

# 日本における ゲノム医療実現に向けた研究の方向性と 研究のマネジメントについて

**日本医療研究開発機構**  
**理事長 末松 誠**

# 世界の主なコホート・バイオバンク

- ・歴史的には①⇒②⇒③と開発されてきた
- ・患者コホート・バンクは古くより多数存在
- ・前向きコホート・バンクは超大規模化
- ・大規模家系付コホート・バンクに期待が集まっている
- ・人数は原則的に目標数

①患者コホート・バンク

②前向き住民コホート・バンク

③家系情報付  
前向き住民コホート・バンク

③ deCODE (アイスランド)  
家系付コホート27万人  
1998年～(最も成功した例といわれる)

① KIバイオバンク(スウェーデン)  
患者28万人  
2003年～

② LifeGene(スウェーデン)  
住民約50万人  
2010年～

② UKバイオバンク(英)  
住民50万人(完了)  
2006年～

③ LifeLines(蘭)  
非妊婦三世代16万人  
2007年～

③ ALSPAC(英)  
三世代1万人  
1999年～

Biobanking and Biomolecular Resources  
Research Infrastructure (BBMRI、欧州)  
バンク試料・データのネットワーク  
2008年～

②③ 東北メディカル・メガバンク計画(日)  
住民8万人+出生三世代7万人  
2011年～

① バイオバンク・ジャパン(BBJ、日)  
患者30万人  
2003年～

① 6NC Biobank(日)  
患者リクルート中(現在7万人)  
2011年～

② China Kadoorie Biobank(中)  
住民50万人(完了)  
2004年～

① Korea Biobank Network(韓)  
患者20万人  
