



# バイオバンク通信

## ANNUAL REPORT 2020

### ゲノム医療へ貢献できる、バイオバンクをめざして

バイオバンク・ジャパンは、全国の約26万人の患者さんとの協力をいただき、世界最大級の疾患バイオバンクを構築しました。バイオバンク・ジャパンは、保有しているDNA・血清試料、臨床情報、ゲノムデータのさらなる利活用を促進し、多くの研究者に利用されるバイオバンクを目指して活動しています。

試料を用いた研究をお考えの研究者に向けた「保有試料検索システム」をバイオバンク・ジャパンのホームページ上に立ち上げています。このシステムでは、登録疾患や既往歴、生活習慣などを条件項目として、バイオバンク・ジャパンが保有する試料を検索することができます。バイオバンク・ジャパン事務局では、研究の相談も随時受け付けております。

また、本邦の医療分野研究開発推進計画(令和2年3月健康・医療戦略推進本部決定)にもとづき、ゲノムデータの基盤を整備し、全ゲノム解析より得られたデータの利活用を促進することで、疾患の発症・重症化予防、診断、治療などに資する研究開発を推進し、ゲノム医療や個別化医療を目指す取り組みが開始されました。バイオバンク・ジャパンにおきましても、その取り組みに参画し、ゲノムデータ基盤の構築に貢献してまいります。



組織保管庫

### 2020年度の主な取り組み

#### ✓ 全ゲノム解析実行計画に参画しています

全ゲノム解析実行計画とは、AMEDが中核を担う医療分野の研究開発において、ゲノムデータの基盤整備を推進し、ゲノム医療、個別化医療を目指す計画です。バイオバンク・ジャパンは、コントロール群の構築のために、所有する試料の一部について全ゲノム解析を実施しました。

厚生労働省 厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会HP  
[https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei\\_467561\\_00004.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_467561_00004.html)

#### ✓ COVID-19関連試料の保管・解析に協力

医療機関などで採取されたCOVID-19に関連する試料は、解析に用いるためにバイオバンク・ジャパンに保管される予定です。またCOVID-19に関連するゲノム解析などにも協力しています。

#### ✓ ナイチンゲールヘルスジャパン社との共同研究を開始

バイオバンク・ジャパンが保有する血清試料の品質評価を行うために、ナイチンゲールヘルスジャパン社と血清解析の共同研究を開始しました。

#### ✓ バイオバンク利活用ハンドブックの作成に協力

AMED ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業「倫理的・法的・社会的側面からみたバイオバンク資源利活用促進戦略」研究班(研究代表者:吉田雅幸・東京医科歯科大学)では、「バイオバンク利活用ハンドブック第3版」を発行しました。バイオバンク・ジャパンも作成に協力しています。バイオバンクの試料・情報を利用するために役立つ一冊となっています。ウェブからも公開されています。

バイオバンク利活用ハンドブック第3版の発行 [https://www.amed.go.jp/news/release\\_20210511.html](https://www.amed.go.jp/news/release_20210511.html)

#### ✓ MGeNDへのデータの提供

臨床データと遺伝子変異データを統合的に扱うデータベース「MGeND」にデータを登録し、遺伝子変異ごとに対象疾患に関連する臨床情報を公開します。MGeNDでのデータの公開により、臨床的意義が付与された遺伝子変異データの共有や、他の疾患領域との遺伝子変異の比較などが可能となり、より正確かつ高度な個別化医療の実現が期待されています。

#### 研究成果の紹介 冠動脈疾患発症に関する遺伝的変異の影響を解明—60万人超の大規模ゲノム解析で明らかに—

理化学研究所、東京大学などの国際共同研究グループは、京都大学ゲノム医学センター、JPHC研究、J-MICC研究、OACIS研究と共に、日本人の冠動脈疾患を対象としたゲノム解析を行いました。さらにヨーロッパ人集団との統合解析により、冠動脈疾患に関わる疾患感受性座位を同定し、日本

人における冠動脈疾患の発症リスクを予測する遺伝的リスクスコアを作成しました。本研究は、冠動脈疾患の発症に関わる分子機構の詳しい理解に役立ち、遺伝情報に基づいた予防・治療の個別化に貢献すると期待できます。詳しくはAMEDのHPをご覧ください。  
[https://www.amed.go.jp/news/release\\_20201006-02.html](https://www.amed.go.jp/news/release_20201006-02.html)

