バイオバンク・ジャパン（BBJ）20周年記念シンポジウム

UTokyo

BioBank Japan

ゲノム医療の実装に向けて

20年の軌跡と将来ビジョン

記録集

バイオバンク・ジャパン（BBJ）20周年記念シンポジウム

ゲノム医療の実装に向けて

20年の軌跡と将来ビジョン

記録集

目　次

開催概要・当日プログラム ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 3
開会の言葉（東京大学医科学研究所 所長）・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 4
ご挨拶（文部科学副大臣）・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 5
第 1 部イントロダクション ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 7
①バイオバンク・ジャパンの現状と将来像 ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 8
②行政の立場から見たバイオバンク・ジャパンの立ち上げとバイオバンクの今後 ・・ 10
③バイオバンク・ジャパンの立ち上げと東京医科歯科大学での取り組み ・・・・・・ 12
④徳洲会グループにおける医学研究とバイオバンク・ジャパン ・・・・・・・・・・・ 14
⑤国際 HapMap 計画によるゲノムワイド関連研究の加速 ・・・・・・・・・・・・・・ 16
⑥ELSI 検討委員会の 20 年 ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 18
第 2 部イントロダクション ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 21
⑦２型糖尿病の精密医療の実装を目指して ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 22
⑧循環器疾患のゲノム・オミックス研究 ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 24
⑨理研の大規模ゲノム解析によるオーダーメイド医療への貢献 ・・・・・・・・・・・ 26
⑩バイオバンク・ジャパンによる本邦の遺伝統計学の創生 ・・・・・・・・・・・・・ 28
閉会の言葉（日本医療研究開発機構） ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 30
BBJ（バイオバンク・ジャパン）のあゆみ ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 31
付録 1 研究参加者向け資料 ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 39
付録 2 広報資料 ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 65

開催概要・当日プログラム

第1部 13:00～ ●司会 東京大学 教授 （日本医科大学 特命教授（2024年4月～）） 村上 善則	開会の言葉	東京大学医科学研究所 所長 中西 真
	ご挨拶	文部科学副大臣 今枝 宗一郎
	講演① バイオバンク・ジャパンの現状と将来像	東京大学大学院新領域創成科学研究科 教授 東京大学医科学研究所 特任教授 バイオバンク・ジャパン 代表 松田 浩一
	講演② 行政の立場から見た バイオバンク・ジャパンの立ち上げとバイオバンクの今後	徳島大学 副学長 （順天堂大学革新的医療技術開発研究センター特任教授（2024年4月～）） 菱山 豊
	講演③ バイオバンク・ジャパンの立ち上げと 東京医科歯科大学での取り組み	東京医科歯科大学統合研究機構 疾患バイオリソースセンター センター長 田中 敏博
	講演④ 徳洲会グループにおける医学研究と バイオバンク・ジャパン	医療法人徳洲会 常務執行理事 （医療法人徳洲会 専務執行理事（2024年6月～）） 湘南鎌倉総合病院 院長 小林 修三
	講演⑤ 国際HapMap計画による ゲノムワイド関連研究の加速	東京大学大学院理学系研究科・ 新領域創成科学研究科 教授 角田 達彦
	講演⑥ ELSI検討委員会の20年	神戸大学 名誉教授 丸山 英二
	休憩	
第2部 15:15～ ●司会 東京大学大学院 特任教授 森崎 隆幸	講演⑦ ２型糖尿病の精密医療の実装を目指して	国家公務員共済組合連合会 虎の門病院 院長 東京大学 名誉教授 門脇 孝
	講演⑧ 循環器疾患のゲノム・オミックス研究	国際医療福祉大学 副学長 東京大学 名誉教授 小室 一成
	講演⑨ 理研の大規模ゲノム解析による オーダーメイド医療への貢献	理化学研究所生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム チームリーダー 桃沢 幸秀
	講演⑩ バイオバンク・ジャパンによる 本邦の遺伝統計学の創生	東京大学大学院医学系研究科 教授 大阪大学大学院医学系研究科 教授 理化学研究所生命医科学研究センター システム遺伝学チーム チームリーダー 岡田 随象
	閉会の言葉	日本医療研究開発機構 理事長特任補佐・執行役 岡村 直子

開会の言葉

東京大学医科学研究所 所長
中西 真 さん

本日は大変ご多忙の中、バイオバンク・ジャパン（BBJ）20 周年記念シンポジウム「ゲノム医療の実装に向けて」にご参加いただき誠に有難うございます。大変僭越ではございますが、主催者を代表して一言お礼、並びに開会の言葉を述べさせていただきます。

さて、BBJ は 2003 年 4 月に文部科学省の委託事業として医科学研究所内に発足しましたオーダーメイド医療実現化プロジェクトを皮切りに、2023 年より第 5 期の活動を迎える世界最大級の疾患バイオバンクです。現在 51 疾患、27 万人分の生体試料、臨床情報、ゲノム情報を管理し、日本全国の大学や企業等の研究者、研究組織に提供しております。近年、この BBJ の試料やゲノムデータを用いて日本初の多くの学術的な研究成果が報告されており、本事業が日本のゲノム医療の発展に大いに寄与していると自負しております。ご存じのとおり、個々人の身体的、精神的特徴の多くは DNA 上の遺伝子により規定されているため、ゲノム情報の詳細な解析は個々人がどのような病気にかかりやすいか、また罹患した疾患に対してどのような治療法が適しているかを予測することを可能とすると考えられます。実際、BBJ が管理する DNA や血清の利用状況が毎年上昇の一途をたどっていることからも本事業の重要性をご理解いただけると思います。医科学研究所は「人類社会の発展と福祉への貢献」を目的に、幅広い医科学分野の研究を推進しております。その意味において、BBJ は医科学研究所の中核をなす事業であると考えております。BBJ が、日本のみならず世界のゲノム研究、ひいては生命科学の発展に少しでもお役に立てるよう医科学研究所を挙げて支援してまいります。

どうぞ皆様におかれましては BBJ に温かいご支援並びに、大所高所からのご助言いただきますようお願い申し上げます。以上簡単ではございますが、開会の言葉に代えさせていただきます。本日はご参加いただき誠に有難うございます。

ご挨拶

文部科学副大臣
今枝 宗一郎 さん

初めに、能登半島地震で亡くなられた方々に対し謹んで哀悼の意を捧げるとともに、御遺族の方々にお悔やみを申し上げます。

また、被災された方々や、今も避難生活を余儀なくされている方々に対しまして、心からお見舞いを申し上げます。

本日は、このような場にお招きいただき、誠にありがとうございます。バイオバンク・ジャパンの設立から 20 周年という節目を迎え、本シンポジウムが盛会に開催されますことを、心よりお慶び申し上げます。

長きにわたり本事業の推進にご尽力いただいた東京大学医科学研究所の皆様をはじめ、関係の皆様に、この場を借りて感謝申し上げます。

バイオバンク・ジャパンは、個人の遺伝情報に応じた最適な医療の実現を目指して、2003 年に設立されました。現在、世界最大級の疾患バイオバンクとして、国内外の多くの研究者に利用されており、疾患関連遺伝子や薬剤関連遺伝子の同定、疾患の病態解明等に貢献していると承知しております。

健康・医療戦略やバイオ戦略などの国家戦略において、バイオバンクの構築・運用は、個別化医療やヘルスケア等の向上につながる基盤的な施策として位置づけられており、文部科学省としても、ライフサイエンス分野の研究開発を支える重要な柱と認識しております。

また、昨年の骨太の方針等においては、「ゲノム創薬をはじめとする次世代創薬の推進」が掲げられました。これを踏まえ、医療･創薬・ヘルスケアなどの社会実装につながる成果の創出を目指し、バイオバンクの利活用をより一層推進していくこととしております。

一方、2025 年度より第 3 期の健康・医療戦略が始まり、バイオ戦略も今年の改定が予定されるなど、今年がまさに次期の国家戦略の改定に向けた重要な年になると考えています。文部科学省においても、こうした動きを踏まえライフサイエンス委員会で中期的な視点での振興方策を検討しており、バイオバンク・ジャパンをはじめとする研究基盤や基礎研究や人材育成の在り方などをしっかり検討し、政府戦略に反映していきたいと思っております。

今後とも、バイオバンク・ジャパンが、我が国のゲノム医療研究を支える基盤となり、次世代医療の発展のためにその役割を果たしていくことを強く期待しております。最後になりますが本日のご出席の皆様方のますますのご活躍を祈念いたしまして、私からのご挨拶とさせていただきます。

第１部

司　会

東京大学 教授
（2024年4月より、日本医科大学先端医学研究所 分子生物学部門 特命教授）
村上 善則 さん

第１部の開始に当たり、一言ご挨拶申し上げます。まず、今枝文部科学副大臣、並びに中西医科学研究所長から温かい激励のお言葉をいただきましたことに、心より感謝申し上げます。私は、2014 年から 2019 年の間、バイオバンク・ジャパン (BBJ) の第３代研究代表者を務めました。BBJ の第３期、また第４期への移行の時期に当たります。当時 BBJ では、DNA タイピングという、今日の利活用、国際共同研究の基盤となる試料の情報化を進めておりました。しかし、必ずしもその意義を十分にご理解いただくことができず、政府側から「第４期はない、BBJ は終了する」と言われたこともあり、大変に苦しい時代でありました。当時を思うと、今日の BBJ の隆盛と 20 周年には感慨深いものがあります。BBJ の概要についてはご紹介がありましたが、私から、より広い意味で一言、その意義を加えさせていただくとすれば、ゲノム・バイオバンク活動とは、「我々は何処から来たりて、何処へ向かうのか」という人類最大の根源的な問いに、科学の立場から答えるものであるということです。科学が不十分な時代には宗教、哲学、あるいは芸術的に考えられてきたこの問いに、21 世紀前半の我々人類が、ここまで自己を明らかにしたという金字塔になる活動であると、私は信じております。ですが、こういったスケールの大きな活動は、その達成に大規模な予算と長い時間が必要となり、そのためにさまざまな状況に直面したことは致し方ないことかと思います。私が先程述べた苦しい時代というのは、いわば三代目のつぶやきであって、何と言っても、世界中にまだゲノム・バイオバンクがほとんどなかった 2003 年、省庁再編のわずか 2 年後に、この巨大科学事業を立ち上げられた初代代表の中村 祐輔さんと文部科学省の関係各位のご苦労は、想像を絶するものがあったと思います。本日の第１部は、その立ち上げのご苦労とともに、その巨大な迫力、魅力と成果を今一度確認し、今後のさらなる発展の糧にしたいと考えて、ご関係の文部科学省、アカデミア、病院の６人の先生方にご発表いただくことになりました。それでは、よろしくお願い致します。