2008年～

② Korea Biobank Network(韓)  
住民30万人  
2008年～

② Taiwan Biobank(台)  
住民20万人  
2005年～

② Precision Medicine Initiative(NIH、米)  
住民100万人  
2015年～

② Kaiser biobank(RPGEH、米)  
保険加入者50万人  
2011年～

① BioVU(米)  
患者30万人  
2007年～

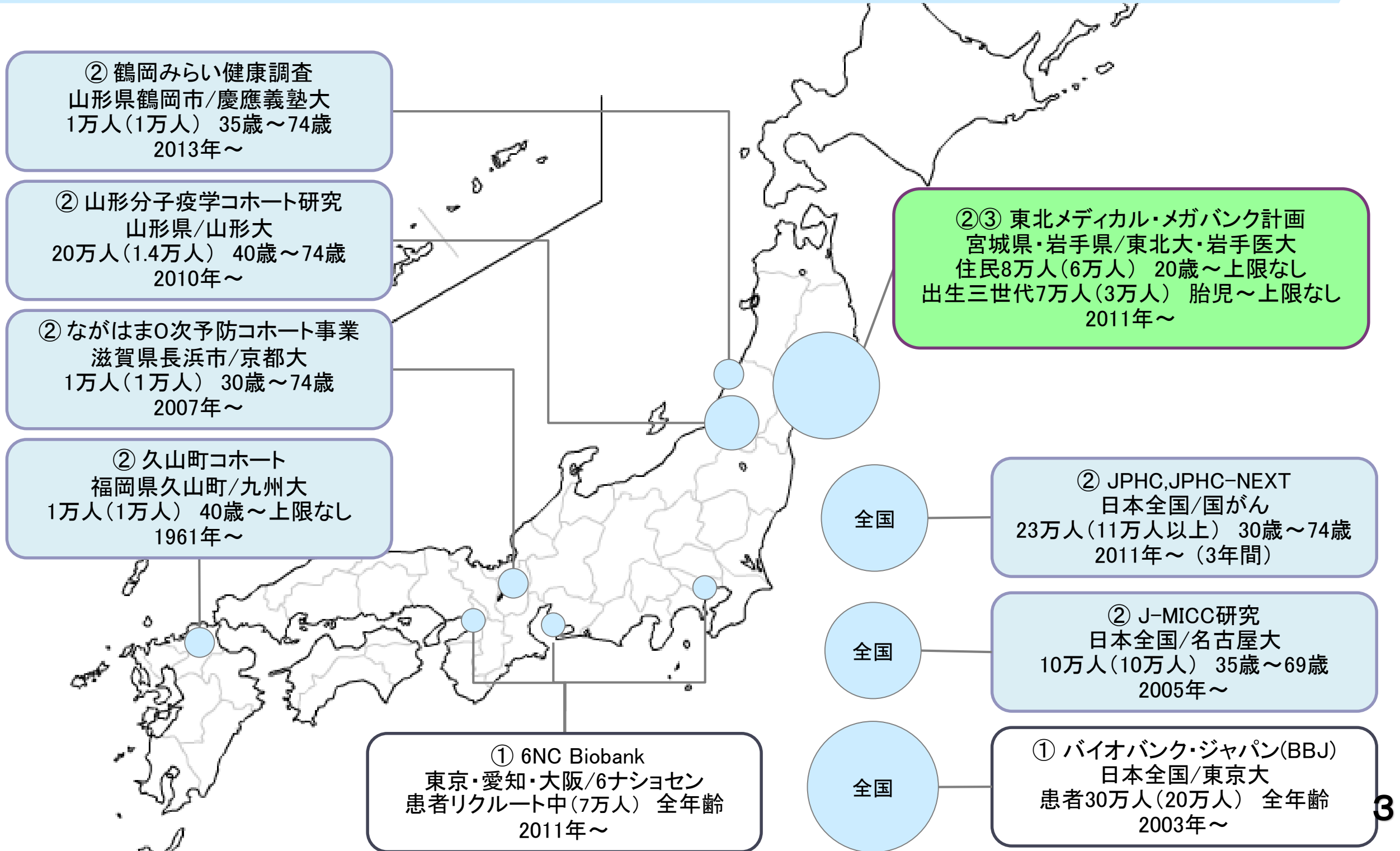
# わが国の主なコホート・バイオバンク

- ・歴史的には①⇒②⇒③と開発されてきた
- ・人数は目標数、( )内は既リクルート数

① 患者コホート・バンク

② 前向き住民コホート・バンク

③ 家系情報付前向き住民コホート・バンク



# 2万人の新規発症者の獲得に要する疾患ごとの年数



母集団の規模 新規発症者数	100万人		50万人	
	10,000人	20,000人	10,000人	20,000人
乳がん（女性のみ）	10年	<u>17年</u>	17年	40年
大腸がん	14年	<u>22年</u>	22年	42年
前立腺がん（男性のみ）	14年	<u>22年</u>	22年	41年
肺がん	19年	34年	34年	—
冠動脈疾患	5年	<u>8年</u>	8年	<u>13年</u>
糖尿病	4年	<u>6年</u>	6年	<u>10年</u>
慢性閉塞性肺疾患	8年	<u>13年</u>	13年	<u>23年</u>
脳卒中	12年	<u>18年</u>	18年	28年
股関節骨折	15年	<u>21年</u>	21年	31年
アルツハイマー病	13年	<u>18年</u>	18年	<u>23年</u>
パーキンソン病	15年	<u>23年</u>	23年	37年

