

検討状況説明資料

ゲノム医療協議会

令和5年5月17日

内閣府 健康・医療戦略推進事務局

- 1. 三大バイオバンクの課題と方向性**
- 2. 全ゲノム解析等実行計画の進捗状況**
- 3. ゲノム医療の推進のための研究開発の課題と方向性**



1. 三大バイオバンクの課題と方向性

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5年度予算額 (案) 4,288百万円
 (前年度予算額 4,564百万円)

背景・課題 / 令和5年度予算のポイント (事業期間：令和3～7年度)

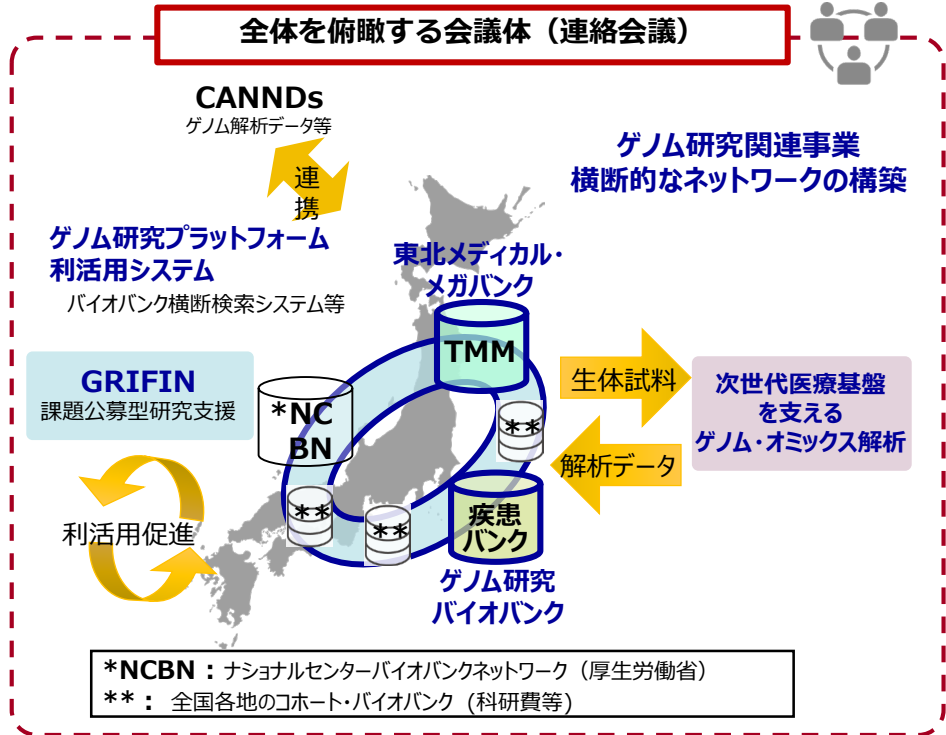
- 健康・医療戦略（令和2年3月閣議決定）に基づき、我が国のバイオバンクを維持・発展・連携させるとともに、日本人における疾患関連遺伝子の同定や多因子疾患の発症リスクの予測・個別化医療の実現を推進する研究開発を実施。
- ゲノム研究の基盤となる多様な疾患の生体試料等を保有する大規模バイオバンクの構築・高度化や日本国内の主要バイオバンクのネットワーク化と生体試料等の利活用促進を図るバイオバンク横断検索システムの充実化を実施。
- 世界動向も踏まえた最新の技術を活用した疾患解析やニーズの高い疾患領域における技術開発、効率的かつ効果的なオミックス解析の加速化を図る。

東北メディカル・メガバンク【TMM】 2,240百万円(2,459百万円)
 世界的にも貴重な家系情報を含む一般住民の生体試料、ゲノムデータ等の蓄積・分譲・利活用等を促進する。

ゲノム研究バイオバンク 442百万円(355百万円)
 多様な疾患の生体試料とその解析データ・臨床情報を有し、研究参加者との双方向性を確保し迅速な同意取得が可能な大規模バイオバンクを構築する。また、新規創薬標的の特定等に資するゲノム・オミックスデータの大規模解析基盤を整備する。

ゲノム医療実現推進プラットフォーム 1,435百万円(1,495百万円)
■ ゲノム研究プラットフォーム利活用システム
 手続き面でのサポートや臨床情報を効率的に収集するシステムの導入等の取組を行い、バイオバンク横断検索システムの運用・高度化を図る。
■ 目的設定型の先端ゲノム研究開発【GRIFIN】
 多因子疾患の発症・重症化予測・予防法開発を目指し、世界動向を踏まえ最新技術を活用した疾患解析や技術開発を促進する。