バイオバンク・ジャパンの現状と将来像

東京大学大学院新領域創成科学研究科 教授
東京大学医科学研究所 特任教授
バイオバンク・ジャパン 代表
松田 浩一 さん

個人に適した医療開発に向けて、日本全国の生体試料と臨床情報を収集

オーダーメイド医療の開発によって、個人に最適な医療を実践し、病気を適切に診断・治療することは、病気の重症化の回避にもつながり、国民の健康に貢献することが期待されます。この実現を目指して、文部科学省リーディングプロジェクトとして 2003 年に設立されたバイオバンク・ジャパン（以下、「BBJ」という。）では、研究基盤として 47 疾患を対象に患者さんから同意を取得の上、DNAや血清といった生体試料と臨床情報を収集し、保管してきました。BBJ 代表を務める松田さんは、この講演で、バイオバンクとしての BBJ の歩みと現状、そして将来像について幅広く説明しました。

BBJ は 2023 年度現在、第 5 期を進めており、世界最大規模の長期間追跡型の疾患コホートとして運営されています。北海道から沖縄まで協力医療機関は、大阪国際がんセンター、がん研有明病院、順天堂大学、東京都健康長寿医療センター、日本医科大学、日本大学、岩手医科大学、徳洲会病院グループ、滋賀医科大学、複十字病院、大阪医療センター、飯塚病院の 12 機関にわたり、第 1 期は地域の医療を支えている 65 施設が参画しました。患者さんの研究参加への同意取得や検体提供にご協力いただくために、各施設のメディカルコーディネーター（以下、「MC」という。）が尽力していました。MC は、主に看護師や臨床検査技師の資格を持った医療従事者で、共通のパンフレットや説明同意文書を用いて、全ての患者さんに同じ様式・内容で事業の目的を説明することを通じて、研究利用に同意いただく作業を行ってきました。この人材育成のために、BBJ は MC 向けの講習やシミュレーションの履修等が行えるよう教材を用意し、各病院で説明同意取得のためのトレーニングを実施しました。

約27万人、34万症例の検体を保管・提供する大規模なバイオバンクに発展

同意取得後は、患者さんから採血にて検体を提供いただき、ひとつひとつチューブに入れられて、東京大学医科学研究所内にある DNA バンクに 4℃の環境で冷蔵保管されます。DNA は、究極の個人情報です。この情報が守られるよう匿名化された上、2D のバーコードでラベルされたチューブにて管理しています。DNA は溶液の状態で保管されており、提供依頼があった際の出し入れは自動化されています。一方、血清は、58 台の液体窒素タンク内で -150℃にて凍結保存され、保存位置を PC 等で管理し、出し入れは手作業で行っています。検体は、最初の 5 年間で約 20 万人、34 万症例となりました。高脂血症や糖尿病では 4 万人を超えており、日本人に多い大腸がんや胃がん、乳がんは、5,000 人を超えます。松田さんは、「世界最大級のバイオバンクが構築された。途中の 5 年間で症例数や DNA を入れ替えて収集することで、計 27 万人の検体が保管されている」と説明しました。このように収集・保管されている DNA や血清で行ったオミックス解析データは、臨床情報と比較して非常に再現性がよく、クオリティが高いことが確認され、『Nature』などの科学雑誌に多数論文掲載されています。

しかし研究を進めるには、患者さんの DNA だけではなく、その方がどういう生活習慣だったか、どういう病気になったかという臨床情報が重要です。BBJ では基本情報として、生年、年齢、性別、身長、体重、血圧や生活習慣に関係する情報を収集しています。そのほか、疾患に共通するような項目や検査

値、悪性腫瘍であればステージ等の疾患特徴的な情報、処方や副作用といった情報など、全部で 5,000 件を超える項目が収集され、体系化されたデータベースとして保管されています。

なお、世界的な潮流として、プロテオーム解析や全ゲノム解析、メタボローム解析が進んでおり、臨床情報は年々増えていきます。松田さんは「DNA や血清、臨床情報にオミックスデータの厚みを増すことによって、世界に伍せるような研究につなげていきたい」と述べました。

新たな発見に貢献すべく費やした試料・情報への経年追跡の労力

BBJ が保管する臨床情報は、病院を通じて集めていますが、患者さんが通院しなくなった場合、どのような経過をたどったか、予後などに関係する研究ができなくなります。そのため BBJ では、定期的に通院されていない方の住民票を入手して生存確認し、亡くなっていた場合には死因の確定を行っています。生存確認対象者約 15 万人のうち、およそ 1/3 が未通院であったため、市役所などを通じて住民票調査を実施しました。また死亡例については、厚生労働省の人口動態統計データを突合することによって死因を確定します。このように詳細な情報を集めることによって、さまざまな医学研究に対応可能な臨床情報データベースを構築してきました。

労力をかけて患者さんの試料・情報を経年で集めることには、さまざまなメリットがあります。例えば、登録時はがんでなかった方が途中でがん等を発症した場合、発症前後の血清のペアを利用し、その違いを調べることで、さまざまな疾患のバイオマーカーがわかります。また、糖尿病では網膜症や神経障害などの合併症が出る方が一定数いますが、「血清の情報とゲノム情報を組み合わせることによって、どういう方に合併症が出やすいかの解明が可能になる」と松田さんは考えます。ここ数年、解析技術が進歩して、ゲノム解析だけでなく、血清を使った研究が進められています。今後、合併症や重症化に関わるマーカーが見つかれば、予防や早期治療が可能になると期待されます。

試料・情報を使うだけでなく、成果を広く国民に還元することも非常に大切です。東京大学医科学研究所の武藤香織さんを中心に『バイオバンク通信』の発行やシンポジウムの開催等を行っています。

「双方向デジタルバイオバンク」実現に向けて

BBJ では、多様な研究の希望に対応できるよう体制を整えています。松田さんは、比較的安価に利用可能な「血清パネル」の利用を勧めました。血清パネルは、複数の疾患の血清をチューブからごく少量（100μmm）ずつ分注してスクリーニング等に使えるようにしたものです。ある疾患で見つかったマーカーを別の疾患でも見るなどの利用が考えられます。また、集めた試料を元にゲノム解析したデータを続々と無償公開しています。「GWAS カタログ」という英米共同運営の Web サイトでも世界中で行われている疾病関連遺伝子の研究が公開されており、6,000 件を超える論文によって 50 万箇所以上の関連領域の解明がなされています。しかし、必ずしもゲノムだけで病気が説明できるわけではありません。例えば、食道がんのリスク因子です。生活習慣と 2 つの関連遺伝子を組み合わせると、1 つもリスクを持たない人に比べて 190 倍ほどリスクが高くなります。松田さんは、「ゲノム情報を変えることはできないが、生活習慣は変えられる。遺伝情報に基づいた生活指導が早期発見・早期治療につながる」と述べ、医療情報の患者還元を行ったり、BBJ が新たな健康調査を行い同意に基づいて新しい検体を収集するような「双方向デジタルバイオバンクプロジェクト」を構想していると明かし、未来に向けた BBJ の姿を展望して締めくくりました。

略　歴

1994 年　東京大学医学部医学科 卒業
2003 年　東京大学大学院医学系研究科 修了 (中村祐輔研究室)
2003 年　ベイラー医科大学 博士研究員
2004 年　東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター 助手
2009 年　東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター 准教授
2015 年　東京大学大学院新領域創成科学研究科 クリニカルシークエンス分野 教授
2022 年　東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター 特任教授（兼任）
2023 年　バイオバンク・ジャパン 代表

行政の立場から見たバイオバンク・ジャパンの立ち上げとバイオバンクの今後

徳島大学 副学長
（2024 年 4 月より、順天堂大学革新的医療技術開発研究センター 特任教授）
菱山 豊 さん

BBJ がもたらした生命倫理議論の重要性

菱山さんは、文部科学省の生命倫理・安全対策室長やライフサイエンス課長、内閣官房健康医療戦略室次長、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（以下、「AMED」という。）の執行役や理事を経て、文部科学省の科学技術・学術政策局長として、長年にわたって行政の立場からゲノム医療の研究現場に対する支援に携わられてきました。

その立場から、長い間一般的だった動物実験を用いた医学研究から、近年、本格的にヒトを対象としたものへと大きくシフトしてきたことに注目しています。特に日本においてはヒトゲノムの解析についてまだ社会的にも大変警戒心が強かった 2003 年度に、生命科学へ 5 年間で約 200 億円という巨額の国家予算を投入する「個人の遺伝情報に応じた医療の実現プロジェクト」が設けられ、バイオバンク・ジャパン（以下、「BBJ」という。）が立ち上がったことが大きな契機だったと振り返ります。このプロジェクトにおいて、生命倫理の観点から議論する必要性が唱えられ、文部科学省科学技術・学術審議会生命倫理・安全部会で検討されました。この部会では、医学だけではなくて、法学や哲学など、幅広い分野の先生方が委員となり議論し、議事録には、急速な医療の進展に対する驚きが読み取れるやり取りが残っています。

当時、文部科学省生命倫理・安全対策室長を務めていた菱山さんは、BBJ は、テーラーメイド医療における生命倫理の対応においても大きな変革と進展をもたらしたと語りました。「生命倫理の対応が BBJ のプロジェクトをきっかけに、当たり前になった。どうしても生命倫理問題は後追いになりがちである。けれども、現在では、研究への患者・市民参画（PPI）あるいは患者へどうやって（研究成果を）還元するかを当たり前に考えるようになった。ここに BBJ の存在や取り組みが大きく影響している」と述べました。

