

我が国におけるゲノム解析の状況

令和3年3月16日

内閣官房健康・医療戦略室

我が国の主なゲノム解析研究(全ゲノム解析、全エクソーム解析)

(令和2年10月末時点)

所管	文部科学省		厚生労働省
事業名	東北メディカル・メガバンク計画		オーダーメイド医療の実現プログラム
主たる機関	東北大学	岩手医科大学	東京大学等
主たる研究者	山本 雅之	佐々木 真理	村上 義則、久保 充明
時期	平成23年度～令和2年度		平成25年度～平成29年
対象者	宮城及び岩手の一般住民 ・地域住民コホート:約8.4万人 ・三世代コホート :約7.3万人		バイオバンクジャパン、各課題への協力者、 第一コホート:約20万人 第二コホート:約7万人 合計:約27万人
対象疾患	健常人(一般住民) ・成人:認知症、呼吸器疾患(COPD)、心血管障害、その他(精神神経疾患(うつ、PTSD))、 ・小児:その他(アレルギー疾患(アトピー性皮膚炎、ぜんそく)、自閉症)		高脂血症(脂質異常症)、糖尿病、白内障、不整脈、脳梗塞、脳出血、心不全、安定狭心症、心筋梗塞、不安定狭心症、脳動脈瘤、閉塞性動脈硬化症ASO、造血管腫瘍、肝がん、大腸・直腸がん、胃がん、膵がん、食道がん、肺がん、胆管がん、腎がん、前立腺がん、乳がん、子宮体がん、子宮頸がん、卵巣がん、子宮内膜症、子宮筋腫、尿路結石症、ネフローゼ症候群、B型慢性肝炎、C型慢性肝炎、肝硬変、気管支喘息、肺気腫(COPD)、間質性肺炎・肺線維症、肺結核、認知症、うつ病、骨粗鬆症、関節リウマチ、花粉症、緑内障、バセドウ病、筋萎縮性側索硬化症ALS、アトピー性皮膚炎、胆道・ケロイド、過敏性症候群(薬疹)、歯周病、てんかん、熱性けいれん (計51疾患)
収集試料	DNA、血液(血漿、血清、血液細胞、臍帯血)、その他体液・分泌液(尿、唾液、母乳)、歯垢		DNA、血清
収集情報	ゲノム/遺伝子配列情報 健康情報 (調査票(生活習慣等)、検体検査結果、生理学検査結果(MRI検査を含む)等) 臨床情報(地域医療情報基盤等(平成29年度～))		ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (既往歴、家族歴、投薬、副作用歴、疾患別情報、検査結果等及び予後情報)
ゲノム解析方法毎の情報	全ゲノム解析:約8,000検体(健常人)		全ゲノム解析:4,509検体 (がん:1,157検体、難病:181検体、糖尿病、循環器疾患等:1,965検体、認知症等:199検体、その他:1,007検体)
			国立高度専門医療研究センターバイオバンク事業 NCCバイオバンク(がん)、NCVCバイオバンク(循環器)、NCGMバイオバンク(国際)、NCCHDバイオバンク(成育)、NCNPバイオバンク(精神・神経)、NCGGバイオバンク(長寿) 徳永 勝士(NCBN中央バイオバンク長) 平成23年度～ 6NCの患者:約11.6万人(令和2年8月31日時点) NCCバイオバンク:がん(希少がん症例を含む) (57,800症例/ー) NCVCバイオバンク:循環器疾患(18,080症例/ー) NCGMバイオバンク:持続感染症等(13,253症例/ー) NCCHDバイオバンク:小児の希少疾患、難病等 (1,623症例/ー) NCNPバイオバンク:筋疾患、精神疾患、神経疾患等 (17,879症例/ー) NCGGバイオバンク:認知症等高齢者に多い疾患 (9,998症例/ー) ※各疾患領域の研究開発に資するよう長期的かつ基盤的な事業として運営しているため収集目標症例数は定めていないが、令和2年10月1日時点で上記の登録数を有している。
			DNA、血液(血漿、血清)、その他体液(髄液、尿等)、組織 生活習慣情報 臨床情報等 (治療歴、検査結果、薬剤情報等) ※各バイオバンク施設の電子カルテ等に臨床情報が保存
			全ゲノム解析:10,244検体(コントロール群) ※本事業は試料等の収集を行っており、解析は「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」等で実施

