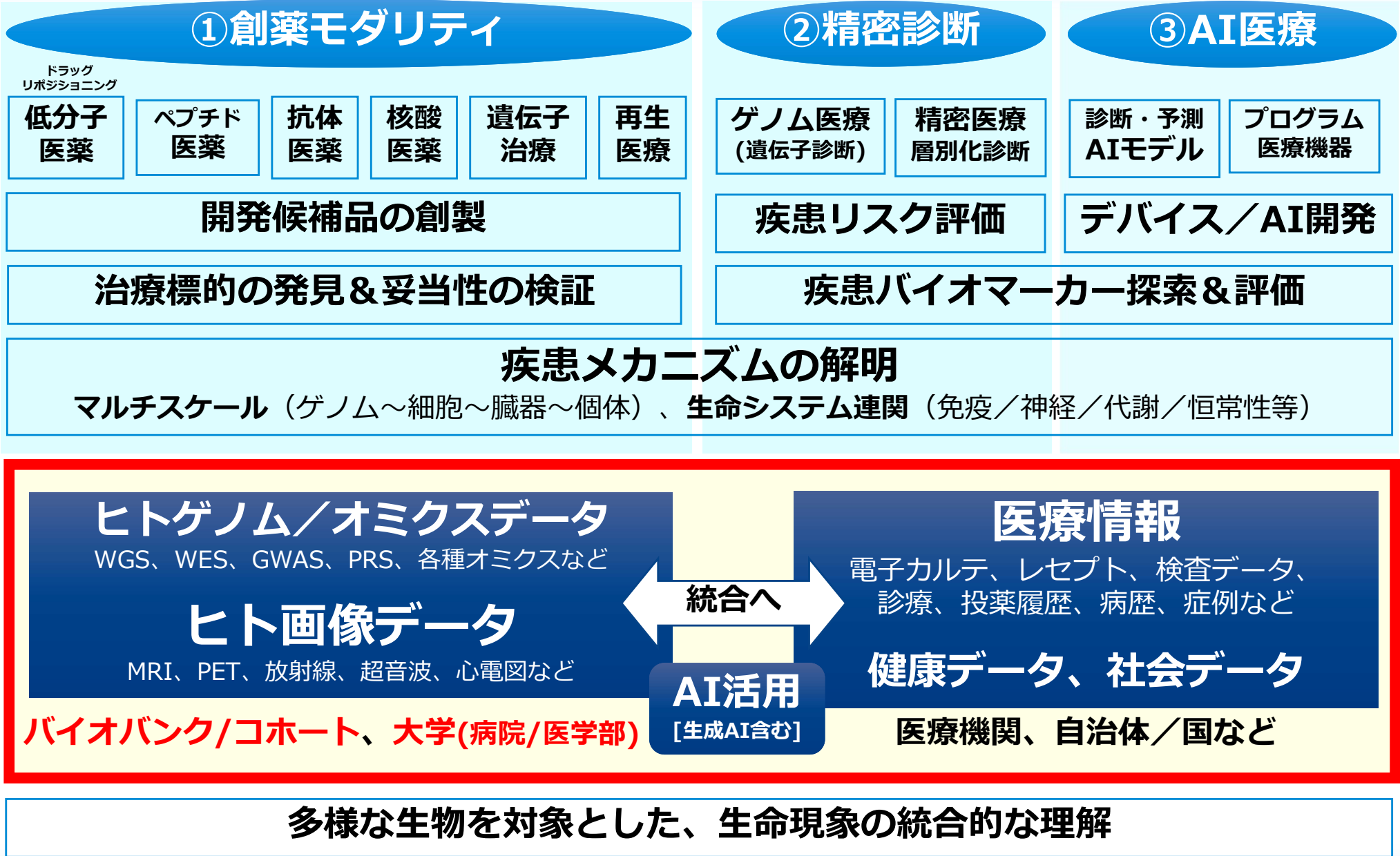
0 5. ライフサイエンスの潮流とバイオバンク／コホートの重要性

0 6. わが国で重要と思われる方向性

[補足] 参考資料

【俯瞰図】 医学研究と医療応用

社会
臨床開発
基礎医学
研究基盤
科学生命



【英国】 Genomics England [1/2]