日本におけるバイオバンクの設置拡大と、全国の組織間連携による医療研究の成果最大化へ貢献

菱山さんが考える BBJ が果たしたもう 1 つの大きな貢献は、組織間連携による医療研究の成果最大化です。従来、各研究機関や病院が個別に試料・情報を集め、バンク化・データベース化することが一般的でしたが、BBJ によって、多様な医療組織が協力しながら人・モノ・情報のネットワーク連携が構築され、その結果、今までにない高度な医療研究が可能になりました。菱山さんは、BBJ における全国の徳洲会病院等の医療機関や各大学・研究機関との組織間の連携を挙げるとともに、後に続く東北メディカル・メガバンク機構やナショナルセンターにおけるバイオバンクのスムーズな立ち上げを指摘し、「BBJ は、日本の研究基盤として、連携によって大きなものになっていけることを行政にも示してくれた」と述べました。加えて、2023 年 3 月に開催された内閣府健康・医療戦略推進本部の第 11 回ゲノム医療協議会で大規模バイオバンクの整備・運用を着実に支援していくべきとの「我が国の今後の基本方針」が示されたことは、医療の質の向上や新たな治療法の開発の進展にも BBJ が寄与したからこそだと説明しました。

遺伝子情報を Precision Nutrition（精密栄養学）にもつなげていく 30 年目に向けて

このように、「個人の遺伝情報に応じた医療の実現プロジェクト」から始まった BBJ は、医学研究において大きな変革をもたらしました。また、ヒトを対象とした医学研究の可能性や生命倫理を議論することの重要性が政策レベルで認識され、バイオバンクの機能を超える研究基盤を成した BBJ の貢献が、医療研究の成果最大化につながっています。

これを踏まえて菱山さんは、研究成果や論文数という学術的な評価も大きいが、それだけでなく、やはり研究全体、医学全体、社会全体へのインパクトという意味でも BBJ はイノベーションを起こしてきたと考えています。「今でこそビッグデータや AI と言われているが、まさに遺伝情報というビッグデータをいち早く解析して、今日の医療において疾患のリスク、あるいは病気だけでなく生活習慣なども含めて解析できるようになった。BBJ の貢献を通じた研究成果が患者さんや市民に届けられた。今後も、オーダーメイド医療、あるいは Precision Medicine、さらに健康指導、Precision Nutrition（精密栄養学）という形で大きく社会や私たちの生活にも良い効果をもたらしていくだろう」と締めくくりました。

【関連資料】

AMED アーカイブ「バイオバンク・ジャパン（Bio Bank Japan）」
https://www.amed.go.jp/program/list/14/01/001_saizensen_04.html

バイオバンク・ジャパン ホームページ
https://biobankjp.org/

第 7 回生命倫理・安全部会資料 7-7（2003 年 3 月 20 日）
https://warp.ndl.go.jp/info:ndljp/pid/13121073/www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1394_12.pdf

内閣府健康・医療戦略推進本部の第 11 回ゲノム医療協議会資料（2023 年 3 月 31 日）
https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/genome_dai11/siryou2-1.pdf

第８回生命倫理･安全部会資料８-４（2003年５月６日）
https://warp.ndl.go.jp/info:ndljp/pid/13121073/www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1393_04.pdf
同議事録
https://warp.ndl.go.jp/info:ndljp/pid/13121073/www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1393_r.pdf

略　歴

1985 年　東京大学医学部保健学科 卒業
1985 年　科学技術庁 入庁
2001 年　文部科学省生命倫理・安全対策室 室長
2007 年　文部科学省ライフサイエンス課 課長
2013 年　内閣官房健康・医療戦略室 次長
2015 年　国立研究開発法人日本医療研究開発機構 執行役
2017 年　国立研究開発法人日本医療研究開発機構 理事
2019 年　文部科学省科学技術・学術政策局 局長
2020 年　文部科学省科学技術・学術政策研究所 所長
2021 年　徳島大学 副学長、国立循環器病研究センター 理事長特命補佐、順天堂大学 客員教授
2024 年　順天堂大学革新的医療技術開発研究センター 特任教授

バイオバンク・ジャパンの立ち上げと東京医科歯科大学での取り組み

東京医科歯科大学統合研究機構 疾患バイオリソースセンター センター長
田中 敏博 さん

BBJ が直面した試料の収集・貯蔵・分析の課題と革新的克服策

疾患バイオバンクとして立ち上がったバイオバンク・ジャパン（以下、「BBJ」という。）。これに続いて日本国内に、さまざまなタイプのバイオバンクが立ち上がりました。その 1 つが医療機関併設型クリニカルバイオバンクとして設立した東京医科歯科大学 疾患バイオリソースセンター（以下、「BRC」という。）です。このセンター長である田中さんは、BBJ 発足に尽力された 1 人として、2004 年当時、特にデータのセキュリティを保ちながら試料を収集・保管する流れを構築することが困難を極めたこと、メディカルコーディネーター（以下、「MC」という。）が患者にプロジェクトについて説明することが重要なポイントだったと述べ、苦労や工夫を振り返りました。

まず、一塩基多型（以下、「SNP」という。）をどうやって調べていくのかが大きな問題となりました。「Multiplex-PCR＊1）により同一反応で複数箇所の DNA 配列を増幅し、Invader 法＊2）を用いて複数箇所の SNP を同時に検出できるシステムを構築した。これにより、非常に安価に、しかもゲノム DNA の必要量を少なくできた」と田中さんは述べました。また、試料を保管するためのチューブの底面に 2D コードを付ける方法も、企業との試行錯誤によって考え出されたもので、現在一般的となった試料保存と提供のオートメーション化につながっています。

＊1）Multiplex-PCR：同一の検体中で複数種類のDNAを同時に増幅させる方法。

＊2）Invader 法:インベーダー・オリゴを利用することで、特定の SNP の塩基を同定し、SNP ゲノタイプを判定する方法。

医師らの協力と電子カルテが支えるシームレスなサンプル収集

田中さんが「BBJ の息子」と称する BRC の取り組みは、2013 年に始まりました。BBJ とは異なり、診療施設に附随する形での単独の施設です。運営は、大学病院の医科・歯科の医療従事者、生体材料工学研究所、M&D データ科学センター教員の協力により維持されています。診療で用いられている電子カルテシステムに機能を加えることで、バイオバンク用試料の収集がスムーズに行えるようになっています。また、同意取得から採血などのオーダリング、臨床情報のオンライン送達や管理をほぼペーパレス化しています。

BRC には MC はおらず、医師が同意取得しているため、同意文書や説明文書の印刷などは電子カルテから行えるようになっています。「患者さんへの説明・同意取得を担当する医師・歯科医師を対象としてバイオバンク事業の説明会を開き、事業の理解をしていただくことを必須の条件としている。小規模ではあるが、10 年間で同意取得した患者さんが 1 万人を超えた」と田中さんは述べました。特に呼吸器外科、顎顔面外科、膠原病・リウマチ内科ではこれまでに、それぞれ 1,000 人を超える患者さんから同意取得しているといいます。

試料の収集・保管については、BRC のスタッフが 1 日 2 回検査部採血室に行き、採血管を回収して独自の ID を付与します。サンプルの管理のための（保管庫・サーバー室）モニタリングシステムを

設置し、試料品質の担保にも努めています。

試料・情報の提供については、臨床情報の検索システムを整備しており、オンサイトで自由に検索できます。倫理審査委員会に加えて試料活用委員会も編成し、この 2 つの委員会による研究計画の審査・承認を得た上で慎重に行っています。現時点では 8,000 検体分の試料が研究のために提供され、活用されています。

医療研究の発展に向けて
クリニカルバイオバンクが果たす役割

BRC では、現在 M&D データ科学センターと協力して、収集したデータから必要なデータソースを取り出せる Data Ware House（DWH）による検索システムを作ろうとベンダーフリーのバイオバンクシステム構築に取り組んでいます。また、新興再興感染症の即応体制強化にも努めているところです。さらに、多業種との協働やオンデマンド型バイオバンクと呼ばれる前向きの収集、あまり取り組みのない試料の収集なども検討しているそうです。

最後に田中さんは、「BBJ や東北メディカル・メガバンク機構、ナショナルセンターのバイオバンクのような大きなバイオバンクと、小回りの利く小さな大学病院併設型バイオバンクがネットワークを作って、連携しながらやっていくことが、日本におけるバイオバンクを用いたゲノム医療、あるいはその他のバイオマーカー探索の研究に、非常に役に立つ」と締めくくりました。

略　歴

1990 年　東京大学医学部医学科 卒業
1990 年　東京大学医学部附属病院 研修医
1991 年　榊原記念病院循環器内科 医師
1996 年　東京大学大学院医学系研究科第一臨床医学専攻 修了・博士（医学）
1997 年　東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター 助手
2000 年　理化学研究所遺伝子多型研究センター チームリーダー
2005 年　理化学研究所遺伝子多型研究センター グループディレクター
2008 年　理化学研究所ゲノム医科学研究センター グループディレクター
2009 年　理化学研究所ゲノム医科学研究センター 副センター長
2013 年　東京医科歯科大学疾患バイオリソースセンター 教授、東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 疾患多様性遺伝学分野 教授
2022 年　東京医科歯科大学統合研究機構 疾患バイオリソースセンター センター長

徳洲会グループにおける医学研究とバイオバンク・ジャパン

医療法人徳洲会 常務執行理事
（2024 年 6 月より、医療法人徳洲会 専務執行理事）
湘南鎌倉総合病院 院長
小林 修三 さん

ひとつひとつの試料提供と同意取得から、次世代の医療につながる医学の進歩を

バイオバンク･ジャパン（以下､｢BBJ｣という。）の発展は、医療法人徳洲会による日々の診療活動と、医学の発展に向けた高い志に支えられてきました。小林さんは、1 年に約 55 万人の外来患者を受け入れる徳洲会 湘南鎌倉総合病院の院長として、徳田虎雄名誉理事長が唱える「いつでも・どこでも・だれでもが最善の医療を受けられる社会の構築」の理念のもと、全国の徳洲会グループ病院の約 4 万人近い職員・医師とともに、最善の医療を提供する社会を目指しています。

