

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム (B-Cure) の進捗・今後の在り方について

令和7年5月16日

文部科学省 研究振興局 ライフサイエンス課

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム(B-cure)

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

令和7年度予算額

43億円

(前年度予算額

43億円)



文部科学省

令和6年度補正予算額

10億円

現状・課題

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

事業内容

事業実施期間

令和3年度～令和7年度

③ゲノム医療実現推進プラットフォーム 14億円※（14億円）

- 先端ゲノム研究開発(GRIFIN)

- 公募型での研究開発の推進により、多因子疾患の発症・重症化予測・予防法開発に資する疾患解析や技術開発を実施するとともに、ゲノム研究者の裾野拡大を目指す

- ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

- バイオバンク横断検索システムの運用・高度化を実施

- 倫理的・法的・社会的側面に対する取組

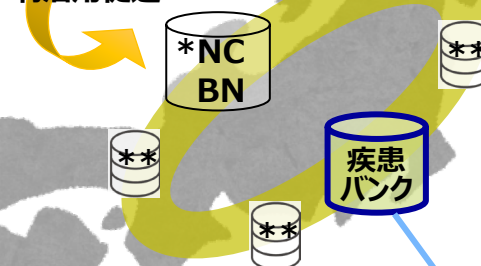
※①の大規模ゲノムデータ基盤の構築に必要な費用の一部を含む

④次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析 2億円（2億円）

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

生体試料
解析データ

利活用促進



全国の他のバイオバンクや、臨床医、異分野の研究者、民間企業等と幅広く連携

【事業スキーム】



①東北メディカル・メガバンク計画 (TMM) 22億円（22億円）

世界的にも貴重な家系情報を含む一般住民15万人の試料・健康情報を保有



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

連携強化

両バンクの協働により、疾患の予測・予防や治療に資する利活用研究を促進

②ゲノム研究バイオバンク (BBJ) 5億円（5億円）

27万人、44万症例、51疾患の試料・臨床情報を保有



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

*NCBN：ナショナルセンターバイオバンクネットワーク（厚生労働省）

**：全国各地のコホート・バイオバンク（科研費等）

（担当：研究振興局ライフサイエンス課）

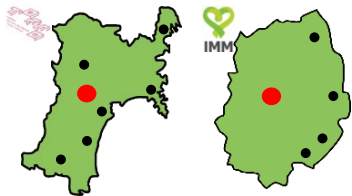
ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）