- ✓ 英国の医療システムとの結びつきが非常に強く、英国のゲノム医療推進の中核を担う
- ✓ 新生児を対象としたGeneration Studyを新たに開始

項目	概要
① 参加者	15万人以上（現在も拡大中） [1] 100k Genomes Project（2013～18）：9万人（がん1.7万人、希少疾患7.3万人） [2] Genomic Medicine Service（2018～）：現時点で3.9万人（小児のがん/遺伝性疾患、成人の希少がん） [3] Generation Study（2024～27）：現時点で2.5万人（新生児）→10万人目標、200疾患の診断とゲノム収集
② 推進体制 資金	✓ 英国保健社会福祉省が全額出資しGenomics England社が設立、同社設立の目的は ・国民保健サービス(NHS)にゲノム医療を日常的な医療に実装 ・10万人の全ゲノム解析 ←達成済み、次は50万人を目標に活動中 ✓ 国民保健サービス(NHS)と提携し各プロジェクトを推進 ・27の医療グループ(NHS財団トラスト)で構成される、国内7地域のゲノムハブ
③ 調査方法	[1] 100k Genomes Project： ・医療情報：NHSが保有するデータ、GPデータ、入院、検査／画像、がん登録（がん患者のみ） ・生体試料：血液、腫瘍組織（がん患者）、希少疾患の場合は患者＋両親から収集 [2] Genomic Medicine Service： ・医療情報：NHSが保有するデータ、GPデータ、入院、検査／画像、 ・生体試料：血液、腫瘍組織（がん患者）など [3] Generation Study：妊娠中に参加登録 ・妊婦検診記録 ・医療情報[新生児～子ども～]：NHSが保有するデータ、GPデータ、入院、検査／画像、 ・生体試料：出生直後に新生児の血液サンプル収集 →全ゲノム解析を予定

【英国】 Genomics England [2/2]