その一端として、医療法人徳洲会が、ホウ素中性子捕獲療法（BNCT）の臨床開発、造血幹細胞や多能性幹細胞なども含めたセルからエクソソームへの展開など、先進的な医療の実現に向けた研究活動を推進していること、医療での安全確保と質向上に関して認証取得や表彰を受けたことなどを冒頭で紹介しました。

BBJ の試料・情報は、12 の医療機関との共同研究によって集められています。その医療機関の１つである、北は北海道、南は沖縄県石垣島まで、全国に 76 の病院を持つ医療法人徳洲会から BBJ に提供された試料は、登録する症例・51 疾患の全てをカバーしており、そのサンプルは 2022 年 3 月時点で、BBJ 保有試料の 43%を占める 11 万 4,409 人、19 万 1,914 症例にも上っています。中でも筋萎縮性側索硬化症（ALS）については、BBJ が保有する 782 サンプルのうち、約 94%となる 738 サンプルが医療法人徳洲会による提供です。小林さんは、ALS を患い療養されている徳田名誉理事長による、「病気との戦いの中にあっても次世代へ医学の進歩を」という強いリーダーシップが数字として現れたのではないかと述べました。

オミックスデータの追加でコホート継続に貢献

また､小林さんは､現在第５期を進めているコホート研究の出発点となった、福岡県久山町でのメディカルコーディネーター（以下､｢MC｣という。）研修、医療用医薬品「ワーファリン」の使い分けに関する BBJ との共同研究、そして、第 1 期開始当初を、苦労話を交えて振り返りました。医療法人徳洲会は、第 1 期を通じて、約 2 年半で看護師・事務職・臨床検査技師、薬剤師、臨床工学技士、栄養士などから 1,000 人もの MC を育成し、患者さんへのゲノム科学の理解とコホート研究の意義の浸透に努めました。そして、全国のどのグループ病院でも等しく同意取得、採血、調査票入力ができるよう標準化も進めています。これにより、第 1 コホートでの同意取得件数は 10 万 424 症例に至りました。また、今日も臨床情報収集が続けられる体制が築かれ、グループ会社の徳洲会インフォメーションシステム（以下、「TIS」という。）による法人内外からアクセスできる臨床データベースや AI 臨床データ研究予測モデル構築の基礎となっていったことを紹介しました。小林さんは、「BBJ が持つ大きなバンクに、今後もオミックスデータを追加し、コホートを継続していくことが重要」との考えを示しながら、同意取得の際に、試料の提供が今すぐに役に立つわけではないということを、いかに患者さんに分かっていただいたかを、患者の声を掲載したグループ広報誌を通じて紹介しました。

収集した試料・情報を病院独自に活用、いち早く臨床へ

医療法人徳洲会は、その理念に基づき、日本は元よりアジア、アフリカへの医療支援、基礎研究・臨床研究にも積極的に取り組んでいます。日本国内では、長年、山中伸弥教授が元所長を務めていた京都大学 iPS 細胞研究所（CiRA）と疾患特異的 iPS 細胞樹立拠点の協力機関として参画しており、このことが指定難病を持つ患者さんの細胞から iPS 細胞株の樹立を成功させる成果につながっています。

基礎研究では、「湘南ヘルスイノベーションパーク (湘南 iPark)」と呼ばれる武田薬品工業が外部に開放している研究所を、消化器、放射線医学、アポトーシス、再生医療といった領域の研究者として当院の医師らが利用しており、中国・イラン・カザフスタンなどからポスドク研究者を受け入れて研究を進めています。

また、徳洲会病院に所属していた大学卒業後 3・4 年目の若手医師が、TIS が保持する同意取得を経て得た大量のゲノムデータを解析することで、急性腎障害に季節変動があることを発見した実績も紹介しました。徳洲会グループでは研究において発生するさまざまな IRB などを支援する「未来医療研究センター」を備えており、治験実施医療機関での治験・臨床試験、製造販売後臨床試験を大規模に実施するとともに、ご協力いただける大学や研究機関との連携により、先端医療、特にがんや難治性疾患の医薬品開発を推進しています。このような支援や倫理審査体制を備えたことで臨床研究や医師主導治験も増えているそうです。小林さんは、こうしたさまざまな基礎研究では、「できるだけ臨床にすぐにつなげられることをテーマにしながら、研究を続けている」として、その成果が論文などのかたちとなっていることを実感しています。

バイオバンク登録症例数　徳洲会
第1（DNA+血清）・第2（DNA）コホート合計
（51疾患：114,409名　191,914症例）

疾患名	症例数	疾患名	症例数	疾患名	症例数
高脂血症	35,449	花粉症	2,596	間質性肺炎・肺線維症	464
糖尿病	29,857	C型慢性肝炎	2,543	結核	440
白内障	12,455	閉塞性動脈硬化症(ASO)	2,447	過敏性症候群(薬疹)	391
安定狭心症	12,242	COPD	2,301	ネフローゼ症候群	332
脳梗塞	12,130	乳がん	2,236	食道がん	324
不整脈	10,337	脳動脈瘤	1,667	胆嚢・胆管がん	304
心筋梗塞	7,477	歯周病	1,538	子宮体がん	293
気管支喘息	6,151	関節リウマチ	1,482	膵がん	291
心不全	5,965	てんかん	1,447	卵巣がん	248
大腸・直腸がん	5,320	肝硬変	1,428	子宮頸がん	218
骨粗鬆症	5,295	肺がん	1,198	ケロイド	212
尿路結石症	4,419	肝がん	897	造血器腫瘍	199
胃がん	3,698	バセドウ病	871	腎がん	102
不安定狭心症	3,244	アトピー性皮膚炎	823	脳出血	86
前立腺がん	2,906	ALS	738	認知症	58
緑内障	2,849	子宮内膜症	608	熱性けいれん	19
子宮筋腫	2,717	B型慢性肝炎	599	うつ病	3

略　歴

1980 年　浜松医科大学 卒業
1980 年　浜松医科大学第 1 内科 入局
1986 年　浜松医科大学大学院医学研究科 博士課程修了・医学博士取得
1987 年　浜松医科大学文部教官第 1 内科 助手
1988 年　テキサス大学サンアントニオ校 病理学 客員講師
1998 年　防衛医科大学校第 2 内科 講師（指定）
1999 年　湘南鎌倉総合病院 副院長（兼）腎臓病総合医療センター センター長
2017 年　湘南鎌倉総合病院 院長代行
2022 年　医療法人徳洲会 常務執行役員、湘南鎌倉総合病院 院長
2024 年　医療法人徳洲会 専務執行理事

国際 HapMap 計画による ゲノムワイド関連研究の加速

東京大学大学院理学系研究科・新領域創成科学研究科 教授
角田 達彦 さん

ヒトゲノムの違いを ハプロタイプから明らかにする、 壮大な国際研究プロジェクトへの貢献

2002 年から始まった「国際 HapMap 計画」。この計画は、ヒトゲノムのハプロタイプ地図を構築することを目標として組織され、ヨーロッパ系、アフリカ系、アジア系の合計 270 人のゲノムを対象に、数百万にも及ぶ一塩基多型（以下、「SNP」という。）の決定と解析が行われました。人は、両親のそれぞれから染色体を受け継ぎ、対となったもの（相同染色体）を持ちます。そのどちらか一方の染色体に存在するアレル（対立遺伝子）の組み合わせのことを「ハプロタイプ」と呼びます。ハプロタイプ地図の構築は、病気へのかかりやすさや薬剤応答等の個人差に関わる遺伝子やゲノム配列を見つけるための研究基盤となります。この計画には、200 人以上の研究者が参画し、日本の理化学研究所遺伝子多型研究センターが全体の 24.3%、7 つの染色体を担当し、1 機関として世界一の精度、世界一のスピードでリードするという多大な貢献をしました（第 I 期）。

角田さんは講演で、約 20 年前、日本の、また世界の研究者がどのように疾患関連遺伝子研究をスタートし、加速させたかを、国際 HapMap 計画という事業に関わってきた立場から紹介しました。

膨大な SNP の遺伝子型の決定に立ち向かった 理化学研究所の研究者たち

「国際 HapMap 計画は大変壮大なものだった」という言葉で角田さんの講演が始まりました。到達目標は、ヒトゲノムの端から端までまんべんなく 5kb ごとに集団内アレル頻度 5% 以上の SNP の遺伝子型を 270 人に対して決定することでした。しかし、そのためには当時日本人の持つ約 19 万 7,000 の多型データデータベース「JSNP」（一部は、「生命科学系データベースアーカイブ」に集約）や人の SNP に関するデータベース「dbSNP」（https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/）などにある、それまでに同定された数百万の SNP から候補 SNP を拾い、上記の 270 人に対してアッセイし直していくという作業が伴います。ところが、実際に始めてみると、アッセイできないものが出てきたり、実はそもそも多型ではなかったりというように、想定外なことが起こりました。さらに、そもそも原理的に上記の到達目標が満たされにくい場所もゲノム上にところどころあり、そのような場所では無限とも思われる膨大な実験を繰り返すことになりかねません。それを避けるため、スリーストライクでアウトという方法が取られました。これは 5kb 単位の各領域で、3 回別の SNP のアッセイをトライして駄目だった場合や、dbSNP から得られる候補がそれ以上なければ、そこで止める、というルールです。最終的には第 I 期全体で 130 万以上の SNP を 270 人に対してアッセイをすることになり、こうした苦労の末実験されたデータを、毎月毎月、アメリカのコールスプリングハーバー研究所に転送することを続けていったと、角田さんは振り返ります。

月 2 回の国際電話会議や、毎年 2、3 回の国際ミーティングも重ねられ、ついに 2005 年 10 月 27 日、国際 HapMap 計画の完成が報告されました。東京大学の中村祐輔さんと米国 NIH のフランスシス・コリンズさんらが米国ソルトレイクシティで記者会見を行いましたが、その様子は、今も YouTube で