東北メディカル・メガバンク（TMM）

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

コホート（健康）調査

地域支援センター
（宮城7カ所、岩手5カ所）



医療系専門職が、
健康調査を実施

- 生体試料（血液・尿等）
- 健康情報
- 診療情報 等



センターの一例



健康調査の一例

地域住民コホート

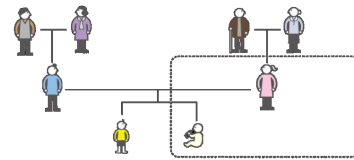
沿岸部を中心に**8万人以上**の成人



宮城登録者 約5万名
岩手登録者 約3万名
総計 約8万名

三世代コホート【世界初】

妊婦を中心に、
子・親・祖父母の三世代**7万人以上**



**15万人以上の
リクルート達成**

バイオバンク運営

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



DNA保管庫



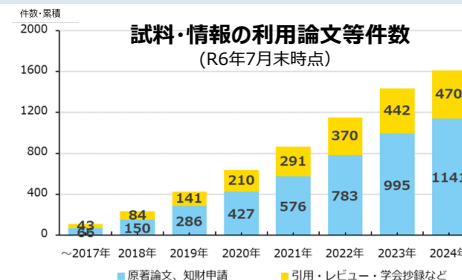
生体試料保管庫



データサーバー
（臨床情報・解析データ）

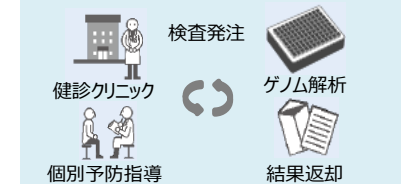
アカデミア・民間企業に対して、試料・情報分譲を実施、
利用拡大中

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



個別化医療の実現

ゲノム情報を活用した**未来型健診**（イメージ）



一人一人に合った健康管理や行動変容へ

将来的な医療費削減

個別化医療を支えるキーテクノロジー

日本人に最適化したDNAアレイの開発



Japanica
Array NEO

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

GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA
GCATAGTGACTCAGCATTACCA

↑ 欠失 ↑ SNV

世界的にも貴重な家系情報を含む前向き健常人コホート／バイオバンクの構築

ゲノム研究バイオバンク (BBJ)

- ## 試料・情報の収集

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

協力医療機関（12）

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

**27万人、44万症例、51疾患の
試料・臨床情報を収集**

バイオバンク運営

東京大学 バイオバンク・ジャパン内

生体試料や臨床情報、ゲノム解析結果等を蓄積



DNA保管庫



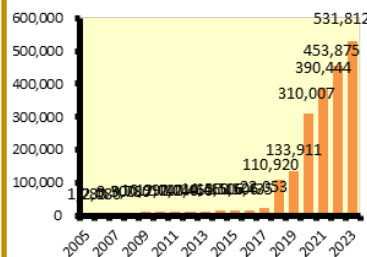
血清・組織保管庫



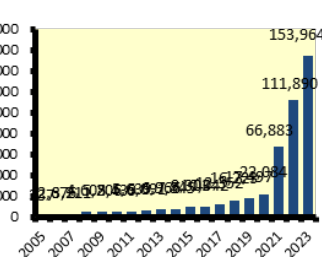
データサーバー
(臨床情報・解析データ)

アカデミア・民間企業に対して、試料・情報分譲を実施

DNA (症例数)



血清 (総数)



(R6年3月末時点)

累計211 (大学・研究機関：173、企業：38) の外部機関にDNA 531.812 検体、血清 153.964 検体を分譲

疾患／薬剤関連遺伝子 候補の発見

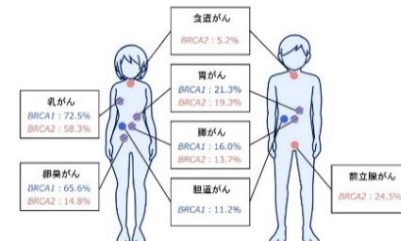
○BBJの試料・データを用いた研究などの成果論文が、国際的な科学雑誌に433本掲載（2024年3月末時点）。