次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析 171百万円(255百万円)
 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効率的かつ効果的に整備する。



これまでのバイオバンク事業からみえてきた課題

これまでの実績

- 東北メディカル・メガバンク及びバイオバンク・ジャパンへの支援により、ゲノム研究の基盤となる試料・情報の収集・提供体制を整備している。
- 解析済データの公開や、全ゲノムリファレンスパネルなどの参照パネルの構築により、バイオバンクの成果を共有した。
- バイオバンクの試料・情報を活用したゲノム研究が一部で先行している。

みえてきた課題

- バイオバンクの存在と利用方法が十分に認知されておらず、一部のコミュニティによる利用に留まっている。
- 使われるバイオバンクとしての利用ニーズの吸い上げや、外部利用の促進が不十分。
- 社会実装を見据えたバイオバンク利用のモデルとなるような、医療・創薬・ヘルスケア等の出口に繋がる先行研究事例が乏しいため、外部に利用価値が認められていない。
- 持続可能なバイオバンク事業のための、効率的な運営体制の構築が必要。

今後の基本方針

- 我が国の大規模バイオバンクは、政策的要請に基づいて開始。そのため、これまでの蓄積が散逸しないよう、大規模バイオバンクの整備・運用を国が着実に支援していくべき。一般住民バイオバンクと疾患バイオバンクの両者を車の両輪として推進することが必要。
- 予防・個別化医療・創薬等の社会実装を目指す研究に対して、バイオバンクの有効活用を促すため、予算支援も検討したうえで、バイオバンク自身の研究機能を強化し、製薬・健康関連企業や疾患研究者などと幅広く連携した研究ハブ機能を構築することが重要。
- 一方、国費による支援に当たっては、事業目標や果たすべき役割を踏まえた効率的・効果的なバイオバンクの運営、外部資金の獲得強化による運営財源の多様化なども必要。
- バイオバンク事業の発展により、国民への成果還元を促す。

具体的取組（1）

① 持続可能なバイオバンクの運営

- 取組の精査やIT技術の活用等による、**調査・管理人員体制の整理**
- 保管検体・データの効率的な管理による**維持管理費の縮減**
- 複数バイオバンクの一元的な管理の検討
- 多様な競争的資金や、企業からの資金提供など、**外部資金の獲得・活用の強化**
- 参加者の再同意取得等を効果的に実施するための**双方向性機能の構築**
- 電子カルテ情報やオミックス解析情報等の、付随情報の充実化

② 医療・創薬・ヘルスケアへの貢献

- バイオバンク自らが、**利活用状況の分析や企業等のニーズを調査**
- **製薬企業等の企業・産業界とバイオバンクとの連携強化**
- バイオバンク研究者と臨床系研究者との連携強化
- バイオバンク同士の共同研究の推進
- PRSの診断への活用に向けた介入FS研究の実施

具体的取組（2）

③ 研究機関としてのバイオバンクの構築

- **バイオバンクの利活用方法の旗印となるモデル研究**として、バイオバンクを活用した医療・創薬研究を実施
- 製薬業界や疾患研究者等との連携体制により、バイオバンクが**研究のハブ機能**を遂行
- 双方向性バイオバンク機能を活用し、利用ニーズの高い新規検体を収集