## 2020年度の実績報告

BBJの試料・情報の実績/  
BBJの試料・情報を用いた研究成果

### BBJの試料・情報の提供実績

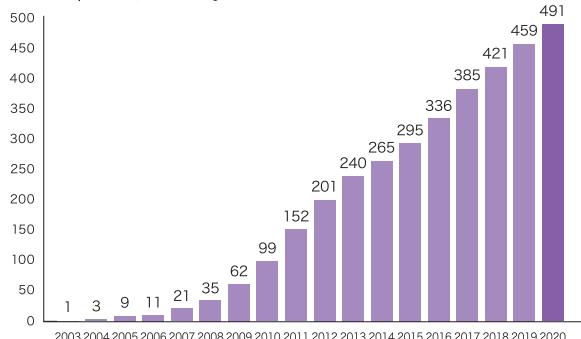
2020年度の試料・情報の提供数については、下記のとおりです。審査開始から2週間程度で、試料・情報の提供が可能となっています。

DNA試料	176,096本
血清試料	4,587本
臨床情報	791,732症例
試料等利用審査件数	41件(提供41件、保管3件)

試料・情報に関するお問い合わせは、BBJ事務局まで、お気軽にお問い合わせください。

### 発表された論文数の推移(累計)

BBJに関連した研究論文は国際的な科学雑誌に、2020年1月～12月に32本が掲載されました。掲載数の累計は491本となりました。



### BBJの試料・臨床情報を利用して発表した論文(疾患別)

疾患分類	疾患名
神経・精神疾患	アルツハイマー病、気分障害、筋萎縮性側索硬化症(ALS)、双極性障害、てんかん、統合失調症、パーキンソン病
眼科・耳鼻科疾患	アレルギー性鼻炎、遺伝性網膜変性症、加齢黄斑変性症、緑内障
内分泌代謝疾患	甲状腺機能異常、脂質異常症、痛風・高尿酸血症、糖尿病、バセドウ病
心疾患・脳血管疾患	アテローム血栓性脳卒中、冠動脈心疾患、胸部大動脈瘤、虚血性脳卒中、心筋梗塞、心血管疾患、心房細動、川崎病、頭蓋内動脈瘤、脳梗塞、腹部大動脈瘤、末梢動脈疾患(PAD)
腫瘍性疾患	胃がん、肝がん、食道がん、脾臓がん、前立腺がん、大腸がん、胆嚢がん、乳がん、肺がん、びまん性大細胞型B細胞リンパ腫、膀胱がん、卵巣がん
消化器疾患	B型肝炎、C型肝炎、胃炎、胃潰瘍、炎症性腸疾患、潰瘍性大腸炎、肝障害、クローリー病、自己免疫性肝炎、十二指腸潰瘍
呼吸器疾患	結核、喘息、特発性肺線維症
腎・尿路系疾患	腎機能、腎結石、ネフローゼ症候群
婦人科系疾患	子宮筋腫、子宮内膜症
骨・結合組織疾患	関節リウマチ、筋障害性皮膚筋炎、後縦靭帯骨化症、骨粗鬆症、全身性エリテマトーデス、全身性硬化症、特発性側弯症、特発性大腿骨頭壊死症、変形性膝関節症、腰椎椎間板変性症
皮膚疾患	アトピー性皮膚炎、ケロイド
歯科・口腔疾患	う蝕、歯周炎
薬剤関連	副作用、薬剤応答性、薬剤性過敏症症候群(薬疹)
その他	BBJ登録者全体の特性、遺伝的メカニズム、身体的特徴、統計等の研究方法、バイオマーカー・検査値

バイオバンク通信は、研究に参加された皆さまとBBJの試料・情報の利用を希望される研究者の皆さんに、BBJの活動を報告しています。



BBJのホームページはこちらから

<https://biobankjp.org/>

バイオバンク・ジャパン事務局

〒108-8639 東京都港区白金台4-6-1 東京大学医科学研究所内  
電話: 03-5449-5122 Fax: 03-6409-2060

2021.09発行