我が国の主なゲノム解析研究(全ゲノム解析、全エクソーム解析)

(令和2年10月末時点)

所管	文部科学省		厚生労働省		
事業名	東北メディカル・メガバンク計画(再掲) (コントロール群の構築)		臨床ゲノム統合情報データベース整備事業 (コントロール群の構築)		認知症研究開発事業 (コントロール群の構築)
主たる機関	東北大学	岩手医科大学	国立国際医療研究センター	東北大学	九州大学
主たる研究者	山本 雅之	佐々木 真理	徳永 勝士	木下 賢吾	二宮 利治
時期	平成23年度～令和2年度		令和2年度	令和2年度	平成28年度～令和2年度
対象者	宮城及び岩手の一般住民 地域住民コホート:約8.4万人 三世代コホート :約7.3万人		NCBN 8,000検体 ※国立高度専門医療研究センター バイオバンク事業における 全ゲノム解析(10,244検体)の内数	バイオバンク・ジャパン:500検体 J-MICC等:2,000検体(※) ※神奈川県みらい未病コホートから の提供検体を含む。	全国8地域における地域高齢住民 約4,000人
対象疾患	健常人(一般住民) 成人:認知症、呼吸器疾患(COPD)、 心血管障害、その他(精神神経 疾患(うつ、PTSD))、 小児:その他(アレルギー疾患(アトピー 性皮膚炎、ぜんそく)、自閉症)		コントロール群	コントロール群	認知症
収集試料	DNA、血液(血漿、血清、血液細胞、 臍帯血)、その他体液・分泌液 (尿、唾液、母乳)、歯垢		DNA(血液)	DNA(血液)	DNA、血清、血漿(一部)
収集情報	ゲノム/遺伝子配列情報 健康情報:調査票(生活習慣等)、検体 検査結果、生理学検査結果 (MRI検査を含む)等 診療情報:地域医療情報基盤等 (平成29年度～)		年齢、性別、疾患名、出生地/居住地	年齢、性別、疾患名、出生地/居住地	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報 頭部MRI画像
ゲノム 解析方法 毎の情報	全ゲノム解析:8,000検体 (健常人)		全ゲノム解析:8,000症例 (疾患を有する者を含む)	全ゲノム解析:2,500症例 (疾患を有する者を含む)	全ゲノム解析:約4,000症例 (健常人、認知症)

我が国の主なゲノム解析研究(全ゲノム解析、全エクソーム解析)

(令和2年10月末時点)

所管	文部科学省							
事業名	ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業(先端ゲノム研究開発)							
主たる機関	東京大学	東京大学	東京大学	東京大学	東北大学	理化学研究所	東京大学	大阪大学
主たる研究者	門脇 孝	森下 真一	藤本 明洋	戸田 達史	山本 雅之	加藤 忠史	小室 一成	岡田 随象
時期	平成28年度～令和2年度	平成28年度～令和2年度	平成28年度～令和2年度	平成28年度～令和2年度	平成28年度～令和2年度	平成28年度～令和2年度	平成30年度～令和4年	令和2年度～令和6年
対象者	バイオバンク・ジャパンの2型糖尿病患者	健常人、がん患者、脳疾患患者など	健常人	パーキンソン病患者、健常人	東北メディカル・メガバンク計画参加者	双極性障害トリオ、統合失調感情障害または統合失調症の一卵性双生児不一致例3組	心不全患者、健常人	乾癬および対照群(健常人)
対象疾患	糖尿病	特定の対象疾患なし	特定の対象疾患なし(共同研究でアルツハイマーを対象)	パーキンソン病	慢性閉塞性肺疾患(COPD)、特定の疾患なし	双極性障害、統合失調感情障害、統合失調症	循環器疾患(心不全)	乾癬
収集試料	血液	血液、臨床組織	Cell line、血液	血液	血液	唾液、iPS細胞由来神経細胞	血液・心臓組織	血液
収集情報	ゲノムデータ 臨床情報等(診断疾患名、血液検査、年齢、体重)	ゲノムデータ	ゲノムデータ	エクソームデータ	ゲノムデータ エクソームデータ	エクソームデータ 臨床情報等(診断、性別)	ゲノムデータ 臨床情報等(循環器疾患関連)	ゲノムデータ 臨床情報等(診断疾患名、血液検査、年齢、体重)
ゲノム解析方法毎の情報	全ゲノム解析: 2,000検体(糖尿病)	全ゲノム解析: 270検体	全ゲノム解析: 202検体 (特定の疾患なし)	全エクソーム解析: 2,978検体 (パーキンソン病)	全ゲノム解析: 281検体 (特定の疾患なし) 全エクソーム解析: 478検体(COPD)	全ゲノム解析: 2検体 (双極性障害、統合失調感情障害、統合失調症) 全エクソーム解析: 513検体	全ゲノム解析: 1,782検体 (虚血性心疾患)	全ゲノム解析: 100検体 (乾癬および対照群)