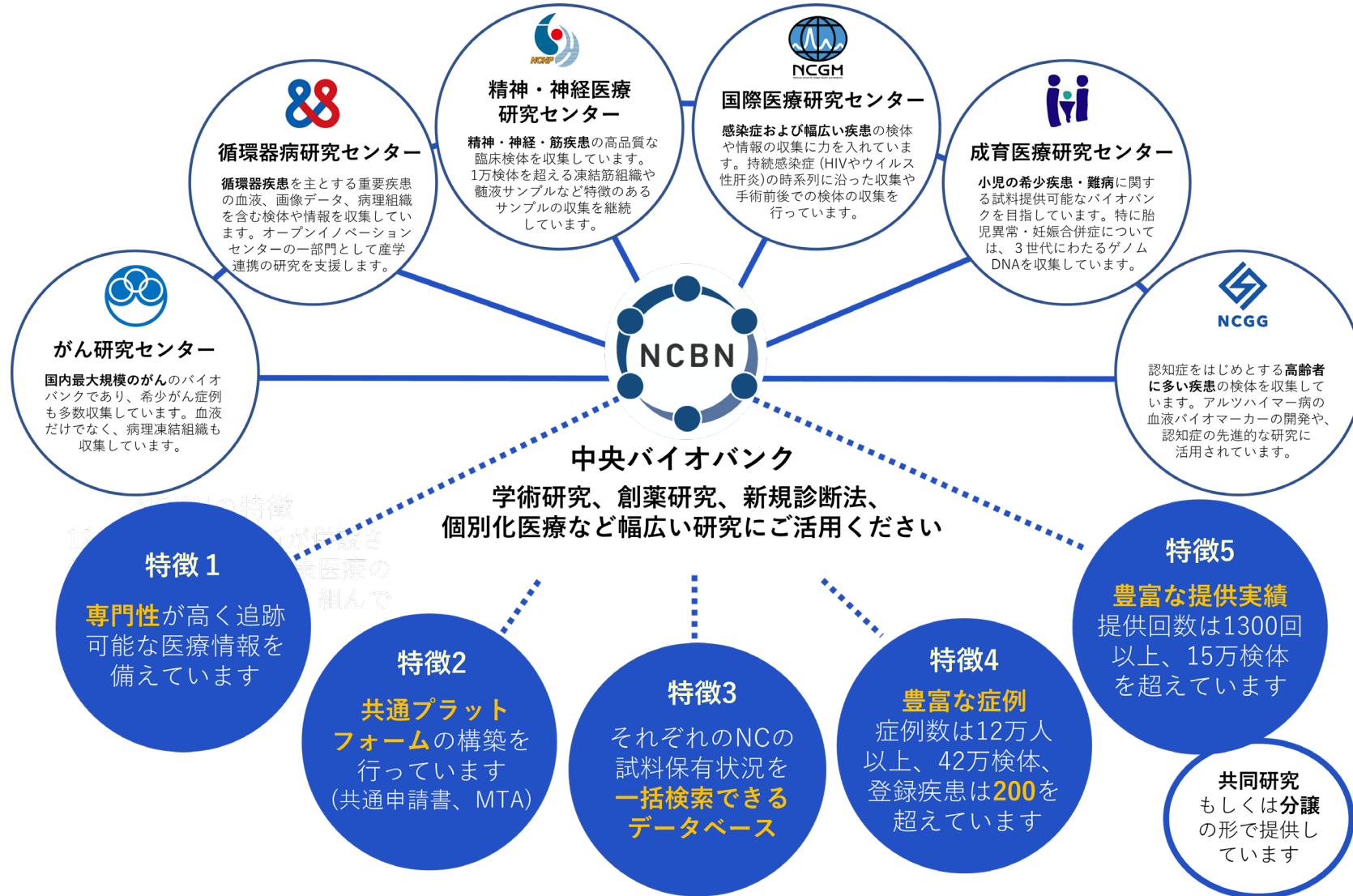
④ バイオバンクと他機関・産業界との連携

- **一般住民バイオバンク（TMM）と疾患バイオバンク（BBJ）との連携研究の実施**
- **疾患バイオバンクであるBBJとNCBNとの連携強化**
- **3大バイオバンク間での連携研究・人事交流等の検討**
- バイオバンクと企業との共同研究の積極的な実施
- 産業界等への定期的なニーズ調査を踏まえた改良など、より使いやすいバイオバンクにするための取組の実施
- モデル研究成果の発信による利活用事例の周知