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

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

BRCA1/2遺伝子変異と発がんリスク

10万人のがん網羅的解析により
がんゲノム医療・治療薬選択に貢献



世界最大級27万人／51疾患の臨床情報を保有する疾患バイオバンクの運営

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）

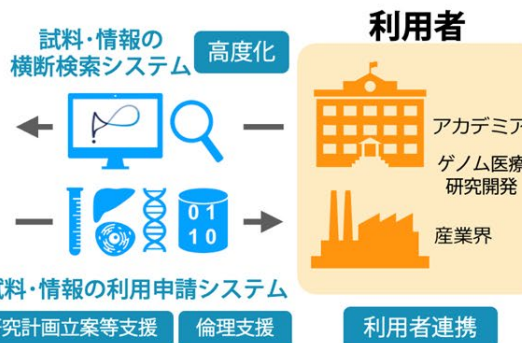
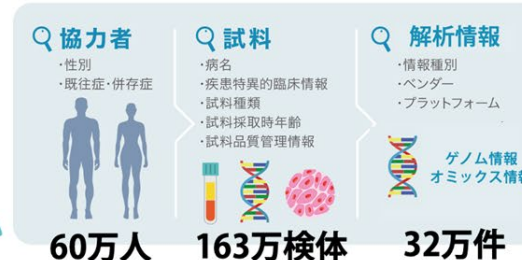
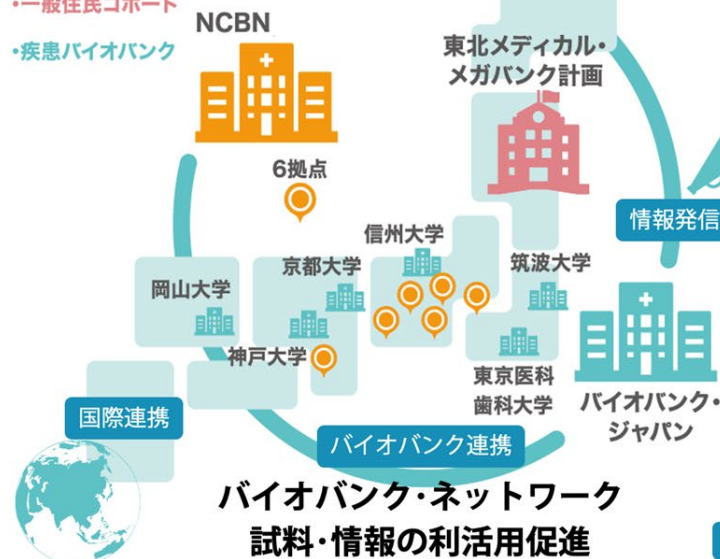
ゲノム医療実現推進プラットフォーム

ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

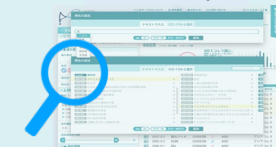
- 「ゲノム医療研究プラットフォーム利活用システム」において、バイオバンク横断的な試料・情報の利活用促進環境を整備し、オールジャパンのプラットフォームを構築。
- 3大バイオバンク（バイオバンク・ジャパン、東北メディカル・メガバンク、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク）を中心に、それらを補完する特色を持った中核的な大学病院等の診療機関併設バイオバンクのネットワーク化を実現。
- 試料・情報の横断的な検索及び標準的かつ効率的な利用手続きを可能とすることにより、研究基盤としての利活用環境を整備。