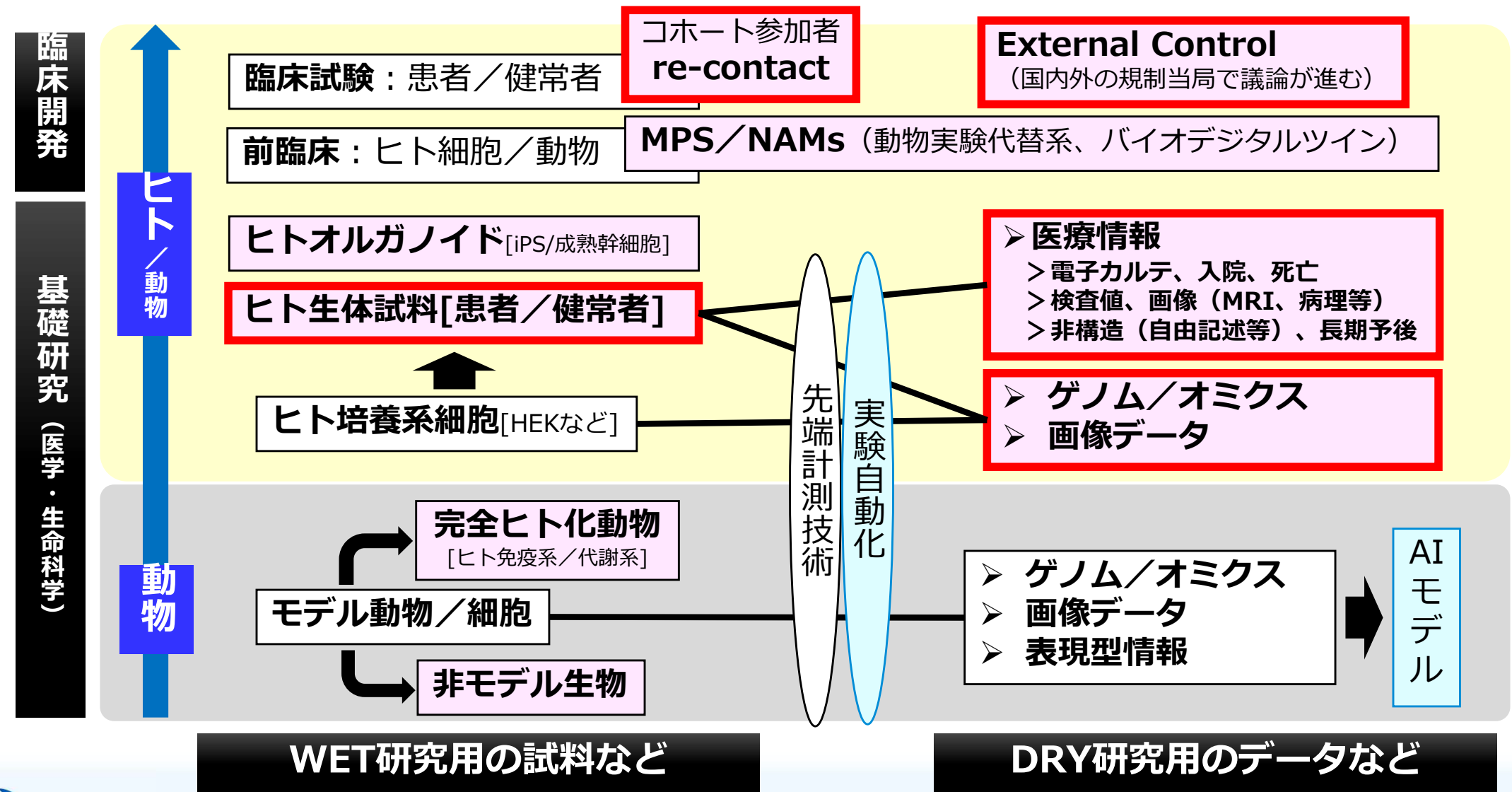
✓ 主に**全ゲノムデータと医療情報基盤の利活用**が可能（それ以外のオミクスなどは限定的）

項目	概要										
	• National Genomic Research Library (NGRL)にデータが保管 • Genomics England Research Environmentでデータ利活用可能 →「100k Genomes Project」と「Genomic Medicine Service」のデータが公開中										
④ 利活用 可能な データ	<table><tr><th>種類</th><th>概要</th></tr><tr><td>ゲノム オミクス</td><td> 【1】 100k Genome Project : 90,173人、完了 ✓ 全ゲノム（がん[32,748件]、希少疾患[72,537件]） ✓ トランスクリプトーム（希少疾患[7,840件]） 【2】 Genomic Medicine Service : 38,728人分、拡充中 ✓ 全ゲノム（がん[4,468件]、希少疾患[36,500件]） ◆現時点でロングリードは800件程度 →希少疾患[500件]、がん[100件]、COVID-19関連[200件] </td></tr><tr><td>医療情報</td><td>✓ 全参加者の医療情報（希少疾患患者の親族含む）</td></tr><tr><td>画像</td><td>✓ がん画像データ : 7,330件</td></tr><tr><td>基本情報</td><td>✓ 参加登録時の各種情報、アンケート・調査票</td></tr></table>	種類	概要	ゲノム オミクス	【1】 100k Genome Project : 90,173人、完了 ✓ 全ゲノム（がん[32,748件]、希少疾患[72,537件]） ✓ トランスクリプトーム（希少疾患[7,840件]） 【2】 Genomic Medicine Service : 38,728人分、拡充中 ✓ 全ゲノム（がん[4,468件]、希少疾患[36,500件]） ◆現時点でロングリードは800件程度 →希少疾患[500件]、がん[100件]、COVID-19関連[200件]	医療情報	✓ 全参加者の医療情報（希少疾患患者の親族含む）	画像	✓ がん画像データ : 7,330件	基本情報	✓ 参加登録時の各種情報、アンケート・調査票
種類	概要										
ゲノム オミクス	【1】 100k Genome Project : 90,173人、完了 ✓ 全ゲノム（がん[32,748件]、希少疾患[72,537件]） ✓ トランスクリプトーム（希少疾患[7,840件]） 【2】 Genomic Medicine Service : 38,728人分、拡充中 ✓ 全ゲノム（がん[4,468件]、希少疾患[36,500件]） ◆現時点でロングリードは800件程度 →希少疾患[500件]、がん[100件]、COVID-19関連[200件]										
医療情報	✓ 全参加者の医療情報（希少疾患患者の親族含む）										
画像	✓ がん画像データ : 7,330件										
基本情報	✓ 参加登録時の各種情報、アンケート・調査票										