NCBNの特長



National Center Biobank Network

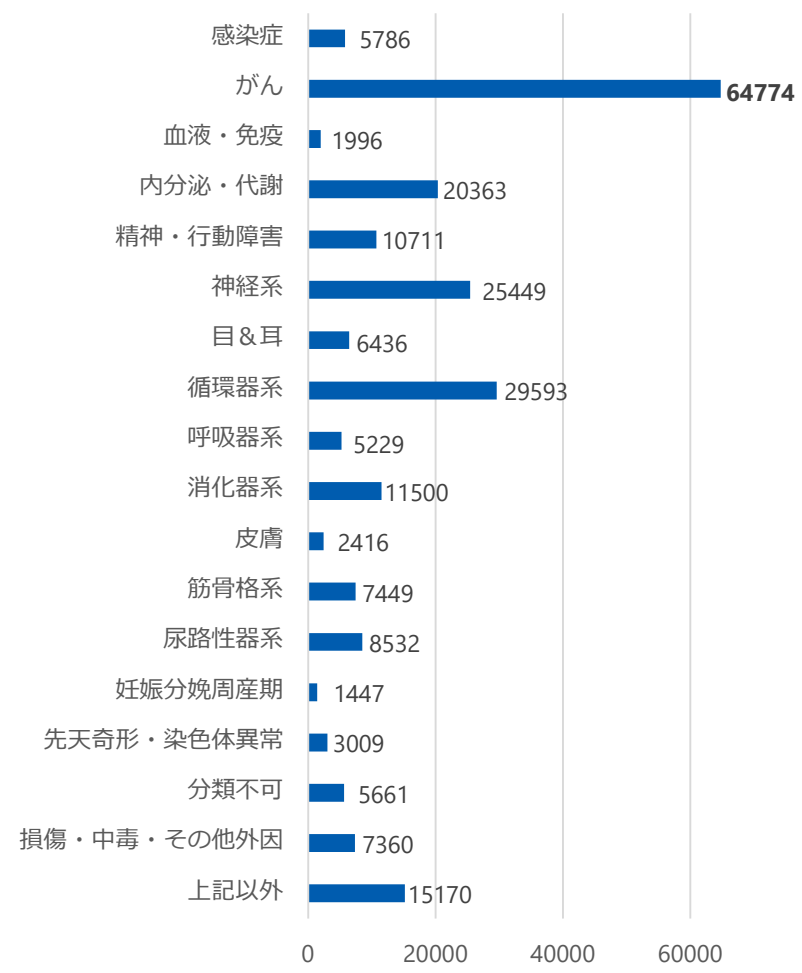


NCBN登録患者・検体収集実績 (2023.3.22現在)

豊富な疾患を網羅、疾患領域専門医の関与

多彩な試料形態

疾患別登録患者数

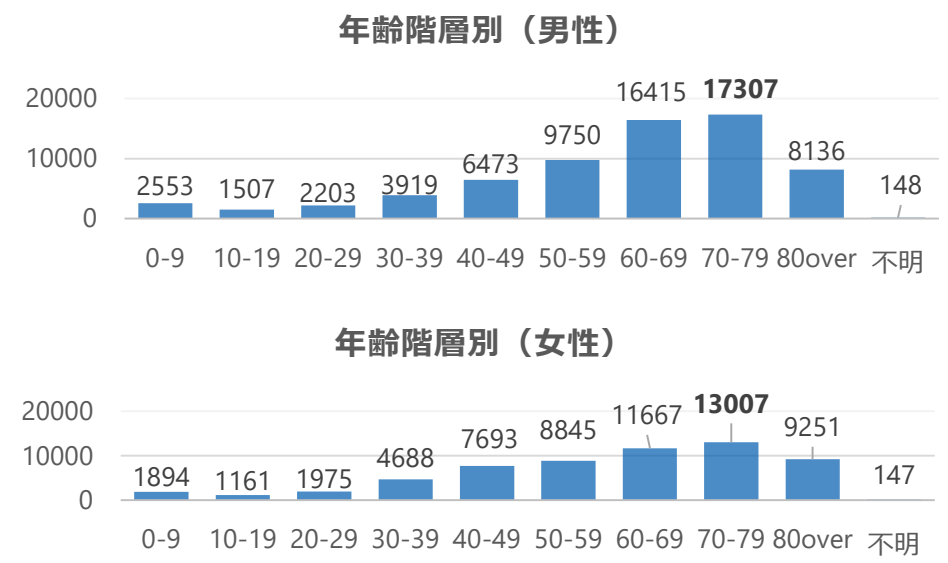


登録者数, 検体登録数 (6NC全体)

登録患者数		登録検体数		
	129,142		448,499	
	DNA	血漿	血清	組織
分譲(提供)	43,634	30,873	50,977	2,778
共同研究	150,027	78,588	31,003	28,321