我が国の主なゲノム解析研究(全ゲノム解析、全エクソーム解析)

(令和2年10月末時点)

所管	文部科学省				
事業名	脳科学研究戦略推進プログラム	脳科学研究戦略推進プログラム	革新的先端研究開発支援事業 (ソロタイプ)	革新的先端研究開発支援事業 (ステップタイプ)	革新的先端研究開発支援事業 (インキュベートタイプ)
主たる機関	名古屋大学	横浜市立大学	大阪大学	大阪大学	東京大学(平成26~29年度)、 国立がん研究センター (平成30年度)
主たる研究者	尾崎 紀夫	松本 直通	岡田 随象	岡田 随象	間野 博行
時期	平成28年度~令和2年度	平成28年度~令和2年度	平成28年度~令和元年度	令和2年度~令和3年度	平成26年度~30年度
対象者	統合失調症(SCZ):46症例 自閉スペクトラム症(ASD): 16症例 健常者:5例 患者の家族:49例	Human Genetic Variation Database (日本人対象1,207例のWhole exome sequencing(WES))等	日本人一般集団 150名	日本人集団 150名	共同研究医療機関で採取された ヒトがん試料
対象疾患	統合失調症、 自閉スペクトラム症	自閉スペクトラム症	健常人	健常人、 自己免疫疾患	がん
収集試料	DNA、血液、血漿、血清、 剖検脳、iPSC/LCL	DNA、血液(血清)	DNA、血液(血漿)、 末梢血単核球、糞便	DNA、血液(血漿)、 末梢血単核球、糞便	組織及び末梢血から 調整したDNA/RNA
収集情報	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (既往歴、家族歴、投薬歴、 精神症状等、認知機能検査、 神経画像(MRI))	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (各臨床研究グループ により決定)	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (性別、年齢、 生活習慣(喫煙・飲酒))	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (性別、年齢、 生活習慣(喫煙・飲酒))	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (病理診断、治療歴、 薬剤反応性等)
ゲノム解析方法 毎の情報	全ゲノム解析:5症例 (ASD:2症例、家族:3症例) 全エクソーム解析:101症例 (SCZ:41症例、ASD:14症例、 家族:46症例) トランスクリプトーム解析: 64検体(10例:SCZ5症例、 健常者:5症例)	全ゲノム解析:90検体 全エクソーム解析:273検体	全ゲノム解析:150検体	全ゲノム解析:100検体	全ゲノム解析:16検体 (乳がん) 全エクソーム解析:201検体 (胃がん、肺がん、乳がん、 大腸がん、悪性リンパ腫) トランスクリプトーム解析: 368検体 (胃がん、肺がん、乳がん、 大腸がん、悪性リンパ、 急性リンパ性白血病)

我が国の主なゲノム解析研究(全ゲノム解析、全エクソーム解析)

(令和2年10月末時点)