研究用の生体試料・データとバイオバンク／コホートの重要性

バイオバンク
／コホート

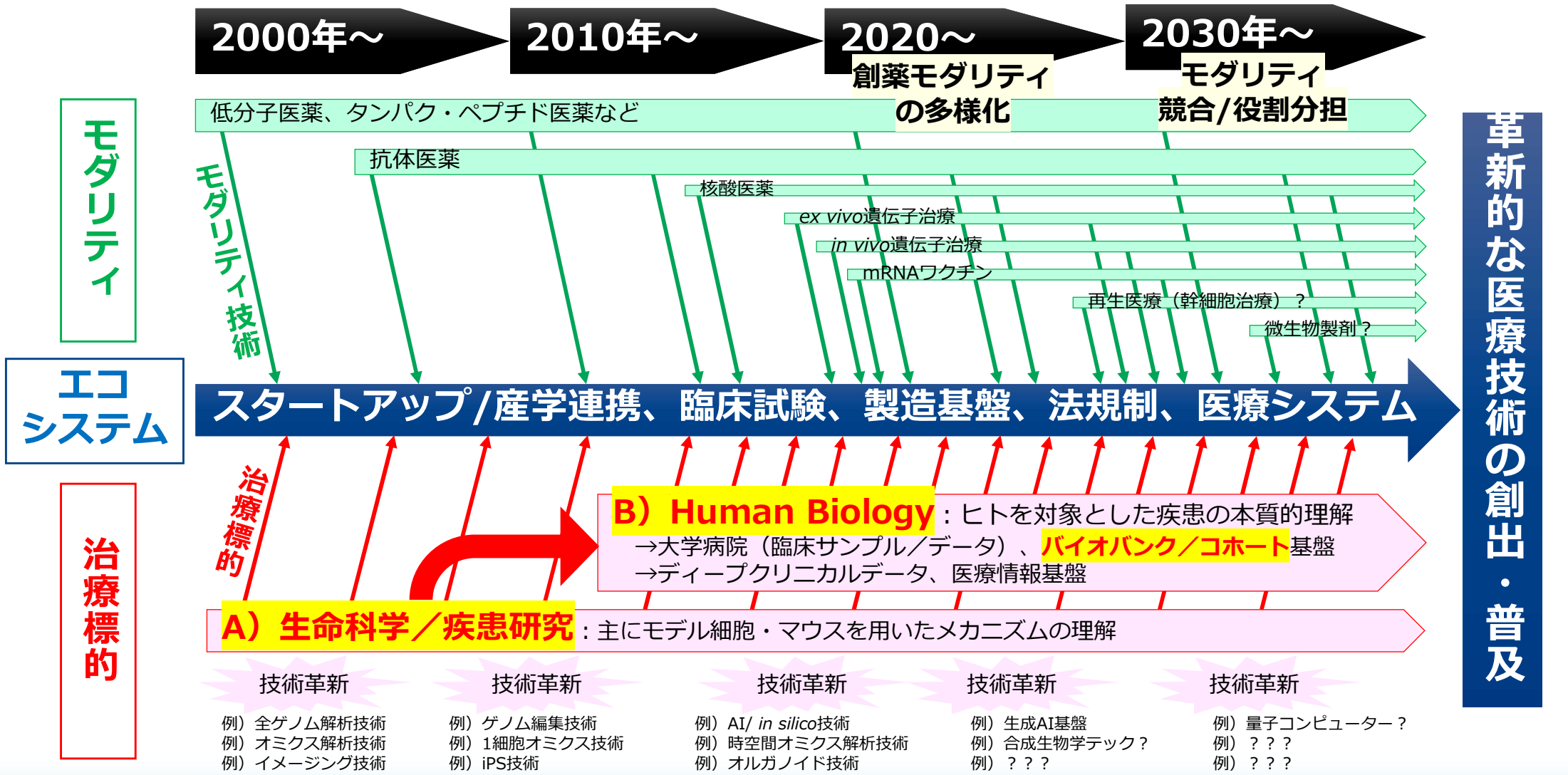
✓ ヒト生体試料／データを活用しヒト疾患を本質的に理解することで医療技術開発を加速するHuman Biologyが世界的な潮流へ、バイオバンクの重要性が大きく高まっている