※代表的な試料の提供可能数

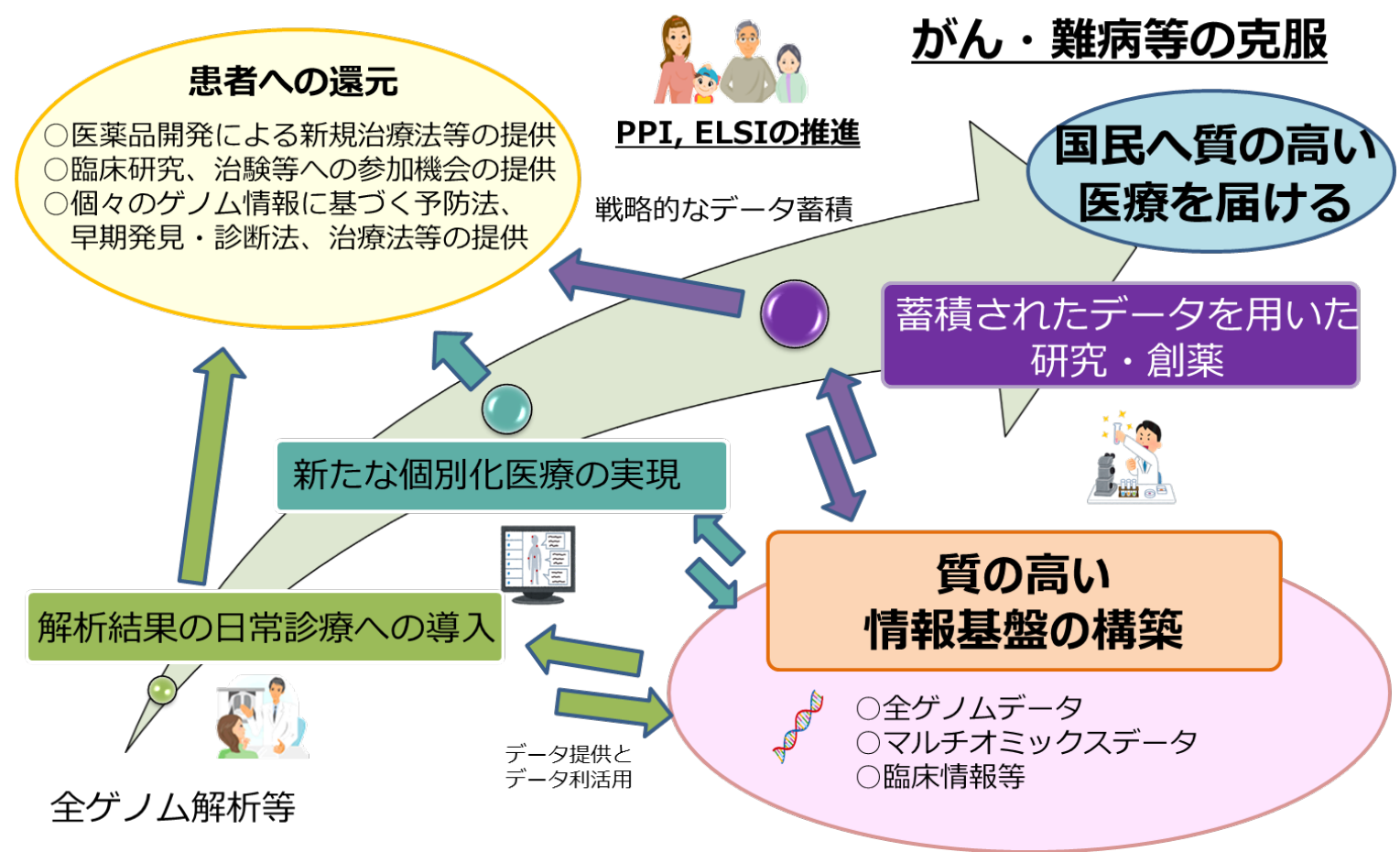
登録試料の年齢分布



コントロール群として、非がん・非難病から9,850検体を全ゲノム解析を実施したが多くはゲノム情報を有しない

全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

国民へ質の高い医療を届けるために、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬などを促進することで、将来的な「がん・難病等の克服」を目指すことが、全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿である。また、解析結果の日常診療への早期導入や、新たな個別化医療の実現についても更に推進する。



※ 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI)、倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI)
※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

目的
 ○これまでの先行解析においては、解析結果をより早期に日常診療へ導入し、新たな個別化医療等の推進を進めてきた。
 ○今後の本格解析においては、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。そのためには、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬等を促進することが重要であることから、本実行計画においては、全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用することを推進する。