所管	厚生労働省			
事業名	臨床ゲノム統合情報データベース整備事業			
主たる機関	東京大学	慶応義塾大学	京都大学	大阪市立大学
主たる研究者	辻 省次	小崎 健次郎	松田 文彦	森 啓
時期	平成27年度～平成30年度	平成27年度～平成30年度	平成27年度～平成30年度	平成27年度～平成30年度
対象者	難病研究拠点班全6班と、成人及び小児のIRUD研究班が協力・協調し、さらに、全国遺伝子診療部門連絡会議に属する全国の大学病院・高度先進医療機関と連携	日本小児遺伝学会、日本小児科学会、日本先天異常学会・日本人類遺伝学会の支援を受け、先天性疾患領域の典型例・非典型例・未診断例を全国から蓄積	AMEDエイズ対策実用化研究事業で構築された国内HIV診療拠点病院ネットワーク、東京大学医科学研究所附属病院、国立病院機構名古屋医療センター	J-ADNIコホート、百寿者、大規模孤発性サンプル、全国の医療機関とのネットワークに基づくクリニカルシーケンス
対象疾患	希少・難治性疾患	希少・難治性疾患	感染症	認知症
収集試料	DNA(血液)	DNA(血液)	DNA(血液)	DNA(血液)
収集情報	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (診断名、発症年齢、採取時年齢、性別、疾患毎の診断基準となる情報、(必要に応じて)各疾患の病態把握や予後に関わる情報)	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (HPO形式記載の臨床症状の要約)	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 <u>ATL患者およびキャリア</u> 血液:WBC、白血球分画、sIL-2R、補正Ca、LDH、CRP、CD4陽性細胞、CD8陽性細胞 ※CD4とCD8はキャリアでは必須としない 身体所見その他:皮疹、肺病変、他の合併疾患(ぶどう膜炎や膠原病など) <u>HAM患者</u> 血液:sIL-2R、CXCL10、CXCL9、PVL(末梢血単核細胞) 髄液:細胞数、抗HTLV-1抗体価、CXCL9、CXCL10、CXCL13、PVL(髄液細胞)、ネオプテリン その他:脳の運動障害重症度判定、10m歩行時間・2分間歩行距離	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (被検者の年齢(あるいは年齢層)、性別、発症年齢などの基本情報。一部のサンプルは、認知機能検査、脳画像所見(形態画像・機能画像・分子画像)、脳脊髄液バイオマーカーなどの情報が付随している)
ゲノム解析方法毎の情報	全ゲノム解析:797症例 全エクソーム解析:9,827症例	全エクソーム解析:8,000症例	全ゲノム解析:361症例	全ゲノム解析:920症例 全エクソーム解析:1,276症例

我が国の主なゲノム解析研究(全ゲノム解析、全エクソーム解析)

(令和2年10月末時点)

所管	厚生労働省				
事業名	難治性疾患実用化研究事業				
主たる機関	横浜市立大学	国立精神・神経医療研究センター等(IRUD)	名古屋大学等	名古屋大学等	国立精神・神経医療研究センター
主たる研究者	松本 直通	水澤 英洋 等	祖父江 元	荻 朋男 等	西野 一三
時期	平成23年度～令和2年度	平成27年度～	平成29年度～令和2年度	平成29年度～令和2年度	平成30年度～令和2年度
対象者	横浜市立大学	罹患者及び血縁者	全国32施設 (JaCALS登録施設)	全国の医療機関	全国の医療機関
対象疾患	さまざまな希少遺伝性難病	希少・未診断疾患	筋萎縮性側索硬化症(ALS)	難病、その他 (トリオ解析など 同一家系者、対照群)	遺伝性筋疾患
収集試料	ゲノムDNA・株化リンパ芽球	ゲノムDNA、Bリンパ芽球	DNA、血液(血清)、髄液、不死化細胞、iPS細胞	DNA、血液(血清)、不死化細胞、iPS細胞、眼球、骨格筋等	DNA、血液、凍結筋
収集情報	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報は疾患名のみ	臨床情報等 (既往歴、家族歴、現病歴、身体所見、検査所見、遺伝学的検査 (事前スクリーニング結果)、Human Phenotype Ontologyに準拠した表現型)	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (投薬、発症部位や発症年齢などの臨床情報、検査結果等及び予後情報)	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (既往歴、家族歴、投薬、副作用歴、疾患別情報、検査結果等)	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (治療歴、検査結果、疾患別情報等)
ゲノム解析方法毎の情報	全ゲノム解析:530検体 全エクソーム解析: 約15,500検体	全エクソーム解析: 16,649検体 (令和2年9月時点)	全ゲノム解析:100検体(ALS) 全エクソーム解析:1,182検体 (ALS:991検体、 コントロール:191検体) トランスクリプトーム解析: 70検体(ALS)	全ゲノム解析:5,885検体 (難病:2,636件、 その他:3,249件) 全エクソーム解析:27,146検体 (難病:19,094件、 その他:8,052件) トランスクリプトーム解析: 1,310検体	全ゲノム解析:197検体 エクソーム解析:436検体

