

# ゲノム医療実現に向けた取組及び 今後の展望について

平成27年2月13日  
文 部 科 学 省



# 疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト

## 文科省、厚労省の連携による、がんや生活習慣病などの疾患克服に向けたオーダーメイド・ゲノム医療の実現

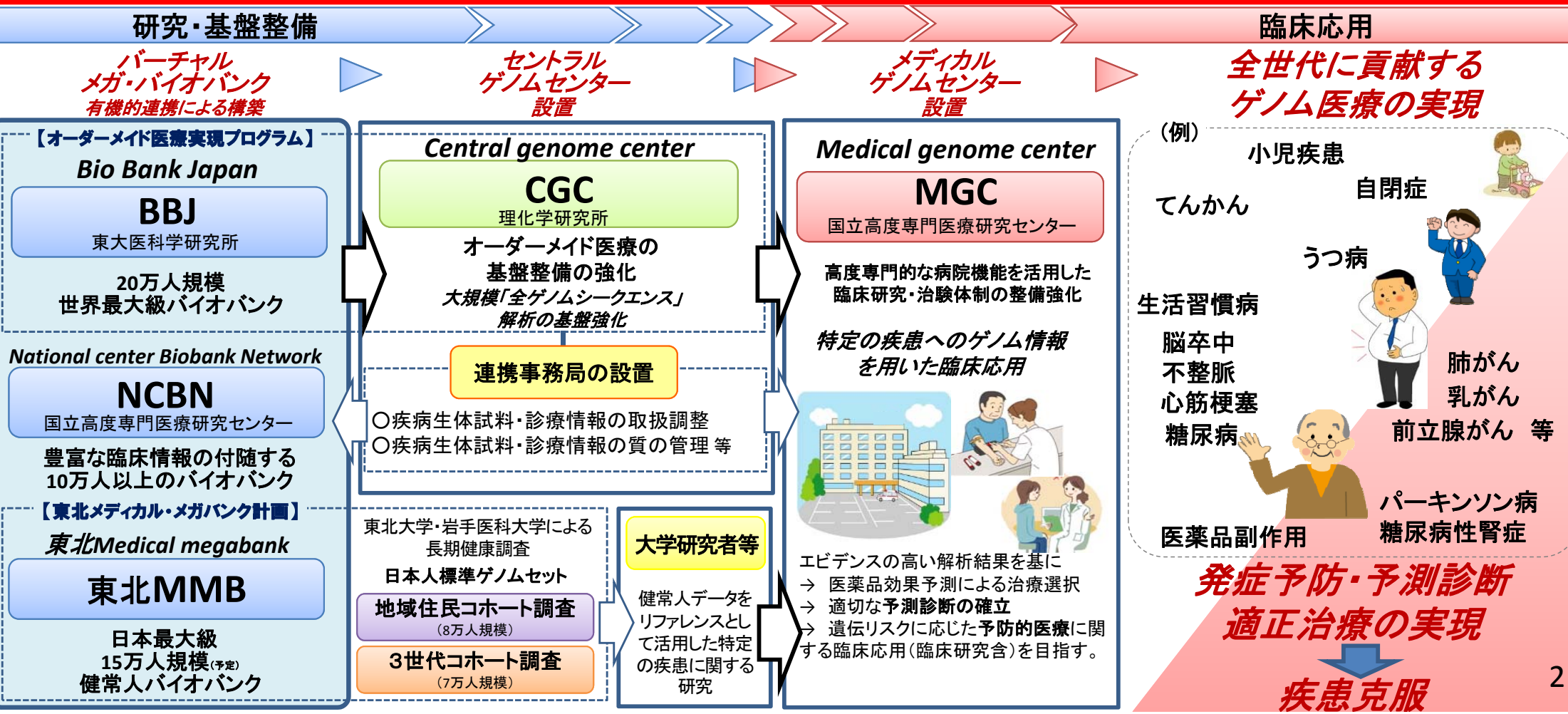
急速に進むゲノム解析技術の進展を踏まえ、疾患と遺伝的要因や環境要因等の関連性の解明の成果を迅速に国民に還元するため、解析基盤の強化を図ると共に、特定の疾患に対する臨床応用の推進を図る。

### 【2015年度までの達成目標】

- 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、東北メディカル・メガバンク等の連携の構築
- 疾患に関する全ゲノム・多様性データベースの構築
- 日本人の標準的なゲノム配列の特定、疾患予後遺伝子の同定
- 抗てんかん薬の副作用の予測診断の確立

### 【2020～30年頃までの達成目標】

- 生活習慣病(糖尿病や脳卒中、心筋梗塞など)の劇的な改善
- 発がん予測診断、抗がん剤等の治療反応性や副作用の予測診断の確立
- 認知症等のゲノム医療に係る臨床研究の開始
- 神経・筋難病等の革新的な診断・治療法の開発