タイピングした SNP (第Ⅰ期)

理研が24.3%
単一研究グループでは
世界最大の貢献

常に世界一の精度、
世界一の速度でリード

インベーダー法
ロボティクス

実際には、130万
以上のSNPの
タイピングを試みた

染色体	ヨーロッパ系 (90人)	中国人 (45人)	日本人 (45人)	アフリカ系 (45人)
1番	78,459	81,103	81,076	80,346
2番	91,882	89,315	89,324	89,294
3番	71,957	68,142	68,149	66,907
4番	68,368	65,524	65,510	65,078
5番	62,205	59,580	59,576	57,841
6番	67,666	68,319	68,339	67,181
7番	59,115	55,844	55,848	55,537
8番	72,319	73,457	73,457	73,018
9番	57,594	57,226	57,216	57,188
10番	49,178	50,345	50,355	49,886
11番	47,157	45,628	45,623	44,333
12番	51,463	49,963	49,934	50,952
13番	36,012	37,039	37,024	36,648
14番	31,684	30,373	30,372	29,516
15番	28,412	27,265	27,266	26,475
16番	27,020	26,006	26,000	25,224
17番	26,829	25,866	25,865	25,113
18番	40,871	40,670	40,667	40,682
19番	19,365	18,476	18,475	17,916
20番	22,818	21,053	21,039	20,859
21番	19,479	20,787	20,786	20,458
22番	19,120	19,885	19,886	19,854
X	56,030	56,753	56,570	56,081
Y	69	70	69	64
総数	1,105,072	1,088,689	1,088,426	1,076,451

見ることができます。それと同時に『Nature』に論文が掲載され、全ての SNP データも無償で公開されました。そしてハプロタイプの本数が一つのブロックあたり平均しておよそ 4 から 6 本ぐらいしかないことから、たった数個の SNP（代表 SNP）でブロックが表現でき、それをもとに疾患関連遺伝子研究に必要なアッセイを劇的に減らして効率的に進められることも明らかになりました。そうして公開した SNP データを基にして、世界中で疾患関連遺伝子研究ができるようになり、ゲノムワイド関連解析（以下、「GWAS」という。）による研究報告のラッシュへとつながっていきました。

GWAS の加速による大規模解析の時代へ

こうして完成した国際 HapMap 計画の解析結果から、集団間の違いや類似性を調べることができます。例えばSNPの遺伝子型の頻度は、ヨーロッパ系、アジア系、アフリカ系の集団間で比べるとかなりの違いが見られましたが、日本人と中国人とではよく似ていることがわかりました。また DNA の複製や修復などの高度に保存されているべき遺伝子内では遺伝子型の頻度の違いは少なく、その逆に免疫系の遺伝子のように環境要因や感染症などに関わる遺伝子内では違いが見られます。このような集団遺伝学的な解析も可能になりました。また、組み換えの起こりやすさは場所によってだいぶ違うこともわかり、ホットスポットもたくさん見出されました。そして自然選択を受けた遺伝子は、集団ごとに異なることも多いことも明らかになりました。このように、集団人類遺伝学的な解析にも HapMap のデータは活かされます。

そして何より、上記の代表 SNP のセットを決定できたことから、病気に関わる遺伝子を大変効率よく探索できるようになり、世界の GWAS が一気に加速しました。同計画が完成した 2005 年の『Science』が選んだブレイクスルーオブザイヤーの第 1 位は「人間の遺伝的多様性」ですが、この国際 HapMap 計画の貢献が非常に大きかったと角田さんは述べました。完成以降、新しい治療法のための標的遺伝子探索や、薬剤をより効果的に安全に投与する診断法の確立のため、医療のオーダーメイド化が推進され、日本は BBJ の試料・情報を用いた大規模な解析の時代へ突入していきましたが、角田さんは、「まさにこの国際 HapMap 計画が着実に医療の進展に貢献していった」とまとめました。

略　歴

1989 年　東京大学理学部物理学科 卒業
1991 年　東京大学大学院理学系研究科物理学専攻（素粒子）修士課程修了
1995 年　東京大学大学院工学系研究科 博士課程修了
1995 年　京都大学大学院工学研究科 助手
1997 年　東京大学医科学研究所 リサーチアソシエイト
1998 年　東京大学医科学研究所 助手
2000 年　理化学研究所遺伝子多型研究センター チームリーダー、ゲノム医科学研究センター グループディレクター等を経て生命医科学研究センター医科学数理研究チーム チームリーダー（現在は兼務）
2015 年　東京医科歯科大学難治疾患研究所医科学数理分野 教授
2019 年　東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻 教授、東京大学大学院新領域創成科学研究科メディカル情報生命専攻 医科学数理研究室 教授

ELSI 検討委員会の 20 年

神戸大学 名誉教授
丸山 英二 さん

プロジェクト推進委員会における生命倫理問題への初動

丸山さんは、バイオバンク・ジャパンにおける倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues、以下「ELSI」という。）の検討に当初から参画しているメンバーです。2003 年当時、ELSI という言葉はアカデミアの研究者でもなじみが薄いものでした。そのような時代において、日本での嚆矢（こうし）となりオーダーメイド医療実現化プロジェクトにおいて ELSI 領域を開拓されてきた立場から、その歩みを振り返りました。

同プロジェクトでバイオバンク事業を開始するに先だって、文部科学省の生命倫理･安全部会（部会長＝笹月健彦国立国際医療センター研究所長）の第 7・8 回で ELSI について検討されました。そこでは、京都大学の位田隆一委員らの意見を踏まえ、全体の倫理的な問題に対応できるようなグループ、あるいはシステムの構築が求められる、と提言されました。これに文部科学省が対応し、推進委員会に生命倫理担当委員として京都大学の加藤和人さんを追加し、さらに加藤さんを主査として、ELSI ワーキンググループが作られました。

ELSI ワーキンググループの役割と ELSI 委員会への発展

こうして、加藤和人さん、菱山豊さん、宮田満さん、武藤香織さん、島田寿子さん、森崎隆幸さん、丸山さんの 7 人によって ELSI ワーキンググループが始動しました。このワーキンググループ設置の目的は、プロジェクトの進行に伴って生ずる ELSI 問題について調査、助言、提言することでした。委員は、同意取得の問題、市民団体からの要望に対する対応、協力医療機関での倫理審査の検討、そして協力医療機関の病院に訪問調査を行うなどの活動を実施しました。その後、このワーキングは、設置から 1 年ほど経過した 2004 年 9 月、推進委員会から独立した立場で、適切な ELSI に関する対応がなされているか監督し、必要に応じて助言・提言する「ELSI 委員会」に発展しました。丸山さんは、この委員会に第 1 期から参画しています。

毎月委員会を開催し、北は北海道から南は沖縄まで、協力医療機関の病院へ 60 回にわたる訪問調査を実施しています。これにより、ワーキンググループの時代を合わせると、ほぼ全ての病院を訪れたことになります。協力医療機関への訪問調査では、委員が患者役になり、インフォームド･コンセント（以下、「IC」という。）のロールプレイを実施したり、試料等の取り扱いや、個人情報保護の状況について確認したりしました。また、協力研究機関である理化学研究所遺伝子多型研究センターへの訪問調査や、指針の改訂時に対応のあり方を考えることなどをしています。さらには、メディカルコーディネーター（以下、「MC」という。）の講習会・研修会に参加し、試料等の配布状況の確認も行いました。プロジェクト主催の公開シンポジウムの際には、参加者にアンケート調査を行っています。

プロジェクトの発展とゲノム医療の進展が ELSI への対応にもたらした変化

第 2 期では、2004 ～ 2012 年度の活動を詳細な報告書にまとめ上げました。また、プロジェクトから出された具体的な懸案について回答をしていま

す。来院調査で死亡診断書の情報をプロジェクトが回収することは容認できるとするとともに、協力継続する患者には説明文書等によってわかりやすく情報提供すること、参加者に直接接する MC など協力医療機関に対しても生存調査に対する理解を深めてもらうために、十分な説明と必要に応じて資料提供をすることを求めています。さらに、遺伝学的検査に基づく個別化医療における IC と遺伝子検査結果の取り扱いについて、IC で説明すべき事項をまとめています。また、検体あるいは検査結果の取り扱いについては、必ずしも匿名化は必要でないこと、そして、検査結果の共有によって得られる利益が実質的である場合には、カルテ上に記載することも妥当と認められるという意見が述べられたと丸山さんは報告しています。

文部科学省から、他のバイオバンクなどが走り始めるにあたって、一般的同意、包括的同意のあり方についての検討も依頼されました。ELSI 委員会としては、包括的同意も IC のあり方として認められると述べながら、留意事項を示しています。

第 3 期では、東京大学に ELSI 検討委員会が設置され、プログラムの推進から独立した立場にある有識者が委員として招聘されています。この時期の活動としては、2・3 カ月に一度集まり問題を検討したり、当時のプログラムリーダーであった久保充明さんの求めに応じて、第 3 期終了に向けて ELSI への対応について意見を述べています。その中で、第 1 コホートの登録者について、あと 7 ～ 8 年は追跡することが望ましく、それを可能にするような準備を求めています。解析結果を参加者個人に返すことについては、原則としてすべきではないとの意見が提示されました。また、外部の研究者への情報提供については、臨床情報の提供を求める意見が強まり、提供される臨床情報が増加したことを踏まえ、当初の IC 文書を確認のうえ、臨床情報提供ルールの変更を認める見解を示しました。同時に、その検討の経緯を記録に残して透明性を担保すること、また、参加者や国民に対して正確に情報を発信すべきであるとも提示しています。加えてデータ共有の方針策定については、一般市民に対しても理解しやすい内容とし、かつ SNP データを共有する際には臨床情報も付随することを広く知らせるように努めるべきとしました。

第 4 期では、追跡調査や同意範囲を越えた研究利用など、プロジェクトが抱えていた課題について検討・意見する、利活用推進に向けた ELSI のあり方を考えるなど、多方面にわたる課題について検討がなされました。