我が国の主なゲノム解析研究(全ゲノム解析、全エクソーム解析)

(令和2年10月末時点)

所管	厚生労働省			
事業名	難治性疾患実用化研究事業			
主たる機関	東京大学	慶應義塾大学	国立成育医療研究センター研究所	東京大学等
主たる研究者	小室 一成	小崎 健次郎	秦 健一郎	辻 省次
時期	令和2年度～	令和2年度～	令和2年度～	令和2年度～
対象者	全国の医療機関	希少疾患難病	IRUD事業等全エクソーム解析で原因解明に至らなかった症例	全国協力172医療機関より診断、研究のために依頼された神経難病患者
対象疾患	難治性心血管疾患	希少疾患難病	希少疾患、難病、胎児異常	神経難病すべてを含む
収集試料	血液、DNA、臨床組織	DNA(血液、唾液、臍帯等)、RNA(血液等)	末梢血、臍帯血、臍帯	DNA(血液)、一部は不死化細胞
収集情報	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報(家系図、表現型)	ゲノム/遺伝子配列情報 エピゲノム情報 親の妊娠分娩歴、親の妊娠経過情報、患者(胎児を含む)の臨床情報	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報 ゲノム解析配列ごとの情報
ゲノム解析方法毎の情報	全ゲノム解析: 100症例(心筋症) 全エクソーム解析: 1,100症例(心筋症: 900症例、肺高血圧: 200症例) シングルセル RNA-seq解析: 60症例(心筋症)	全ゲノム解析: 625検体 RNA解析: 23検体	全ゲノム: 80検体 ※研究班発足から令和2年度末までに達成見込みの数	全ゲノム解析: 245検体 エクソーム解析: 384検体(令和2年度末予定)

我が国の主なゲノム解析研究(全ゲノム解析、全エクソーム解析)

(令和2年10月末時点)

所管	厚生労働省			
事業名	革新的がん医療実用化研究事業	認知症研究開発事業	成育疾患克服等総合研究事業	エイズ対策実用化研究事業
主たる機関	国立がん研究センター	新潟大学等	慶應義塾大学	国立感染症研究所
主たる研究者	柴田 龍弘	池内 健	武内 俊樹	椎野 禎一郎
時期	平成29年度～	平成31年度～令和2年度	平成31年度～令和5年度	平成31年度～令和2年度
対象者	国立がん研究センター:750人 東京大学:250人	全国の医療機関、 ブレインバンクネットワーク	重症新生児	全国19協力医療機関・ 4地方衛生研究所 新規来院感染者数(1.6万人)
対象疾患	がん	認知症	先天異常症候群、先天性代謝疾患、 ミトコンドリア疾患	感染症(HIV/AIDS)
収集試料	凍結検体(初発ワンポイント)、 DNA、RNA	血液:DNA 剖検脳組織:DNA/RNA	DNA(血液、臍帯等)	DNA、血液(PBMC)
収集情報	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報は疾患名のみ	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報、病理診断	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報(家系図、表現型)	ゲノム/遺伝子配列情報 臨床情報等 (投薬、疾患別情報、検査結果等及び 予後情報)
ゲノム解析方法毎の情報	全ゲノム解析:1,440検体 (肝臓がん、胃がん、胆道がん、 大腸がん、食道がん、腎臓がん) 全エクソーム解析: 1,300検体(胆道がん、胃がん) トランスクリプトーム解析:1,000検体 (肝臓がん、胃がん、胆道がん、 大腸がん、食道がん、腎臓がん)	全エクソーム解析:600症例(認知症) トランスクリプトーム解析:200症例 (剖検例)	全ゲノム解析:120検体 エクソーム解析:60検体	全ゲノム解析:200検体

【調査条件および注意事項】

以下の2つの条件を満たすものを調査

- ① ヒトにおいて、「全ゲノム解析」、「全エクソーム解析」、「トランスクリプトーム解析」、「RNA解析」を実施したデータ
※エピゲノム解析、メチル化解析、HLA、GWAS、ターゲットシーケンス、SNP解析は今回の調査の対象外
- ② 過去5年間で実施しており、100人以上の規模で解析した(している)もの