赤：10年以内

緑：20年以内

青：20～25年

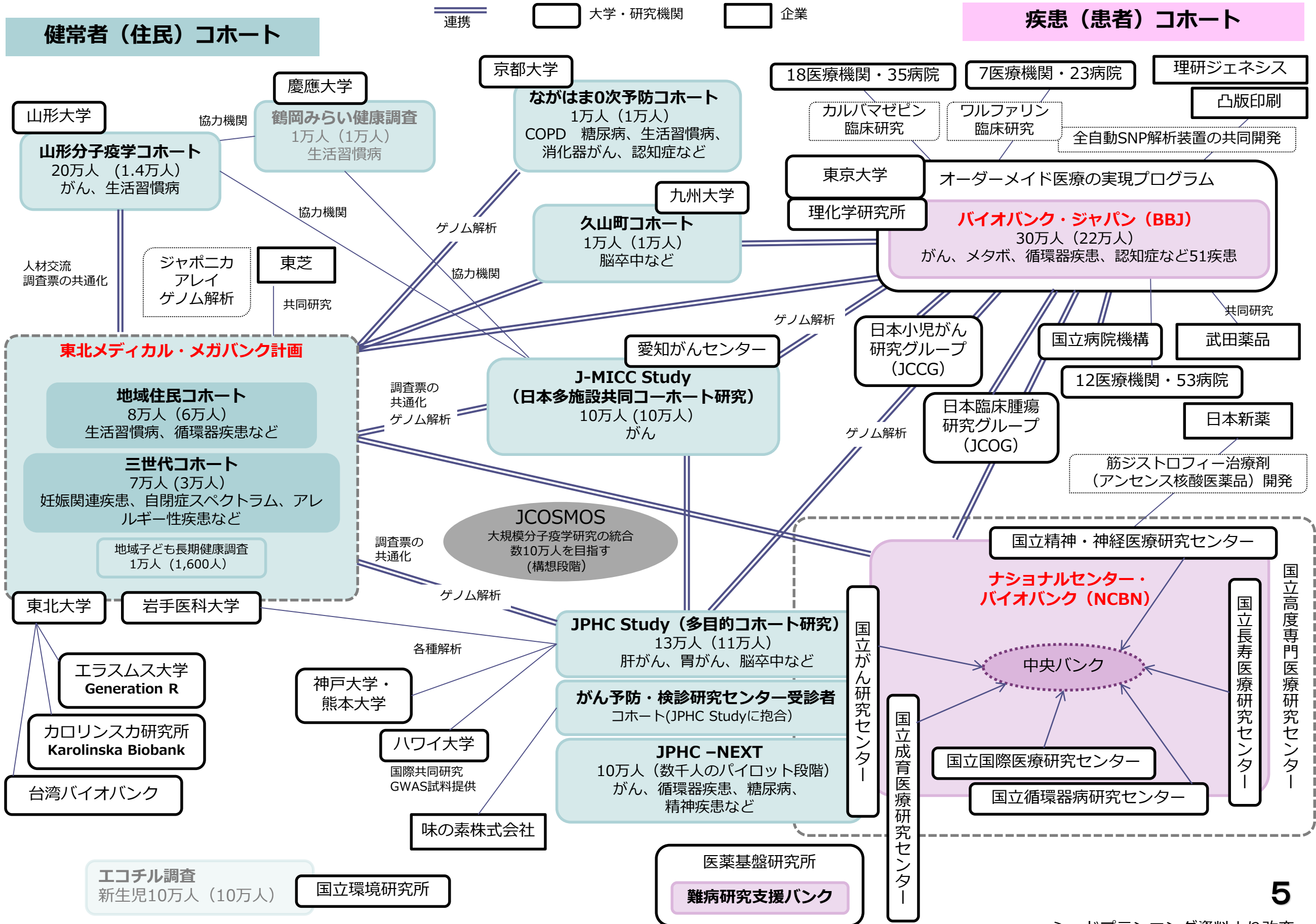
- 100万人規模では多数の疾患が20年程度で2万人に達するが、50万人規模では、限られた疾患のみ
- 冠動脈疾患、糖尿病は、10年を待たずして解析が可能