	令和元年度～3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度～
解析フェーズ	先行解析（既存検体） 	本格解析（新規患者の検体） 			
実行計画	第1版 ○本格解析の方針決定と体制整備	実行計画2022 ○戦略的なデータの蓄積 ○解析結果の日常診療への早期導入 ○新たな個別化医療の実現 ⇒ 国民へ質の高い医療を届ける			
解析実績・予定	約19,200症例 (がん領域(※1):約13,700症例(新規患者600症例を含む) ・難病領域(※2):約5,500症例)	○10万ゲノム規模を目指した解析のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析を予定。			
患者還元	○患者還元体制の構築	○患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の解析結果に基づく質の高い医療を受けられるようにする。			
情報基盤	○技術的課題の検証 ○統一パイプライン構築	○がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を整備する。			
事業実施組織	○本格解析に向けて事業実施組織に係る事項について検討	○令和4年度中に事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（JH:Japan Health Research Promotion Bureau）内に設置し、組織、構成等を検討する。 ○厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、令和5年度をめどに最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定する。			
ELSI・PPI	○本格解析に向けてELSI・PPIに係る事項について検討	○事業実施組織にELSI部門を設置し、専門性を備えた人員を配置して、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するために必要な取り組みについて、検討、対応を行う。 ○事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。			

※1 難治性のがん、希少がん（小児がん含む）、遺伝性がん（小児がん含む）等
 ※2 単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患

これまでの解析実績と令和4年度の解析予定

「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、がん領域においては、5年生存率が相対的に低い難治性のがんや、稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がん含む）、遺伝性のがん（小児がん含む）について、全ゲノム解析等を行うこととされた。また、難病領域においては、単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患を優先して全ゲノム解析等を行うこととされた。
それぞれの解析実績と今後の解析予定は以下の通り。

領域		解析実績		解析予定
		令和2年度	令和3年度	令和4年度
がん	○難治性のがん (白血病、食道がん、肝臓がん、 胆道/膵臓がん、肺がん、卵巣がん)	約550症例 ・膵臓がん ・白血病 ・肉腫	原則生存しており、解析 結果を還元可能な、保存検 体を有する約9,900症例 ・血液領域 ・消化器領域 ・婦人科領域 ・呼吸器他領域 ・希少がん領域 ・小児がん領域 この内、新規患者600症例	新規患者 2,000症例
	○希少がん（小児がん含む）			
	○遺伝性のがん（小児がん含む）	約3,250症例		
難病	○単一遺伝子性疾患 ○多因子疾患 ○診断困難な疾患	約2,500症例 (700症例:当初予算、 1,800症例:R2調整費)	約3,000症例 (800症例:当初予算、 2,200症例:R3調整費)	新規患者 約2,500症例 (150症例:当初予算、 2,000症例:R4調整 費、350症例:R3補 正予算)

AMED研究 患者還元班のこれまでの成果（がん領域）

R3年度：3医療機関において、600症例の前向き症例

R4年度：6医療機関が追加され、全体で2000症例を解析予定
解析結果に基づく治療へのつながりの構築を進める。

令和4年度
1,884症例分の検体を
解析に提出済

全ゲノム解析等の結果に基づくエキスパートパネル実施：**1,163**症例
(令和5年2月20日時点)