創薬モダリティ技術開発の過熱、Human Biologyの重要性の高まり



- ✓ 創薬モダリティの多様化は一段落しつつあり、治療対象疾患の開拓が課題に
- ✓ 改めて疾患メカニズム／治療標的研究（≒Human Biology）の重要性が高まっている



ヒトを対象とした、生命科学研究～疾患研究の活性化



✓ 多くの基礎研究領域が「実験動物（マウス等）の研究」から「ヒトを対象とした研究」へ

Human Biology
ヒトを対象とした
生命科学/医学研究

- ⑰ヒト生物学／ヒト医学&疾患：マウス生物学からヒト生物学への転換
・ヒト研究基盤[医療情報、オミクス/画像、サンプル]、ヒト実験系[ヒト化動物、Organ-on-a-Chip、疾患iPS]、ヒト計測技術[オミクス/イメージング]
- ⑱進化医学：多様な生物種とヒトの比較生物学
・多様な生物種に固有の生理現象/疾患のメカニズム、絶滅生物のバイオロジー[旧人類、絶滅動物]、技術基盤[iPS技術、ゲノム解析、オルガノイド]

分子細胞基盤 ①セントラルドグマ - ゲノム動的構造 - エピゲノム - RNA/スプライシング - 翻訳/翻訳後修飾 ②細胞内構造 - オルガネラ関連 - 生体相分離 - 細胞内混雑環境 - 細胞内外情報伝達 ③品質管理 - タンパク品質管理 - オルガネラ品質管理 - アポトーシス、細胞競合 - 人為的制御[PROTAC等] ④細胞記憶 - 長期免疫記憶 - 非免疫細胞記憶 - エピゲノム、液性因子、代謝、形態ほか	細胞～臓器関連 ⑤多臓器関連 - 臓器間分子ネットワーク - 臓器間神経ネットワーク - 脳腸関連、炎症反射 - 感覚器～脳～臓器 ⑥超生命体 - マイクロバイーム - バイローム - クオラムセンシング - 宿主－微生物叢相互作用 ⑦実質-間質細胞関連 - 臓器固有の間質細胞 - 実質×間質機能関連 - 細胞分化系譜 - 細胞多様性 ⑧代謝ネットワーク - 分子ネットワーク - 代謝エピジェネティクス - 代謝と細胞機能 - 代謝×免疫/神経/発生	生命システム関連 ⑨免疫システム - 免疫応答システム - 免疫ゲノム、レパトア - 臓器ローカル免疫 - 腫瘍免疫、疾患免疫学 ⑩神経システム - 神経システム基盤 - 中枢神経、高次脳機能 - 自律神経、末梢神経 - 神経×免疫/代謝/発生 ⑪発生システム - 発生メカニズム - 再生メカニズム - 幹細胞のバイオロジー - 修復×免疫システム関連 ⑫性スペクトラム ♂と♀の生物学 - 性決定・性差科学 - 性スペクトラムと恒常性 - 性スペクトラムと疾患	健康～疾患基礎 ⑬疾病横断的現象 3次リンパ組織 - がん微小環境 - 悪液質 - クローン性造血 ⑭加齢・老化 - 生命システムの老化 - 細胞老化、老化時計 - partial cell reprogramming - 細胞疲弊 ⑮栄養／運動 - 食／栄養の代謝制御 - 運動の分子機構 - 個別化栄養 - 健康と栄養／運動 ⑯睡眠／リズム - 睡眠の制御機構 - 冬眠／夏眠／休止状態 - 生体リズム／生物時計 - 非モデル生物[冬眠動物]	疾患メカニズム [1] がん [2] 認知症 [3] 精神神経 [4] 感染症 [5] 生活習慣 [6] 免疫/慢性炎症 [7] 小児 [8] 希少 - ほか
--	--	---	--	--