この報告に対して、司会の村上善則さんは、日本におけるヒト試料を用いた研究の全体構造を変えるインパクトと参加者への安心をもたらしたものだと締めくくりました。

略　歴

1974 年　神戸大学法学部 卒業
1974 年　神戸大学法学部 助手
1977 年　神戸大学法学部 助教授
1987 年　神戸大学法学部 教授
2000 年　神戸大学大学院法学研究科 教授
2017 年　神戸大学 名誉教授
2017 年～ 2020 年　慶應義塾大学大学院健康マネジメント研究科 特任教授

開催当日の会場の様子

第２部

司　会

東京大学大学院 特任教授

森崎 隆幸 さん

第２部では、バイオバンク・ジャパン（BBJ）の 20 年の活動の中で、BBJ の試料・情報を利用された、ゲノム医療の実装にむけた最近の取り組みと研究成果について、ご発表いただきます。

まず、虎の門病院院長の門脇孝さんから、AMED 事業で BBJ のデータを用いて、日本人・東アジア人や、多民族集団を対象として行った、2 型糖尿病に関するゲノム研究の成果が紹介され、日本人に特徴的な遺伝子領域の解明、ポリジェニックリスクスコア（PRS）による発症予測の評価や今後の個別化医療に向けた方向性についてご講演いただきます。

続いて、国際医療福祉大学副学長の小室一成さんから、BBJ のゲノムデータと民族横断的データを用いた PRS による虚血性心疾患・心不全・心血管死の予測や、関連する遺伝子や経路などに関する研究成果についてご講演いただきます。遺伝的リスク評価による心房細動・心原性脳梗塞の易罹患性評価や、病態マーカー発見や発症予防への道筋が示され、循環器疾患の精密医療への期待についてお話いただきます。

理化学研究所生命医科学研究センターチームリーダーの桃沢幸秀さんからは、理化学研究所でこれまで行われてきた BBJ の試料の大規模なゲノム解析について紹介され、ついで、BBJ の 12 万人余りの 23 種類のがん患者を対象とした、27 遺伝子のがん種横断的なゲノム解析による成果や、研究成果の診療ガイドラインへの採用について、ご講演いただきます。

最後の演者の東京大学大学院医学系研究科教授の岡田随象さんからは、遺伝統計学による、BBJ を含めた 63 万人の国際バイオバンク連携による成果や、コロナ制圧研究への BBJ の参画状況、機械学習や深層学習により今後の発展が期待されることなどが紹介されます。大規模な疾患ゲノム研究が病態解明だけでなく、ゲノム創薬にもつながることや、得られた知見の公開の重要性についてもお話いただきます。

以上、4 人の先生方から、それぞれの領域での BBJ の試料・情報を用いた大きな成果が報告され、今後の研究の医療への貢献が期待される内容となります。

2型糖尿病の精密医療の実装を目指して

国家公務員共済組合連合会 虎の門病院 院長
東京大学 名誉教授
門脇 孝 さん

オールジャパンで挑む日本人ゲノムによる糖尿病関連遺伝子同定と病態解明

門脇さんは、2016 年度に国立研究開発法人日本医療研究開発機構(以下､｢AMED｣という。)の｢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（GRIFIN)｣で研究代表者に選ばれ、糖尿病において次世代型精密医療を実現するプロジェクトを、バイオバンク・ジャパン（以下、「BBJ」という。）を中心にオールジャパンの体制で推進されました。BBJ の創設に尽力された東京大学の中村祐輔さんとは、以前から共にゲノムを研究する良きライバルとして親交を深めていたことを門脇さんは振り返ります。

門脇さん・中村さんが、それぞれ 2 型糖尿病の関連遺伝子に関する論文を発表した 2008 年当時、2 型糖尿病の関連遺伝子についての研究や論文は多数ありましたが、民族共通のものばかりで、日本人や東アジア人で特徴的に発症しやすい、または、発症しにくい体質は解明されていなかったと言います。この糖尿病の発症に関わる日本人特徴的な一塩基多型（以下､｢SNP｣という。）の同定は、大きい命題であり、その研究には BBJ が持つ日本人の糖尿病患者の検体が不可欠だったのです。

AMED GRIFIN では、まず糖尿病を発症する前の病態解明や発症予測について、また、糖尿病を発症した後の重症化や合併症の予測予防について、あるいは最適な薬物選択について、ゲノム研究をすることが求められました。最初に行った研究は、BBJ の3万6,000人以上の2型糖尿病患者と東北メディカル・メガバンク機構を含む非糖尿病（対照）15 万 5,000 人を対象にした、ゲノムワイド関連解析（以下、「GWAS」という。）による1,200万バリアントの分析です。それまでは100万、200 万バリアントの研究が多かったことから、驚くべき規模のものでした。この分析により、28 の新しい関連領域を同定することができました。ちょうどそのタイミングで、欧米人のゲノムを用いた当時最大規模の 2 型糖尿病の GWAS が行われ、135 領域が同定され、導き出した日本人の 28 領域のうち欧米人の領域と重複する 8 領域を引いた 20 領域が、初めて日本人特異的な遺伝子領域だとわかりました。それらの領域が果たす機能は、すい臓のβ細胞の遺伝子発現調節あるいはインスリン分泌制御など、病態上の特徴と合致しています。「このバリアントは、実は GLP-1 誘導性のインスリン分泌を上昇させる機能改善型のものだった」と門脇さんは説明します。これまで GLP-1 作動薬などインクレチン関連薬は、欧米人と比べて日本人や東アジア人に非常に効きやすいと言われていました。その理由は、今回見つかった日本人特異的なバリアントが、インクレチン薬が効きやすい、GLP-1 の感受性を示すものであることから説明できます。このように BBJ の試料から、糖尿病を発症しにくく、インクレチン薬が効きやすい日本人特徴的な SNP を同定できたのです。

日本人の 2 型糖尿病予測を可能にするポリジェニックリスクスコアを構築

さらに門脇さんは、マサチューセッツ大学の Cassandra N. Spracklen さん、理化学研究所の堀越桃子さん、東京大学の山内敏正さん・鈴木顕さんらとともに、東アジアの他の 5 つのグループと共同

で東アジア集団の 2 型糖尿病の大規模メタアナリシスも行いました。この研究には、7 万 7,000 人以上の2型糖尿病患者が参加協力し、新たに 61 の2型糖尿病感受性領域を同定しました。これにおいても、BBJ は最大のコホートとして貢献しています。「この 2 型糖尿病患者数は、それまでの欧米人による 2 型糖尿病の GWAS を超えた最大規模である。この結果から、すい臓のβ細胞の遺伝子発現調節だけでなく、皮下脂肪量を制御して皮下脂肪にエネルギーを貯めにくく、その結果、内臓脂肪が貯まりやすくなる遺伝子がわかった」と説明しました。

このようなデータをもとにして、ポリジェニックリスクスコア（以下、「PRS」という。）の構築も目指しました。PRS は、人それぞれがもつ遺伝的なリスクの積み重なりをスコア化して、病気の発症や進展を予測する手法です。門脇さんは、「欧米人の2型糖尿病の PRS では、日本人の2型糖尿病の予測はできない。日本人を使った PRS を」と考え、日本人集団 14 万人、約8万の SNP を使った PRS を開発し、4.5 倍程度のオッズ比を予測しています。「PRS で糖尿病発症に遺伝的な素因が少ない方については経過観察で良いのかもしれないが、PRS の値が高いものは、かなり積極的に予防することが必要。個別介入により効果的・効率的な予防法につながる」と個別化医療への可能性をにじませました。

門脇さんは、その他にも東京大学の鈴木顕さんらと 250 万人規模の多民族に対する2型糖尿病患者の GWAS にも参画し、この結果から 1,289 の 2 型糖尿病のシグナルを見つけ出しています。このシグナルと 37 のさまざまな代謝関連指標との相関を見ることで、2 型糖尿病を 8 つのクラスターに分けて、それぞれのクラスターの、どの細胞に遺伝的な異常が関わっているかの分析もしています。また、8 つのクラスターごとに PRS を求め、その PRS と糖尿病の合併症との関連についても調べています。この研究で「網膜症は糖尿病のタイプよりは、血糖値が高いということに関係している。冠動脈疾患や脳梗塞、末梢動脈疾患や糖尿病腎症は、高血糖そのものとの関連より、肥満糖尿病のような、ある種の糖尿病のサブタイプと関係していることがわかった」と説明しました。

発症段階に応じた個別化医療の推進に向けて

これらの2型糖尿病に関する研究結果は、精密医療がますます注目される同疾患の治療・予防に重要な示唆を与えています。門脇さんは、糖尿病について、クラスターごとの個別化と合併症予防が重要であること、また、薬剤治療においてもクラスターや薬剤反応性、遺伝子を考慮した治療薬の選択が重要であると述べました。日本糖尿病学会では、1,000 万人の糖尿病患者に対して1,000万通りの個別化医療をと提案しているそうです。門脇さんは、ゲノムに加えて、オミックスデータを活用した精密医療が 1 日も早く行われることを望むとともに、「環境因子と相互作用して発症を予測する PRS の活用や、病気の発症段階に応じた予防や治療を念頭に考える必要がある」と締めくくりました。

略　歴

1978 年　東京大学医学部医学科 卒業
1980 年　米国国立衛生研究所（NIH）糖尿病部門 留学
1996 年　東京大学医学部第三内科 講師
2001 年　東京大学大学院医学系研究科糖尿病・代謝内科 助教授
2003 年　東京大学大学院医学系研究科糖尿病・代謝内科 教授
2011 年　東京大学医学部附属病院 院長（～2015 年）
2018 年　東京大学大学院医学系研究科 糖尿病・生活習慣病予防講座 特任教授
2020 年　国家公務員共済組合連合会 虎の門病院 院長
2023 年　日本医学会／日本医学会連合会 会長