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

・一般住民コホート
・疾患バイオバンク



横断検索



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

※参画バイオバンク：

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

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）

ゲノム医療実現推進プラットフォーム

先端ゲノム研究開発（GRIFIN）

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

また、若手育成枠を設定し、ゲノム研究者の裾野拡大を目指す。

第1グループ（厚労省）：

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

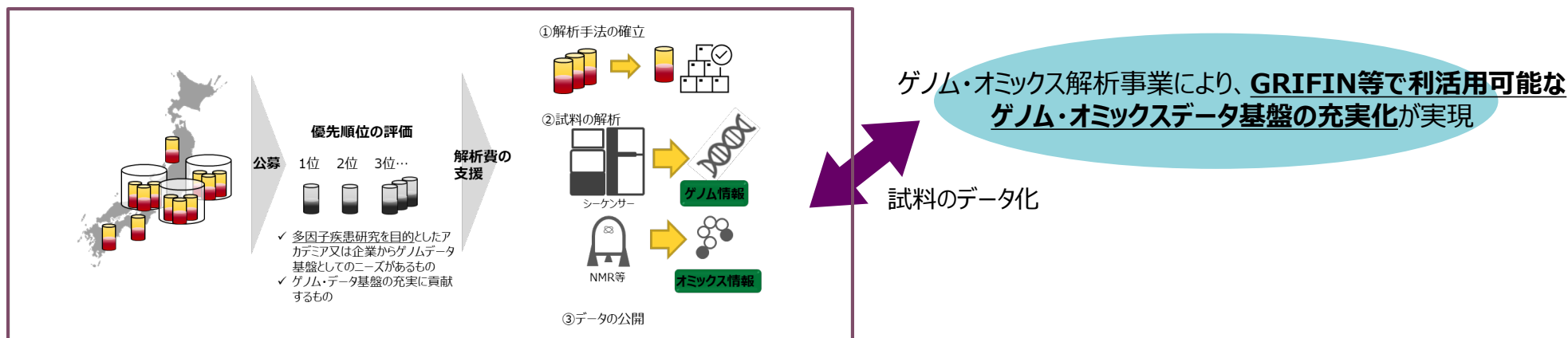
第2グループ（文科省）：

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

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

次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析

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



日本人10万人の全ゲノム解析の完了

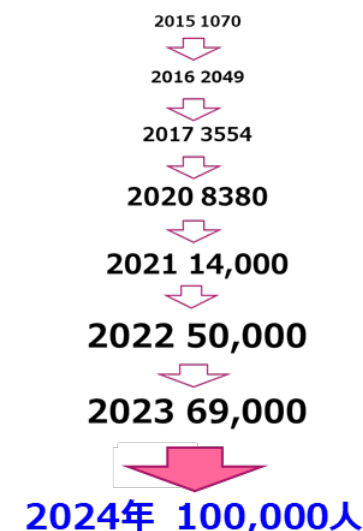
- 2021年3月に製薬企業5社と設立した「**全ゲノム情報と医療・健康情報の統合解析コンソーシアム**」により、TMMコホート参加者**100,000人**を対象に全ゲノム解析を実施。令和6年4月に**100,000人の全ゲノム解析を終了し、同年9月には85,000人のデータから60KJPNリファレンスパネルを構築、公開**。現在、100,000人のデータによるリファレンスパネルの構築、公開に向け準備中。

(※1) 全ゲノムリファレンスパネル：日本人ゲノム配列のパネル一般集団における遺伝子多型の位置と頻度を示すもの

- 解析したデータは、順次、**全国の研究者に提供**。疾患関連遺伝子特定のための**コントロール（比較対照）**や創薬標的の同定のために利用。

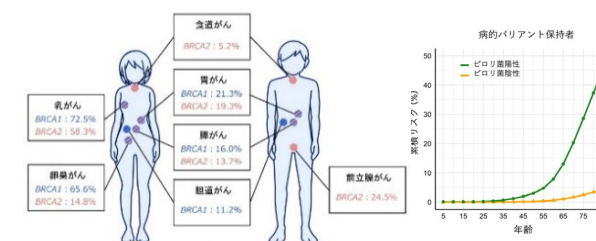


全ゲノム解析数の推移



遺伝性腫瘍関連遺伝子変異データの診療ガイドラインへの反映とがんゲノム医療への貢献

- 遺伝性腫瘍関連遺伝子の大規模ゲノム解析を実施、**がんゲノム医療における参照データとして変異データをMGeNDに公開**。
- BRCA1/BRCA2遺伝子変異をがん腫横断的に解析し、既報の**乳がん、卵巣がん、前立腺がん、膵がんに加え、アジア人に多発するがんである、胃がん（4.7-5.2倍）、食道がん（5.6倍）、胆道がん（17.4倍）のリスクとなることを明らかにした**(Momozawa et al. JAMA oncology. 2022)。
- 相同組み換え修復関連遺伝子変異とヘリコバクター・ピロリ菌感染による胃がんリスクの相乗的効果を明らかにした**。遺伝子変異とヘリコバクター・ピロリ菌が共存すると、**85歳時点での胃がん発症累積リスクが約45%**に達した(Usui et al NEJM 2023)。また**相同組換え修復遺伝子変異が胆道がんのリスクとなることも明らかにした**(Okawa et al. J of Hepatology 2023)。
- これら一連の成果が、**乳がん診療ガイドライン(2022年版)、前立腺癌診療ガイドライン（2023年度版）、遺伝性乳癌卵巣癌診療ガイドライン（2024年度版）に反映され、がん患者の診断、治療方針決定に活用され、新たな薬剤選択ができるようになった**。



