

コホート研究・バイオバンクについて ＝ 現状・課題・今後の取組 ＝

1. コホート研究・バイオバンクを巡る現状

(1) これまでの取り組みの成果

- ① 疾患ゲノム研究の成果としては、がん、糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患に関し、血液サンプルから得られ、ヒトが生まれながらに持つ遺伝子多型（SNPs）と疾患の発症や薬剤の反応性との関連を多数同定
 - （例）・47 疾患、約 20 万人、約 30 万症例の DNA 及び臨床情報を収集
 - ・280 個の疾患関連・薬剤関連遺伝子を同定
 - ・3 つの薬剤について副作用、投与法等の臨床研究を実施中
- ② 健常人の生活習慣のコホート研究から、個人の生活習慣と疾患発症との関連を同定
 - （例）・日本人の脳卒中の実態を明らかにするとともに、高血圧、糖尿病など脳卒中の危険因子を解明し予防に貢献
 - ・喫煙・飲酒、食事、体型、活動、感染等とがん発症の相関を解明

(2) これまでの取り組みより明らかになった課題

- ① 一般的な疾患は遺伝子配列だけでは説明できず環境因子等も強く関与
- ② 後天的な遺伝子変異についての更なる研究の必要（がん等）
- ③ 解析には一定の規模が必要→疾患によっては一事業では試料数が不十分
- ④ 遺伝子の関与が比較的強いと考えられる希少疾患等の取組が必要
- ⑤ 健常人ゲノムコホートの多くが小規模。対象疾患によってはより大規模な取組が必要



- ゲノム解析は、基礎科学の段階を経て、
医療においても、遺伝子情報を利用した実利用に向けた段階に突入しつつある現状
（例：発症予測、予防、診断、最適な薬剤投与量の決定、新たな薬剤の開発）
- 国における総合的な取り組みの強化が必要

2. 本分野における我が国の国際的な位置付け

(1) サイエンスに関する状況・・・世界の先進国と遜色はない

- ① 一般的な疾患に関し、血液サンプルから得られ、ヒトが生まれながらに持つ遺伝子多型 (SNPs) と疾患の発症や薬剤の反応性との関連を明らかにしようとする疾患ゲノムバンクについて、世界をリードする実績
 - ・ 米国 BioVU : 30 万人規模。2007 年から。現在登録数 約 18 万人
 - ・ 日本 BBJ : 30 万人規模。2003 年から。現在登録数 約 23 万人
- ② 健常人を前向きに追跡するコホート研究に関しても、欧米と比しては 1/2 から 1/5 と若干規模は小さいものの、世界を先導する一員としての実績。
 - ・ 英国 UK Bio Bank : 50 万人規模。登録完了
 - ・ 瑞国 Life Gene : 50 万人規模
 - ・ 中国 China Kadoorie Biobank : 50 万人規模。UK Bio Bank と同一プロトコール
 - ・ 台湾 Taiwan Biobank : 20 万人規模
 - ・ 日本 J-MICC : 10 万人規模。登録完了

JPHC/JPHC-Next : JPHC は 10 万人、JPHC-Next は 9.1 万人登録完了

(2) ゲノム医療への実利用に向けた取組・・・次のフェーズの研究及び研究環境の両面での出遅れ

※：諸外国の特許などの技術的優位性を確保されると、我が国において提供できる医療水準などに悪影響を与えるおそれ

① 研究開発

近年、本分野の研究開発は、希少疾患等、遺伝子影響の大きい疾患に焦点を絞った疾患志向的研究に移行。希少遺伝子の特定から新薬が開発された例も出ている。

この点において日本は出遅れている。

例：英国では希少疾患、がん及び感染症に焦点を当てた、Genomics England を 2014 年から 2017 年までの 4 年間で予定 (10 万人登録予定)。

② 医療現場での実利用に向けた環境整備

- i) ゲノム情報を医療現場に導入するにあたっては、「医療に用いることのできる信頼性と質の確保されたゲノム情報はどのようなものであるのか。」「どのような情報をどのような形で現場の医師に提供すべきか。」「倫理問題の取り扱い」など、未だ課題が山積しているとの認識。

2014 年 1 月に NIH が 19 か国を招聘して開催した国際会議においてもそのような議論が開始された段階であり、医療現場での実利用に関しては、一部の希少疾患などを除き、世界的に未だ取り組むべき課題が多い現状。

- ii) 臨床現場の研究者によれば、臨床に使うためのゲノム情報の取得については、海外の検査機関に依存（試料を送付して解析）しているとのこと。

(3) DTC^(注)遺伝学的検査ビジネスにおける状況

米国では、23andMeによるDTC遺伝学的検査はFDAの禁止勧告を受け、2013年より健康に関する遺伝子情報の提供は中止。我が国では、DeNAやYahooが本サービスを開始。

注： Direct-to-Consumer Genetic Testing。直接消費者に提供される遺伝学的検査の意味。

(4) 周辺機器

シーケンサーにおいては海外機器が独占している現状。

3. ゲノム医療の実利用に向けて期待される今後の取組

(1) 次代のゲノム研究・コホート研究の方向性

→ 段階的なターゲットの設定と成果の実現

第1段階：まず、希少疾患・難病、がん、感染症、未診断疾患等をターゲットとしたゲノム医療の実現を目指す。

第2段階：その後、糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患に応用。

(2) 効果的・効率的な推進

- ① 3大バイオバンクをオールジャパンの研究基盤及び連携のハブとして活用
- ② 産業界の利用の促進に資する仕組みの創生
- ③ 連携のための質の確保（例：医療現場での利活用）、標準化のための仕組み
- ④ 臨床・健診情報含む個人情報プロジェクト間での共有に向けた検討
- ⑤ 倫理問題への取り組み（解決に向けての議論と統一的考え方の導出）

(3) ゲノムプロジェクト^{*}の再構築と関連する取組との有機的連携

- ① 上記(1)の実現を図るため、質が担保されたゲノム情報とそれに付随した正確な患者の臨床情報を包括的に管理、利用できる方策を検討。また、小型のコホートやバンクの自主性を尊重しながらも、包括的かつ標準化されたゲノムプロジェクトを拡張。
- ② ゲノムプロジェクトを横断的な取組と位置づけ、他の連携施策との融合的取組を具現化。

- ③ 基礎研究段階、データ取得段階から医療に結び付けるまでの各ステップ/各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材育成の実施。等

※： 「医療分野研究開発推進計画」（平成 26 年 7 月 健康・医療戦略推進本部決定）で掲げられている各省連携プロジェクトである「疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」

（４）協議会の立ち上げ

- ① 将来を見据えて、実利用に向けた効果的・効率的な研究の推進や研究環境の整備を行うことが喫緊の課題となっている。
- ② このため、ゲノム情報を実応用・実用化に繋げる協議会を立ち上げ、上記（１）～（３）について、産業界も含め関係者が一堂に介し議論を進めることとする。