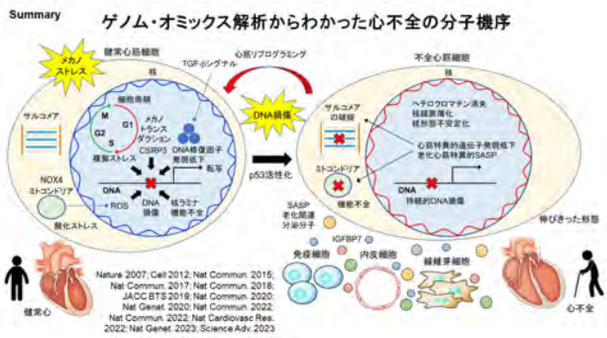
循環器疾患のゲノム・オミックス研究

国際医療福祉大学 副学長
東京大学 名誉教授
小室 一成 さん

心不全の病態解明と患者のリスク層別化に貢献する技術革新

「バイオバンク・ジャパンという非常に大きな木に実った循環器疾患という１つの果実を取って食べさせていただいている」と話し始めた小室さんは、循環器内科医として40年余り、心不全という病気を中心に、多くの循環器疾患のゲノム･オミックス研究に従事しています。循環器疾患の病態解明においてゲノム解析が重要な柱となった理由として解析法の技術革新が見逃せません。次世代シーケンサーによるゲノム解析法の進歩以外にも、オミックス解析の手法であるシングルセル解析技術の進歩も特に循環器疾患の解析にとっては重要です。今までヒトの心臓を使った研究は困難でしたが、シングルセル解析が可能となったことにより、僅かな生検サンプルから網羅的な遺伝子発現解析が可能となりました。また、AI の進歩も循環器疾患の解析には大変重要です。循環器疾患においては心電図やレントゲン、心エコー、CT、MRI など多様な検査法があり、いずれも得られる情報があまりにも膨大であったために全ての情報を統合して理解するのは困難でした。しかしマルチモーダル AI の活用により、膨大かつ複雑な臨床情報の解析も統合的に行えるようになりました。

小室さんの研究テーマの 1つは、心不全の原因となる心筋梗塞や心房細動のなりやすさはどのように決まるのか、その解明と原因に基づいた予防です。小室さんは、まず具体的な事例として理化学研究所の伊藤薫さんと共に行った、心房細動に関わる遺伝子多型をゲノムワイド関連解析（ 以下「GWAS」という。）で明らかにし、そのデータから “なりやすさ” を知ることのできるポリジェニッ



クリスクスコア（以下、「PRS」という。）を作成した研究を紹介しました。日本では 100 万人以上の心房細動患者が存在するとされていますが、それ以上に未診断の患者も多く存在します。脳梗塞や心不全を発症して初めて心房細動だと気づくのではなく、この未診断の患者を早期に発見し、治療や健康管理を行うためには、効果的なスクリーニング手法が必要不可欠です。この PRS を活用した疾患リスクの層別化は、未診断の心房細動患者を特定する上で貴重な手法となると小室さんは考えています。

循環器疾患の治療や予防に向けた、ゲノム・オミックス研究のアプローチ

GWASで疾患に関連する多くの多型が発見されました。しかし、これらの多型が心房細動とどう関連するのかは不明なままです。小室さんは疾患の背後にある遺伝子の影響やメカニズムについて、東京大学の伊藤正道さんと共にヒトの iPS から作成した心筋細胞を使って解析しました。ある心房細動の疾患感受性多型領域に結合する候補としてエストロジェン受容体に関係した転写因子 ERRg が同定されました。ヒト iPS 細胞から分化させた心筋細胞を用いて行った検証実験によって、ERRg を阻害すると多くのイオンチャネルの発現が低下し、心筋細胞の拍動や収縮が異常になったことから、この多型は ERRg の結合が低下し作用が減弱したために心房細動になりやすくなることが明らかとなりました。

小室さんのグループの東京大学の野村征太郎さんは、１つの細胞が発現している遺伝子を網羅的に解析するシングルセル解析法を開発し、心不全の発症

機序について研究しています。また最近ではガイドRNA を発現させることによって遺伝子発現を低下させることのできる新しいマウスを作成しており、1 匹のマウスで一度に多くの多型の意義を明らかにできるシステムが確立しています。

最近の小室さんたちはゲノム・オミックス研究やシングルセルの解析の結果、多くの新しい成果を生み出しています。例えば、拡張型心筋症の遺伝子解析の結果、タイチンという最も大きな分子の変異を持った患者は心不全の薬物治療に良く反応し予後が良いのに対し、ラミンという核膜を裏打ちする分子の異常を持つ患者は、非常に重症な拡張型心筋症になることを明らかにしており、この成果は心筋症の診療ガイドラインに採用されています。東京大学の山田臣太郎さんはラミンの変異したマウスを作成し、変異によって重症化する機序を解析しました。拡張型心筋症患者と同じ変異を持ったマウスでは成熟した筋原線維ができず、核が変形していました。患者から作成した iPS 心筋細胞を用いてシングルセル RNA シークエンス解析をしたところ、ラミン変異の心筋細胞では DNA 損傷や細胞周期に関係する遺伝子の発現がふえており、逆にミトコンドリアや筋原線維の遺伝子発現が低下していました。このことは心筋細胞の成熟化が阻害されていることを示していますが、シングルセルのエピゲノム解析によりその原因は転写因子である TEAD1 の活性が低下しているためと判明しました。

ゲノム解析を出発点としたオミックス研究で病態変化を読み解く

小室さんはマウスを使った研究から 20 年前より心不全の原因として DNA 損傷が重要であると考えていましたが、最近ヒトの心不全においても DNA 損傷が重要であることを明らかにしました。東京大学の候聡志さんや戴哲皓さんの研究によると、心不全には拡張型心筋症や心筋梗塞、心房細動、抗がん薬治療など多くの原因疾患があり、心不全の薬物治療に反応して心機能が改善する予後の良い患者と治療に反応せず心機能が低下し致死的な不整脈がでる患者がいることがわかっていましたが、何が原因で分かれるのかはわかっていませんでした。心筋生検を行い、DNA 損傷の程度を解析したところ、DNA 損傷の蓄積が多い人ほど治療に抵抗性で予後が不良であることがわかりました。また最近 AI を使って、心不全の臨床経過と相関する血中の分子について調べたところ、インスリンシグナルを抑制する IGFBP-7という分子が一番よく相関することがわかりました。東京大学の加藤愛巳さんは、IGFBP-7 が炎症性サイトカインの一種であり、DNA 損傷の蓄積した心筋細胞や内皮細胞から分泌されることを明らかにしました。IGFBP-7は心不全の臨床経過を知る上で良いバイオマーカーであることがわかり、マウスにおいて IGFBP-7を過剰発現させたところ、心機能が落ちました。そこで大阪大学の中神啓徳さんに依頼して、IGFBP-7のワクチンを作ってもらったところ、ワクチンが心不全の発症を抑制しました。「つまり IGFBP-7は、単なるバイオマーカーではなく、心不全の原因であり、IGFBP-7のワクチンが心不全の治療に応用できるかもしれない」と小室さんは言っています。さらに小室さんのグループでは、このようなシングルセル解析を、心筋細胞だけでなく線維芽細胞や血液細胞などさまざまな細胞にも応用することで病態解明につなげようと取り組んでいます。

これらの研究成果は、循環器疾患におけるゲノム・オミックス研究が極めて重要であることを示しておりさらなる進展が期待されます。小室さんは「ゲノム研究でわかったことに、さらにオミックス研究を追加することによって、心不全にいたる詳細な経路や重要な分子を突き止め、個別化医療に結び付けたい」と締めくくりました。

略　歴

1982 年　東京大学医学部医学科 卒業
1989 年　ハーバード大学医学部 博士研究員
1993 年　東京大学医学部第三内科 助手
1998 年　東京大学医学部循環器内科 講師
2001 年　千葉大学大学院医学研究院循環病態医科学 教授
2009 年　大阪大学大学院医学系研究科循環器内科学 教授
2012 年　東京大学大学院医学系研究科循環器内科学 教授
2023 年　国際医療福祉大学 副学長、東京大学大学院医学系研究科先端循環器医科学 特任教授、東京大学名誉教授

理研の大規模ゲノム解析による オーダーメイド医療への貢献

理化学研究所生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム チームリーダー
桃沢 幸秀 さん

BBJと理化学研究所 –ゲノム研究をけん引する解析データの蓄積と人材の輩出

桃沢さんは長年バイオバンク・ジャパン（以下、「BBJ」という。）の試料からゲノム情報を大規模に解析するという立場で関わりながら、近年はBBJ の試料・情報を活用したがんの研究で成果を挙げています。

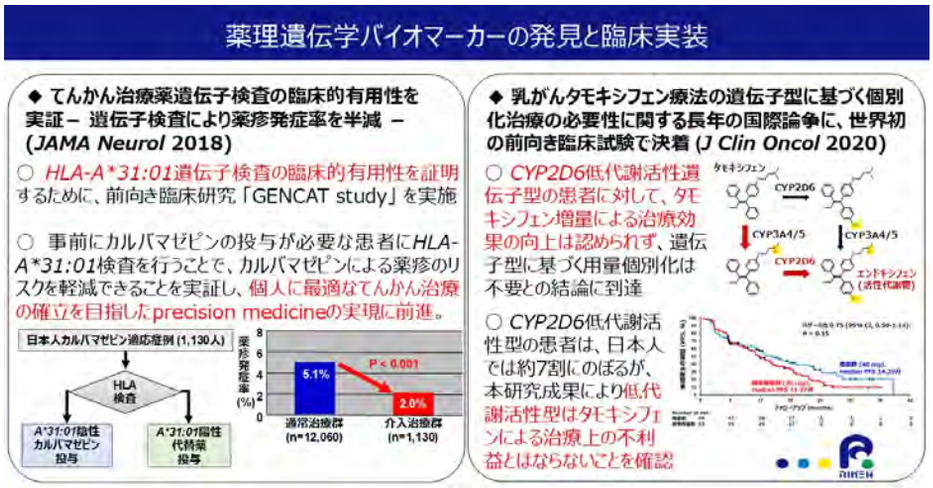
講演では始めに、所属する理化学研究所（以下、「理研」という。）が長年、手掛けてきた BBJ のサンプル解析にふれ、「ゲノム全体を 20 万人以上解析したが、これらの解析データは、一般に公開されており、日本だけでなく世界の研究で使われている」と説明しました。また、理研でその解析に関わったメンバーと凸版印刷が 2008 年に立ち上げた理研ベンチャー「理研ジェネシス」や、理研から巣立っていった研究者が現在の日本のゲノム研究をけん引する人材となっていることなどを紹介しました。桃沢さんは、「アイデアだけでは人は育たない。自分も、たくさんのデータを見て考える機会をいただけたことにより育てられ感謝している」と述べ、理研が人材輩出でも貢献しているとしました。