国際動向・我が国の状況

(国際動向)

- 世界各国のバイオバンクでは、数十万人以上の大規模な全ゲノム解析が推進。オミックス情報や臨床情報等の充実も加速。
- 近年、ゲノム情報を利用した創薬研究により、様々な治療薬の上市事例が登場。バイオバンクの利活用も進み、UKバイオバンク等のデータから発見された治療標的に対する創薬研究もスタートアップが中心となり推進。バイオバンクにおける関連データの蓄積や新しい解析技術・情報解析技術の進展を背景として、ゲノム情報にとど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。

(我が国の動向)

- ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-Cure）等において、一般住民・疾患バイオバンクの構築や利活用が進展。先端ゲノム研究開発等により、東アジア人の特徴を踏まえた重症化マーカー等の発見とそれによる医療への展開も実現。

主な課題

- 世界のバイオバンクが大規模化する中で我が国の強みを活かす方策
- バイオバンク等のデータを活用した研究成果の、創薬等の出口への展開

今後の方向性

- 我が国の強みを活かし、**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。
- バイオバンクの**利活用をより一層進め**、複雑な疾患メカニズムに迫る多層的な**バイオバンクの試料・情報等を利用したデータ駆動型研究を加速**させる。

※ 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、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。

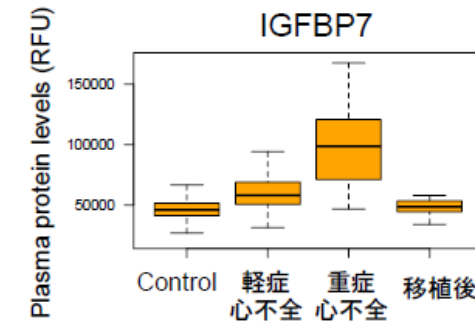


我が国が世界に存在感を発揮しつつ、次世代医療・予防医療を実現

(B-cureにおける先端ゲノム研究と医療への展開の成果例)

○心不全診療ガイドライン等へ反映（東大小室先生ら）

- ・ 空間オミッ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)

今後の方向性

(1) バイオバンクの在り方

① 利活用促進に係る取組

- ・ 国内バイオバンクの連携を強化する。特に**疾患バイオバンクと一般住民バイオバンクの連携を強化**する。
- ・ 複数のバイオバンク間でのデータの利活用を進めるため、それぞれが保有する**試料・情報を一元的に申請・利用できる仕組み**や**解析プロトコルの統一化、解析データの標準化**を進める。
- ・ ユーザーとバイオバンクを繋ぐ機能を強化する。**ゲノム医療の専門家以外の研究者や、スタートアップを含む民間企業等の多様なユーザーによるバイオバンクの利活用を促進**すべく、データアクセス支援等を行う。
- ・ バイオバンクの試料・情報を用いた**大規模解析等を実現する計算処理環境の整備**を行う。

② コホート調査

- ・ **我が国が独自性を有する三世代コホート等のコホート調査を継続・充実**させるとともに、**追跡調査の精度向上**に努める。
- ・ **研究参加者へのリコンタクトを可能とするコホート**を検討する。
- ・ 疾患コホートにおいては、**ライフステージを俯瞰した疾患横断的な解析を可能とするコホートの充実**を検討する。
- ・ 持続的発展に向けた**効率的運用**を検討する。

③ 試料・情報の整備

- ・ 利用者**ニーズに対応したオミックス情報等の多層的な試料・情報を充実**させる。特に一般住民バイオバンクにおいて、**臨床情報・健康情報を充実**させる。

④ その他

- ・ バイオバンクの利用者が多様化し、ゲノム情報等を用いた研究が活発になることにより生じうる**倫理的・法的・社会的課題に十分配慮**する。
- ・ コホート参加者への**遺伝情報等の回付**について、知見を積み重ねる。
- ・ 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関わる**人材を育成**する。若手研究者やゲノム医療以外の分野の研究者による研究へのコミットメントを促進する。
- ・ **国際動向・国際標準を踏まえて試料・情報の充実**を図る。国際連携については、個々の研究計画ごとの検討を積み重ねつつ、制度的な課題の検討も必要である。