治療薬の選択やがん種の診断、遺伝性疾患の診断に有用なActionable
変異の検出：**641**症例

既存の検査では検出
できないがんに関与
するゲノム異常の検
出：**143**症例

全ゲノム解析の
結果が診断に有
用であった例：
51症例

がん以外の疾患に
関与する可能性が
高いゲノム異常の
検出：**52**症例

*症例数は延べ数

出口戦略の加速による創薬の促進や患者還元の拡大

既存の
治療薬

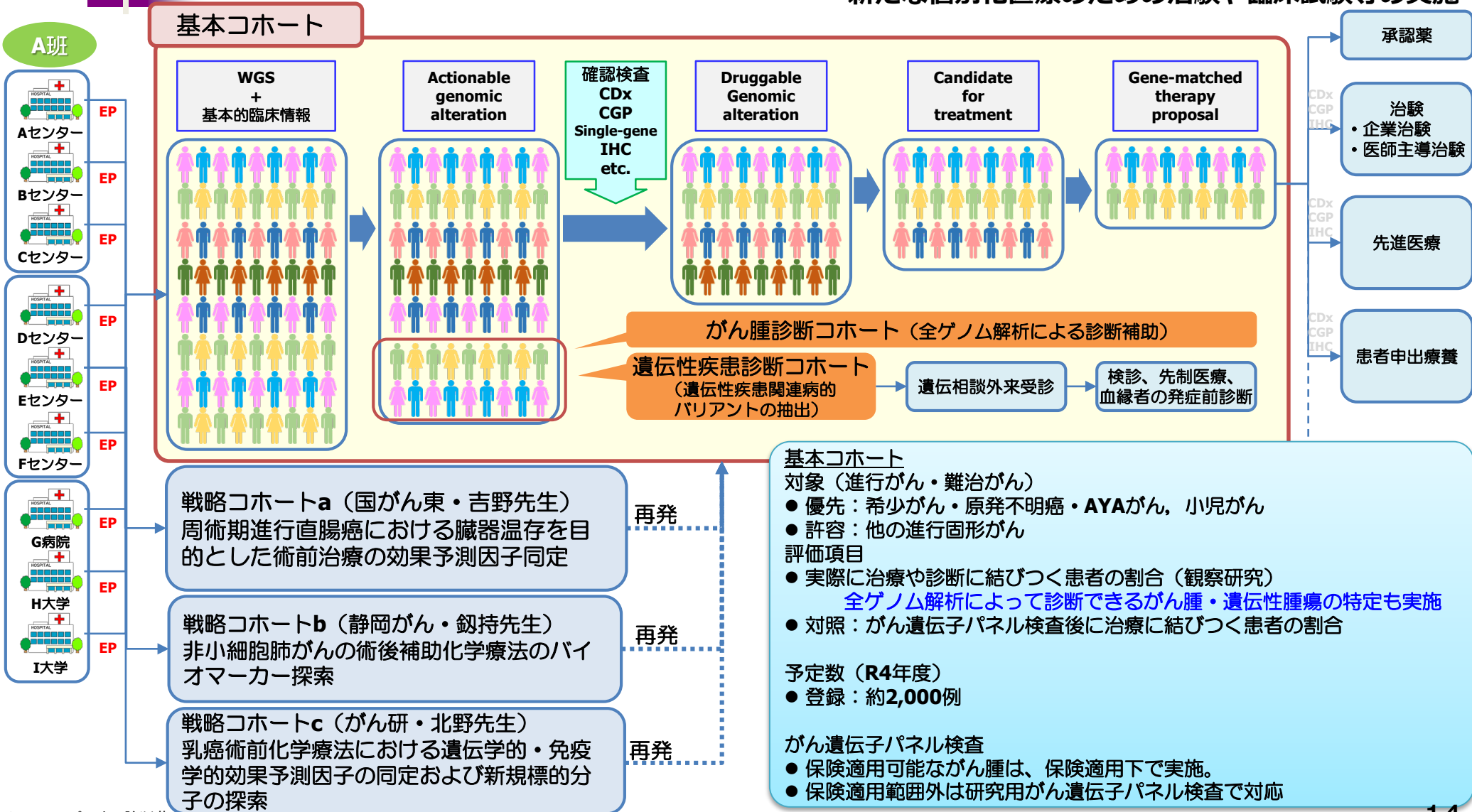
- 新規に発見した異常に対する**新規治療薬の開発**
- 全ゲノム解析等の結果に基づく既存の治療薬の**適応拡大**
- 新しい**診断技術の確立**
- 遺伝情報に基づく**疾患の予防**

2. 全ゲノム解析等実行計画の進捗状況

令和4年度研究(がん領域)

基本コホートと 戦略コホートの連動

- 基本コホート
 - ・ 既知の変異に対して承認済みの既存薬剤を、速やかに臨床的に適応がある患者へ届けるシステム等の構築
- 戦略コホート
 - ・ 新たな個別化医療のための治験や臨床試験等の実施



CDx: コンパニオン診断薬
CGP: がん遺伝子パネル検査

- 第11回ゲノム医療協議会(R5年3月31日開催)にて、ゲノム医療推進のための研究・開発における課題について、これまでの協議会における議論を踏まえ、論点案を挙げた
- 特にゲノム研究・開発をどのように出口につなげるかについては、ゲノム・データ基盤、ゲノム研究に関連した基礎研究・基盤技術・研究基盤についての現状と、ゲノム研究を創薬等の出口につなげる研究の推進について、課題と方向性の整理を行った

ゲノム研究・開発をどのように出口(創薬・診断・治療・予防など)に繋げるか

- ゲノム研究・開発を創薬等出口に繋げる研究の推進について
- バイオバンクのあり方・役割・今後の方向性について
- データ共有・公開の在り方について
- 基盤としてのデータ等に求める要件について
- データの利活用に関して(同意など)