基礎生命科学 基礎医学 疾患科学～治療標的

多様な創薬モダリティとゲノム創薬

ゲノム創薬

治療

予防

赤：巨大市場を形成
青：市場未成熟
緑：研究段階



大分類	中分類
①低分子医薬	低分子化合物（化学修飾、人工骨格構造など） 天然化合物 特殊化合物（キメラ化合物、二重特異性化合物）
②タンパク/ペプチド医薬	生理活性タンパク・ペプチド タンパク・ペプチドコンジュゲート 融合タンパク・ペプチド 人工構造ペプチド（人工アミノ酸、特殊環状など） 細胞膜透過型ペプチド
③核酸医薬	アンチセンス核酸 siRNA 核酸アプタマー 核酸アジュバント miRNA／人工miRNA エピゲノム編集（＝核酸配列＋タンパクなど） RNA編集（＝核酸配列＋タンパクなど） tRNA
④抗体医薬	モノクローナル抗体 抗体コンジュゲート（ADCなど） 多重特異性抗体 低分子抗体（Fab, scFv, VHHなど） 免疫グロブリン製剤、抗体カクテル 機能性抗体（病態特異的結合など）
⑤mRNA医薬 （感染症以外）	人工構造mRNA 人工構造DNA
⑥in vivo 遺伝子治療	ウイルスベクター（AAV） ウイルスベクター（AAV以外） 非ウイルスベクター（VLP, LNP, pDNAなど） ゲノム編集治療（CRISPRなど、KO, KI, 修復など） in vivo CAR-T治療（ex vivo→in vivoへの転換） 人工合成ベクター、人工合成細胞

大分類	中分類
⑦ex vivo 遺伝子治療	造血幹細胞 免疫細胞（CAR-T） 免疫細胞（TCR-T） 免疫細胞（キラーT/NK/NKT/Treg/Mφなど） 組織細胞（神経細胞など） iPS由来細胞（iPS CAR-Tなど）
⑧細胞治療 [免疫細胞]	腫瘍浸潤T細胞 免疫細胞（キラーT/NK/Treg/樹状細胞など） iPS由来免疫細胞（キラーT/NK/NKTなど）
⑨細胞治療 ／臓器移植 [再生医療]	造血幹細胞（骨髄移植：造血幹細胞移植など） 培養組織シート（皮膚など） 組織幹細胞/体細胞（軟骨など） 間葉系間質細胞 ES/iPS由来細胞（臍細胞、神経細胞など） iPS由来培養立体臓器 異種移植/胚盤胞置換法（ブタなど）
⑩ウイルス製剤治療	腫瘍溶解ウイルス（ヘルペス、アデノなど） バクテリオファージ（天然or組換え）
⑪細菌製剤治療	マイクロバイオーム（FMT, FMT由来細菌など） 組換え細菌（サルモネラなど）、非組換え細菌 α線/β線核種（他のモダリティとの複合化）
⑫その他	ミトコンドリア移植 ホウ素薬剤（BNCT） 細胞様微粒子（EV/エクソソーム）
⑬ワクチン （mRNA以外）	病原体（弱毒化、不活化） 病原体由来分子（コンジュゲート、組換え、VLP、トキシノイド、ポリサッカライド、サブユニット） アデノウイルスベクターワクチン
⑭mRNAワクチン （感染症）	人工構造mRNA 人工構造DNA