(2) バイオバンクの試料・情報等を活用した研究の在り方

- ・ **創薬や予防・診断等を出口として想定し**、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する。
- ・ 我が国が本分野での優位性を得るため、**革新的な解析技術・情報解析技術の研究開発を推進**する。

參考資料

東北メディカル・メガバンク（TMM）の主な進捗

製薬企業における創薬開発などへの貢献

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

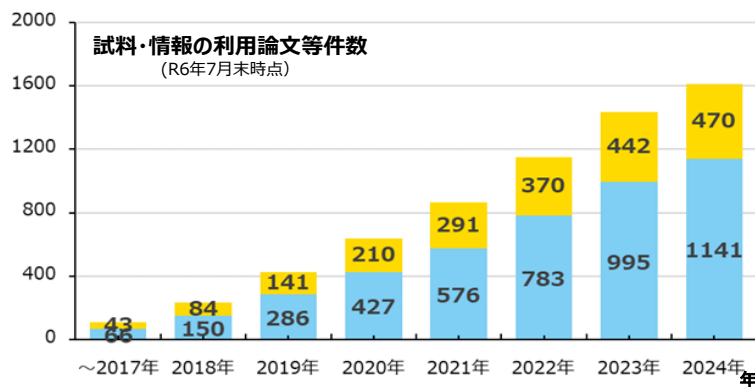
ゲノム情報を活用した
革新的創薬の開発



多様な研究開発の推進への貢献

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

件数・累積



※TMMの試料・情報の利用による知的財産権の出願数

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

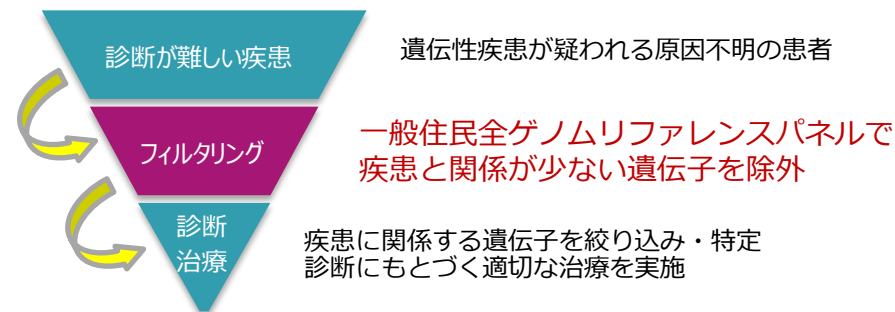
健康リスク予測による
個別化医療の実現



難病・診断がつかなかった病気の診断・解明への貢献

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

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



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

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

がんゲノム医療への貢献

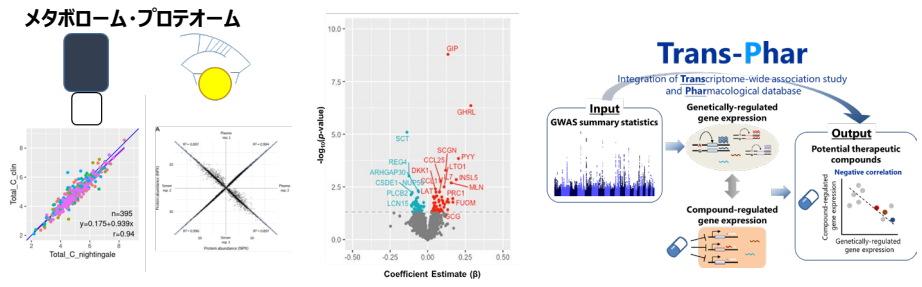
国立がん研究センターのC-CATがんゲノムパネル解析では、解析結果に対して、見つかった変異が“どれだけ珍しいものなのか”を示すために、一般住民全ゲノムリファレンスパネルにおける変異の存在頻度を報告書に付記