研究開発環境の整備

- 研究開発人材の育成・確保に関して
- 異業種・異分野間連携に関して
- 国際連携に関して
- 治験体制の整備に関して
- ベンチャー支援に関して
- 知財戦略に関して

今後協議会にて議論予定

ELSI、PPI関連の課題

- 倫理的・法的・社会的課題について
- PPIや国民の理解について
- ゲノムデータの利活用における将来的な同意などのあり方について

今後協議会にて議論予定

ゲノム研究を創薬等出口に繋げる研究の推進

- 基盤技術/基礎科学を最大限活用するような研究を推進すべき。
 - ゲノムデータなどに基礎研究(生物学など)で得られる独自のデータを組み合わせたオリジナルな切り口の研究に対して積極的に支援すべき。例えば、細胞レベルでの生命活動の時間的・空間的変動に着目した研究は注目される。
 - ゲノムデータに加えて、病理学や生物学(オルガノイド技術やモデル生物作成など)とマルチオミックス解析の融合を図り、疾患関連バリエーションの同定に止まらず、病態機序の解明や創薬標的の探索など、ゲノム創薬に繋がるような研究を積極的に推進すべき。
 - ゲノムデータに臨床で蓄積したMRIやCTなどの画像データや臨床情報を組み合わせ、AIを使った解析による統合的研究を推進すべき。
 - バイオインフォマティクスに精通する研究者が中心的な役割を担う研究等を開始するとともに、異業種・異分野の研究者の知を融合できる研究も積極的に推進すべき。
- 出口を見据えて必要に応じ、更なるゲノム研究の推進のために期待される取組を推進すべき。
 - 病態の特性に応じて、少数例でも多層的なデータを取集し、各種オミックス解析の有用性を検証するような研究を推進すべき。
 - 最先端のゲノム研究を可能とする新たな技術開発を目指す研究を推進するとともに、その独自技術を幅広くゲノム研究に応用できるような体制を整えるべき。
 - 健常人コホートバンク等を活用して、ゲノム解析等で見いだされた疾患関連バリエーションを前向き臨床研究で検証するような個別化予防に資する研究を推進すべき。
 - ゲノム医療・個別化医療の実現に向け、ゲノムデータ等の解析に基づく層別化等のゲノム研究の成果を活用した臨床試験・治験等の研究を推進すべき。
 - 優れた研究成果を出している研究者が積極的に国際共同研究に参画できるよう支援し、研究成果を挙げることによって、国際コンソーシアムにおける活動、国際ガイドライン策定などにおいて国際的なプレゼンスを示すことが期待される。

研究基盤の整備

- ゲノムデータを保有する基盤(バンク)は、「溜めるバンク」から「利活用されるバンク」への転換と研究機能の強化を推進すべき。具体的には、バンクを研究拠点として、異分野(ゲノム、臨床、生物学、化学、統計学、計算科学など)の研究者や産業界が連携し、出口を見据えた研究ができるようなプラットフォームを構築し、中長期的に研究を推進する体制づくりをすべき。
- ゲノムデータを保有するバンク同士が連携し、提供者へのリコンタクトにも対応した形での試料・情報の利活用、共同研究、人材育成などの分野で相乗効果を発揮できる体制を構築すべき。
- ゲノム研究者のみならず、臨床や薬理学、統計学などの異分野からの研究者の参画による知見・技術の融合による新たな知の創出の場やバイオインフォマティクスの育成拠点になれるような体制づくりをすべき。
- バンクの試料・データなどの利用の障壁をなくすために、手続きの簡素化・迅速化を実現できる体制を整える必要がある。
- 基盤的なデータ(全ゲノムデータなど)は、国の施策として整備しつつ、研究者がゲノム解析の結果を疾患の発症・重症化予防、診断、治療等に繋げるための独創的な研究に取り組める環境を整備する必要がある。
- 研究者が個々の研究で取得したデータに関しても、ゲノムに加え、中間形質(遺伝子発現(RNA)やタンパク質など)のデータもデータベース化してフリーアクセスできるような環境を整備すべき。また、データに関しては、GWASの要約統計量などの解析結果の他、元データも公開することを原則とし、二次利活用できるような環境を整備すべき。
- 民間資金の導入を促進し、社会実装を目指したゲノム研究や、その基盤となる機器・技術の開発を推進すべき。そのために、AIMGAINなどの既存の産学連携の枠組みの活用や、新たな官民コンソーシアムの構築などを推進するべき。