創薬モダリティの潮流 ～主にゲノム創薬の観点から～

- ✓ 創薬モダリティの多様化が進み、それぞれが今後大きな市場を形成すると見込まれる
- ✓ ゲノム創薬では低分子医薬／ペプチド医薬／核酸医薬／抗体医薬／遺伝子治療が重要

1) 創薬モダリティが多様化、巨大な世界市場へ

表. ゲノム創薬と相性が良いモダリティ

モダリティ	トピックなど
①低分子医薬	核酸標的化、標的分子分解、AI創薬
②ペプチド医薬	細胞内標的ペプチド、AI創薬
③抗体医薬	ADC、多重特異的制御、AI創薬
④核酸医薬	[原理的に塩基配列特異的な制御が可能]
⑤遺伝子治療	ゲノム編集治療 (リスクとベネフィットのバランス)



【参考資料】
「創薬モダリティの潮流と展望」
(JST-CRDS、2025.2刊行)

- 2) Nature Medicine誌「2024年の医学を形作る臨床試験」
→PCSK9遺伝子治療（ゲノム創薬）、米国All of Us利活用（精密栄養）
- 3) 中長期的にはゲノム創薬における医療情報基盤の本格的な利活用がカギ
例：SIP3「統合型ヘルスケアシステムの構築」ほか
- 4) ゲノム等による診断：がんゲノム医療など

ゲノム研究の成果に基づく主な創薬（2010年代の発見）

✓ 2010年代の発見に基づくゲノム創薬の上市事例が徐々に生まれ始めている

遺伝子	ヒト遺伝学と疾患の発見	上市／開発段階	名称	モダリティ	疾患	開発元	
APOC3	2014年 NEJM	2024年	Olezarsen	核酸医薬	家族性カイロミクロン血症症候群	Ionis	7億\$ [2030]
		2025年	Plozasiran	核酸医薬	家族性カイロミクロン血症症候群	Arrowhead	7億\$ [2030]
		2026年	Olezarsen	核酸医薬	重度の高トリグリセリド血症	Ionis	
		P3	Plozasiran	核酸医薬	（重度の）高トリグリセリド血症	Arrowhead	
		P2	RBD5044	核酸医薬	高トリグリセリド血症	日博生命科学(Ribo)	
		P1	ALN-APOC3	核酸医薬	脂質異常症	Alnylam	
ASGR1	2016年 NEJM (※1)	P1	AMG 529	抗体医薬	心血管疾患	Amgen	
HSD17B13	2018年 NEJM	P2	ARO-HSD	核酸医薬	MASH	Arrowhead／GSK	
		P2	Rapirosiran	核酸医薬	MASH	Alnylam／Regeneron	
		P1/2	BEBT-701 (※2)	核酸医薬	MASH	必贝特医药股份(BeBetter Med)	
		P1	INI-822	低分子医薬	MASH	Inipharm	
AGTR2	2019年 J Cystic Fibrosis	P2	CFTX-1554	低分子医薬	末梢神経障害性疼痛	Confo／Eli Lilly	