# オーダーメイド医療の実現プログラム

## 概要

様々な疾患の患者の生体試料をバイオバンクとして収集する基盤を整備するとともに、そのゲノム解析等を実施し、薬剤の治療反応性及び副作用等に関わる関連遺伝子を同定・検証すること等により、「個々にとって最適な医療(オーダーメイド医療)」の実現を目指す。(第1期:平成15年度～、第2期:平成20年度～、第3期:平成25年度～)

## 実施体制

- バイオバンク機能の強化(世界最大規模の300万検体保管可能な血清・組織タンク、200万検体保管可能なDNA保管庫)
- ゲノム解析機能を強化し、シーケンサー20台配備(既存解析機能の拡充、組織解析機能の付加)
- 研究基盤を活用した大学・NC・多施設共同臨床試験グループ等との共同研究体制を整備(共同解析、ダブルバンキング)
- 26万人・200万検体のDNA・生体試料の収集
- 遺伝子多型解析(SNP)に基づく320の疾患・薬剤関連遺伝子の同定

## Bio Bank JAPAN(BBJ)の基盤・推進体制の強化

協力医療機関

生体試料

臨床情報

### (東大医科学研究所) バイオバンク機能

- 収集したDNAや生体試料及び臨床情報の維持・管理
- 臨床試験グループ等との連携による生体試料のダブルバンキング



血清・組織タンク  
(200万⇒300万検体)

DNA抽出



DNA保管庫  
(100万⇒200万検体)

ゲノム解析  
(理研・東大)



サーバー  
(臨床情報・解析データ)

### (理化学研究所・東京大学医科学研究所) ゲノム解析機能

- germ line mutation 解析機能  
・血清検体を用いたゲノム解析
- somatic mutation 解析機能  
・がんや神経筋難病等、組織検体のゲノム解析



次世代シーケンサー  
(10台⇒20台)

### (東京大学病院) 病理検体品質管理機能

- 日本病理学会との協同による組織病理取扱規定策定
- 病理標準化センターの設置
- 組織病理品質管理研修の実施



共同研究・  
バイオバンク  
連携強化

国立高度専門  
医療研究センター

6NC

大学  
研究機関

国立病院機構  
NHO

多施設共同  
臨床試験グループ

JCOG

JCCG

# 東北メディカル・メガバンク計画

～被災地住民の健康不安解消への貢献、東北初の次世代医療の基盤を整備～

## 概要

- 被災地を中心とした大規模ゲノムコホート研究を行うことにより、**地域医療の復興に貢献**するとともに、創薬研究や個別化予防等の**次世代医療体制の構築**を目指す。
- 意欲の高い医療関係人材が被災地で地域医療に携わり、信頼関係を醸成した上で健康調査を実施。**被災地の住民の健康不安を解消**。
- 15万人規模のバイオバンクを構築**し、ゲノム情報を生活情報・家系情報等と合わせ解析し、将来なりやすい病気の予測やその予防法に関する研究を実施することにより、**東北発の次世代医療を実現**を目指す。

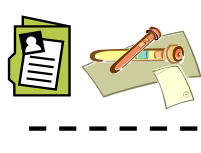


被災地住民  
(15万人)



最先端研究に携わる意欲の高い医療関係人材が、被災地域において健康調査を実施(一定期間、地域医療に従事)

・診療情報  
・生体試料  
(血液等)



健康調査によって収集した生体試料や健康情報、診療情報等を蓄積し、バイオバンクを構築



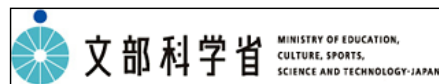
被災地において、今後増加が懸念される疾患(心血管障害、精神神経疾患等)を中心に、疾患の発症に関連する要因とその防止法等を分析



## <実施体制>

### 東北メディカル・メガバンク

### 地域医療情報連携基盤



連携

診療情報  
収集に活用  
等

### 被災県

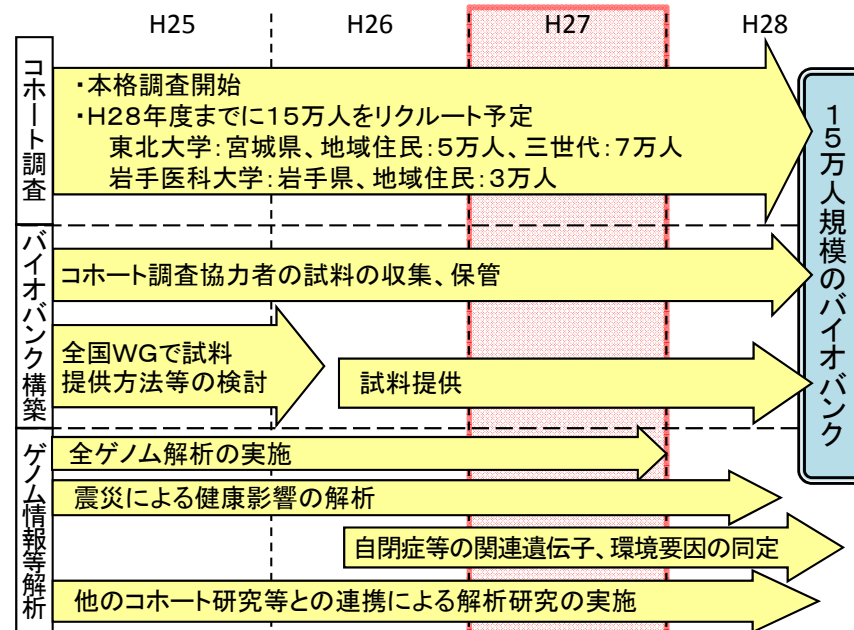
地域の医療機関に情報通信システムを整備、医療機関間を結ぶ情報通信ネットワークも整備