ゲノム解析による
迅速・正確な診断・治療



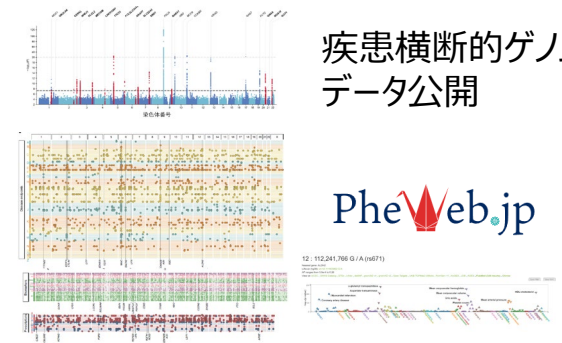
ゲノム研究バイオバンク（BBJ）の主な進捗

大規模オミックス解析の創薬研究への貢献



- アジア最大規模のオミックスデータ整備
- ゲノム創薬に向けた、製薬企業・情報系企業との連携
- データパッケージによるオミックスデータの利用開始
- 欧米人で解析した疾患スコアモデルを日本人で検証、人間ドックのオプションメニューとして実装

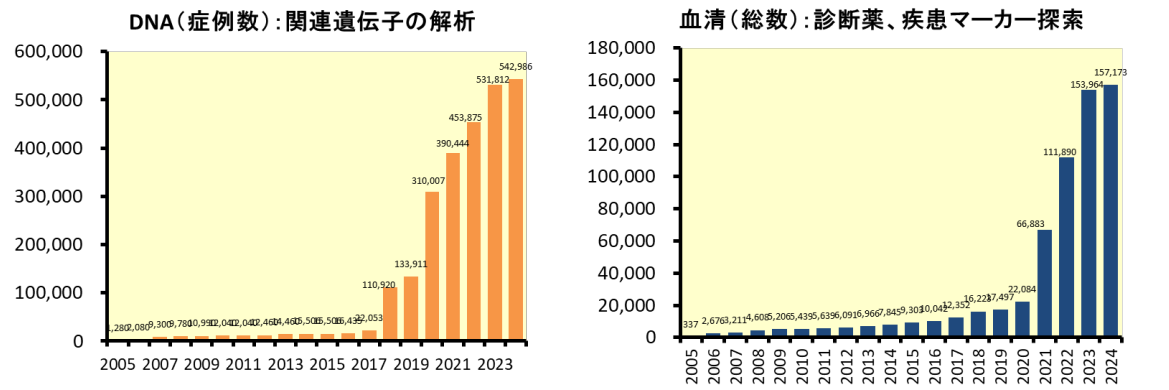
ありふれた多型の医療実装への貢献



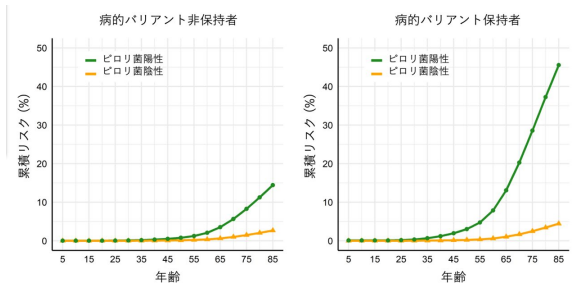
疾患横断的ゲノム解析の実施とデータ公開

Ishigaki et al. 2020 Nat Genet
Sakaue et al. 2021 Nat Genet
He et al. 2023 Nat Genet
Suzuki et al. 2024 Nature
多様な疾患を対象としたリスク因子の同定

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



希少変異の医療実装への貢献



相同組換え修復関連遺伝子変異とヘリコバクターピロリ菌感染による胃がんリスク増加
Usui et al NEJM 2023



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