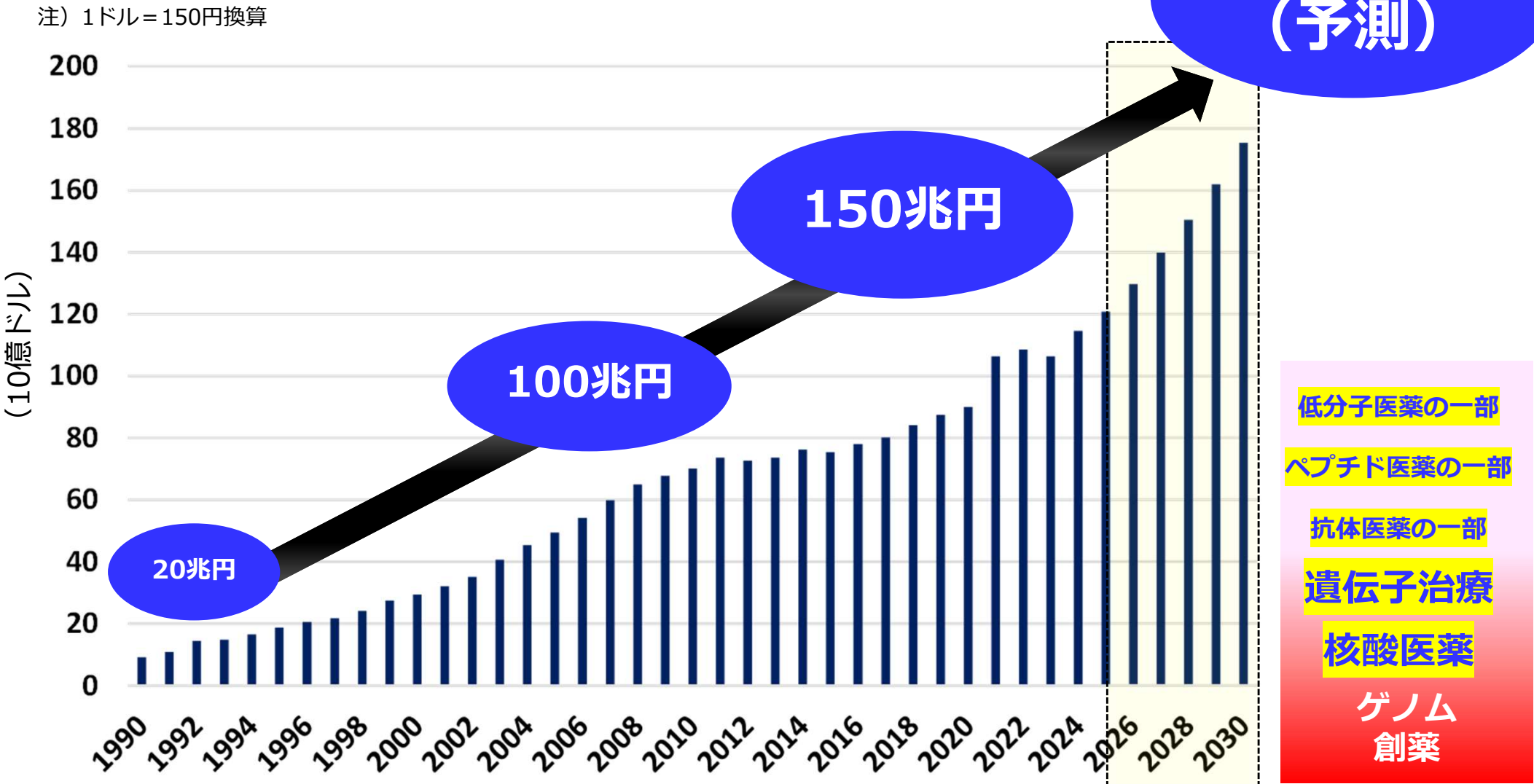
※1：1971年、ASGR1による糖タンパクのクリアランス機能をAshwellらが報告後、GalNac開発が進展し核酸医薬のDDS技術として幅広く実装
※2：二重標的型siRNA（CIDEB／HSD17B13）

[補足]ヒト遺伝学的なエビデンスに基づく、ドラッグリポジショニングの事例

SRD5A2：Finasteride（前立腺肥大 → 男性型脱毛症へ適応拡大）
IL23：Ustekinumab（乾癬 → クローン病へ適応拡大）
IL17A：Secukinumab（乾癬、関節リウマチ、非感染性ぶどう膜炎 → 強直性脊椎炎へ適応拡大）

医薬品の世界市場規模とゲノム創薬

✓ **ゲノム創薬**がこれからの医薬品市場で**一定の存在感**を示す



出典：EVALUATE社DBを参考にJST-CRDS作成

2025/26以降は推測値