先行するコホート等との連携

関係機関

関係機関

## <ロードマップ>





# 主な取組の現状

ゲノム医療実現に向け、臨床応用への導出を目指したゲノム研究を強化するべく、事業で収集した試料・情報等を活用した研究や、国立高度専門医療研究センター、大学等との連携による共同研究等に取り組んでいる。

## 主な取組と研究内容

## 期待される成果

### ➤ 国立高度専門医療研究センター等との連携による、がんや難病、小児疾患等の共同研究

- 進行性食道がん等のゲノム情報を用いた治療効果予測システム構築
- 原因不明の発達障害、遺伝性筋疾患の病因・病態解明
- 多発性硬化症のインターフェロンβ療法の効果予測及び原因遺伝子の探索
- 最も頻度の高い小児白血病(ALL)の疾患の分子遺伝学的診断体制構築
- 先天性難聴の臨床研究における原因遺伝子解明

- 進行性食道がん等のより効果的な化学療法の実践によるQOLの向上と余命の延伸に貢献
- 発達障害や遺伝性筋疾患の未診断疾患に対する早期遺伝子診断が可能
- 多発性硬化症における最大効果を狙った治療法の選択及び新規治療薬の開発
- 小児白血病(ALL)の戦略的早期治療法の開発と予後の改善
- 遺伝子診断に基づく難聴の早期発見と言語リハビリの早期開始による言語発達の向上

### ➤ 共同研究を推進する上で重要となる病理組織検体の品質管理機能の整備

- 病理組織検体取扱規定の策定
- 病理標準化センターの設置及び研修の実施

- ゲノム研究に適した高品質な組織検体の確保
- 病理組織検体の取扱に関する専門人材の育成
- ゲノム医療の継続的な基盤強化

### ➤ 健常者コホートを活用した、疾患原因の解明や発症リスク予測法等の研究開発

- 家系情報等を活用した小児・妊産婦等における疾患原因遺伝子探索
- 遺伝子の発現に関するデータを活用した脳梗塞等の発症リスク予測法の確立

- 小児疾患、周産期疾患等の治療・予防法の開発によるQOLの向上
- 個人の遺伝子の発現状態を元に、疾患のなりやすさを判定し、発症前の予防対策に貢献

# 今後の展望

今後臨床現場で展開されるゲノム医療を見据え、その基盤となる予防・診断・治療等への応用が可能な出口戦略に向けたエビデンスの確立を目指し、オールジャパンでのゲノム研究体制を強化する。

## ➤ 研究体制

○オールジャパンで取り組むゲノム研究体制の構築

- ・バイオバンクやゲノム解析支援を行うセントラル・ゲノムセンターの設置及び共同研究等の実施
- ・他分野の研究事業(次世代がん研究シーズ戦略的育成プログラム等)に対するバイオバンクやゲノム解析基盤の活用
- ・大学やその他の研究機関・病院施設等に対するバイオバンクやゲノム解析基盤の活用
- ・コホート研究による中長期的な健康状態の把握、及びコホート間連携による共同研究

## ➤ 研究内容

○臨床応用を加速させるトランスレーショナル・ステージの強化

- ・疾患・薬剤関連遺伝子の発現・発症メカニズム・本態解明を目指した研究の推進
- ・遺伝子多型の遺伝的素因解明やオミックス情報等の融合による新たな疾患予防や予測診断、治療最適化研究の推進 等

○小児疾患や難病等に対する診断未確定疾患(undiagnosed diseases)の収集及び解析研究

○新たな高精度ゲノム解析方法の開発研究

○エビデンスレベルの高い疾患ゲノム情報を用いた発症リスク予測法や予防診断キットの開発研究

## ➤ 人材育成

○ゲノム情報・臨床情報集約化を目的とした基盤整備及び統計解析に関する人材育成

○研究用組織病理検体の品質管理の向上を目指した医師及び技師向けの研修会の充実

## ➤ 倫理的・法的・社会的問題(ELSI)

○ELSIに関する課題解決型研究や研修会の検討・実施 等