# 国内の主なコホート・バイオバンク

- ・規模/重点あるいは対象疾患を付記
- ・人数は目標数、( )内は既リクルート数
- ・バンク機能を持つ組織は赤字で表記

## 健常者（住民）コホート

## 疾患（患者）コホート



# まとめ



- 多因子疾患等の克服にむけては、さらなる連携を深め、コホート/バイオバンク間のデータ統合解析（メタ解析・プール解析等※）の推進が必要。

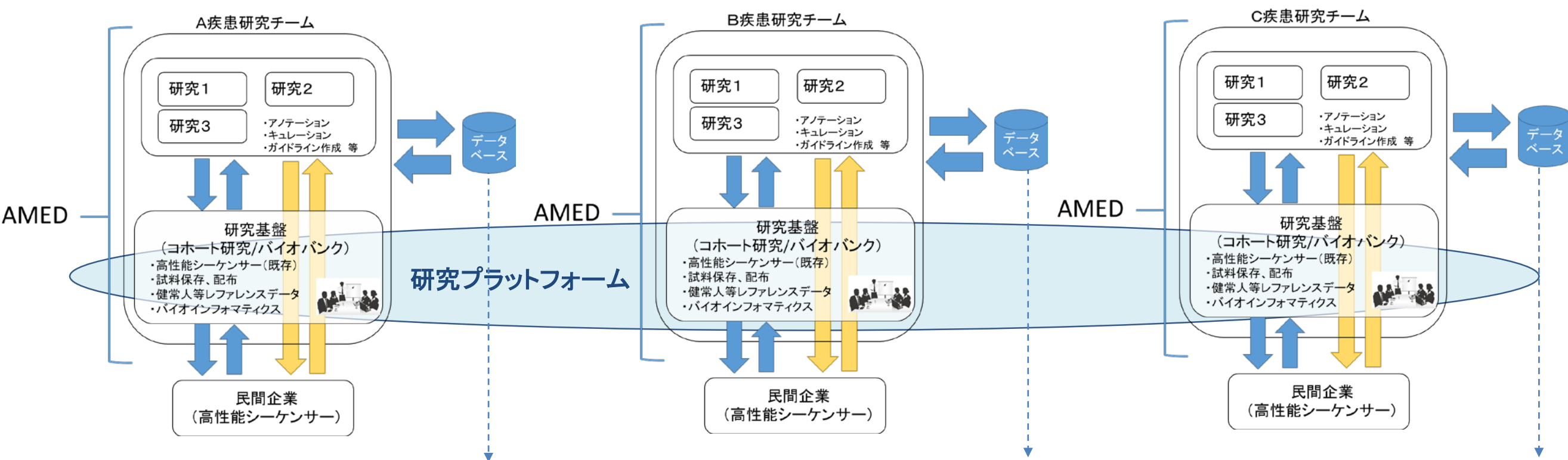
※お互いに連携先のデータと突合しやすくするために二次加工する等の工夫を図る。

- データ統合解析を行うことにより、要因グループ別の解析、遺伝環境相互作用の解析、ひいては、エビデンスの構築・蓄積を促進できる。  
⇒ランダム誤差の排除や検出力の向上に加え、疾患関連遺伝子の探索やリスク評価等における最適化・効率化が図れる。
- 「『AMEDによる多因子疾患研究と研究基盤の組合せによるチーム編成』（案）」の活用。

# 全体総括



- ・がん、希少疾患/難病、感染症、認知症、未診断疾患、糖尿病、循環器疾患、ファーマコゲノミクス等、多様な領域において、目標設定型の先端研究開発を実施
- ・上記の目的に合わせて、既存のバイオバンク等を最大限活用するための研究プラットフォームをAMEDのマネジメントにより提供する
- ・ Machine-readable consent, microattribution、「患者さんに研究に参加していただく」という思想を研究者コミュニティが共有するべきである



## 疾患ゲノム関連のデータシェアリング

### 基礎研究領域

- 研究に長い時間を要する
- 個人ごとの違いを考慮した医療

### 臨床研究領域

- 医療への実利用が近い
- 単一遺伝子疾患

## AMEDによる多因子疾患研究と研究基盤の組合せによる チーム編成（案）