謎が残されていた多くのがんの発症と遺伝子との関係性を、大規模なデータ解析でひも解く

桃沢さんは、関わってきた研究成果のうち、「がん」と「薬理遺伝学的解析」の 2 つを紹介しました。がんについては、まず、遺伝性の乳がんに対する遺伝子検査の有用性を分析した成果を示しました。乳がんのうち、5% から 10% は単一遺伝子の影響で発症されているといいます。これまで関連遺伝子である BRCA1 と BRCA2 についてはよく研究されていますが、それ以外の遺伝子についてはリスクが不明のままでした。また、BRCA1 と BRCA2 は色々ながんに関係するということは知られていますが、日本人特有のデータがなく、日本人における病的バリアント保持率も不明でした。桃沢さんは、発症との関係性がよくわからないまま遺伝子検査をすることに疑問を持ち、チームの仕事として大規模ながん種横断的 Case/Control 解析[*1)] によって、疾患対照群の解析を 2015 年から始めたと述べました。「その時に必要なものの 1 つは、DNA と臨床情報がある大規模なサンプル。そして、もう1 つは特定の遺伝子たちを大規模にシークエンスする解析技術だった」と振り返ります。現在、研究室で進めている解析は、BBJ から提供された 23 のがん種、12.2 万人のサンプルを用いたものです。世界的に見ても、これだけ横断的にデータを持っている国や機関はほとんどなく、「世界的にみて非常にすごいことだ」と桃沢さんは述べました。

次に、乳がんと関係する BRCA1 と BRCA2 という、疾患の発症に関わることが明らかな遺伝子変異「病的バリアント」についてのいくつかの研究を紹介しました。まず、BRCA1 と BRCA2 が、日本の各地域でどのような頻度で存在しているかを 7 つの地域に分類して調べた結果、地域間での保持率に差があったことを説明しました。ただし、この地域差の原因の 1 つに「創始者バリアント」[*2)] があると考えられ、これを除くと、BRCA1/2 のどちらの遺伝子も地域差は見られないそうです。

続いて、国際共同研究グループの一員として BRCA1 と BRCA2 との関係をがん横断的に調べた



研究から、日本人に多い食道がんや胃がん、胆道がんの発症リスクも高めていることがわかりました。

そのほかに桃沢さんら理研の研究チームは、愛知県がんセンター病院との研究で、胃がん関連遺伝子がピロリ菌に及ぼす影響も分析し、疫学的な解析から相互作用があるとも示しました。

これらの解明には、BBJ による試料収集時に日本人に患者が多いがん種を入れていたことが貢献しています。

＊1）Case/Control 解析：ある疾患をもつ患者群とそれと比較する対照群に分けて、疾患の特徴や疾患の起こる可能性がある要因にさらされているかどうか、また、背景因子の違いなどを比較して関連を確認する研究方法のこと。

＊2）創始者バリアント：地理的にまたは文化的に隔離された集団において、先祖の一人に生じ、その後、その集団内で広がった遺伝的バリアントのこと。

新たなオーダーメイド医療に貢献する、解析手法の開発に向けて

薬理遺伝学的解析に関する研究成果としては、薬の副作用と関係する遺伝子の発見を挙げました。具体的な事例は、理化学研究所の莚田泰誠さんらによる、てんかん治療薬と薬疹の関係です。

「白血球の血液型であるヒト白血球抗原（Human Leukocyte Antigen: HLA）のうち、HLA-A の特定の型に薬疹が多いということがわかった。遺伝子検査をして、もしリスク型だったらそれを避けるような薬を投与すると、薬疹が出る割合が大きく下がることが実証された」と桃沢さんは述べました。薬理関係の難しさは、関連する遺伝子が非常に複雑な構造であることに起因します。そのため、ゲノム全体もしくは解析対象範囲を狭めるなど、一般的な塩基配列を調べる方法では、なかなか解析できません。ターゲット遺伝子に（のみ結合するよう）特化したプライマーなどを作って解析する方法が遺伝学的検査などで使われ始めており、今後の医療に広がっていくことが期待されます。

最後に、桃沢さんは「自分でサンプル収集から始めていたのでは、とてもこのような研究はできなかった」と振り返ります。また、今後の理研の役割は、新たな解析手法を開発し BBJ の試料・情報を見ることだと考えています。「理研にはさまざまな研究者が来る。実際、その 1 人である Nicholas F. Parrish さんは、私たちが解析を行ってこなかった転写因子多型に興味を持ち、独自の解析系で再解析することで NEDD4 に及ぼす働きを見つけることができた」とし、こうした発見が、新たなオーダーメイド医療に貢献すると締めくくりました。

略　歴

2003 年　東京大学農学部獣医学科 卒業、獣医学免許取得
2007 年　東京大学大学院農学生命科学研究科 修了・博士（獣医学）
2007 年　リエージュ大学 博士研究員（～ 2012 年）
2012 年　理化学研究所ゲノム医科学研究センター（現・生命医科学研究センター）多型解析技術開発チーム 研究員
2015 年　理化学研究所ゲノム医科学研究センター（現・生命医科学研究センター）基盤技術開発研究チーム チームリーダー

バイオバンク・ジャパンによる本邦の遺伝統計学の創生

東京大学大学院医学系研究科 教授
大阪大学大学院医学系研究科 教授
理化学研究所生命医科学研究センター システム遺伝学チーム チームリーダー
岡田 随象さん

遺伝統計学が生み出した GWAS で見つけた、疾患に関わる新たな遺伝的リスク関連領域

岡田さんは、遺伝統計学の専門家として長年バイオバンク・ジャパン（以下、「BBJ」という。）に携わっています。遺伝統計学は、遺伝情報と、人それぞれに異なる形質情報を結びつけて解析する学問です。この遺伝統計学に基づき理化学研究所が開発したゲノムワイド関連解析（以下、「GWAS」という。）は、DNA の塩基配列の個体差（バリアント）と、病気や体質との関連性を網羅的に見つけ出す手法として、現代のゲノム解析において非常に有力なものとなっています。今回の講演で岡田さんは、日本における遺伝統計学の可能性を、BBJ と共に歩み、成し遂げてきたことの価値を通じて紹介しました。

GWAS による大きな成果の１つとして、大阪大学大学院医学系研究科の助教である坂上沙央里さん（当時）と、ブロード研究所の博士研究員である金井仁弘さんが 2021 年に論文としてまとめた、BBJ、UK バイオバンク、FinnGen、東北メディカル・メガバンク機構が参画した国際バイオバンク連携による GWAS メタ解析があります。これは、BBJ が提供した 18 万人のゲノムデータと健康・医療データに、連携するバイオバンク提供分を合わせた計 63 万人のデータに対して、網羅的な解析を実施したものです。過去最大となる 220 形質の GWAS によって、疾患に関わる 5,000 箇所以上もの新規の遺伝的リスク関連領域の発見につながりました。岡田さんは、「こんなにたくさんの病気の遺伝的背景がわかる時代が、10 年、20 年で来るとはとても思っていなかった」と振り返りました。また、この成果への BBJ の貢献は非常に大きく、この解析データが無償で制限なく公開されたことは、さらなる研究推進や個別化医療につながると高く評価しているとも述べました。

日本人のフェノタイプ解明にも貢献した BBJ の蓄積データ

BBJ にはさまざまな臨床情報が保管されていますが、現在、国内のコラボレーションを通じた利活用が拡大しています。岡田さんは、COVID-19 のパンデミックを契機に立ち上がった「コロナ制圧タスクフォース」が全国 100 以上の施設の協力により、感染者 6,000 人のゲノムを GWAS とシングルセル解析で分析し、重症化の原因遺伝子・DOCK2 を同定した事例を紹介しました。このように新たな疾病の研究において、BBJ が蓄積したデータは、コントロールとして使われるなど非常に広い範囲で基盤として支えてきました。

また、疾患の遺伝的背景を明らかにするだけでなく、日本人の歴史に迫るフェノタイプ解明にも活かされるようになってきました。理化学研究所の久保充明さんが中心となって構築された日本人集団 2,200 人の高深度の全ゲノムシークエンスデータを使い、3,000 年ほど前の自然選択圧*を測定した研究では、複数の遺伝子領域に強い選択圧が働いていること、日本人集団はお酒に弱く進化してきたことを報告したと、岡田さんは述べました。

そのほか、深層学習を活用してコンピューター上で HLA 遺伝子型を推定する新たな手法「DEEP＊HLA」を報告する際にも、BBJ のデータは大きな貢献を果たしました。

＊）自然選択圧：変異が個体の生存に関わる表現型に影響を及ぼす場合、変異を有する個体が生存に有利（もしくは不利）となるため、集団中における頻度が速いスピードで変化します。これを「自然選択」と呼びます。外的環境への対応過程で変異への自然選択圧（selection pressure）が生じます。（参考：大阪大学大学院医学系研究科 遺伝統計学「遺伝統計学・夏の学校 講義実習資料」（2023 年 8 月 25-27 日））。

利活用の鍵は、ゲノムデータの公開、共有、非属人化

このような成果につなげる上で大事なことは、データ利活用の促進だと岡田さんは述べ、黎明期における GWAS 研究がジャングルで道を切り拓くような挑戦だったのに対して、今日の GWAS 研究は「皆がサイエンスで前に進むための道を整備する公共事業だ」と例えました。データ利活用のニーズには、病態解明やゲノム創薬、個別化医療が挙げられます。岡田さんは、患者さんが求めるのは学術的な成果より病気を治す方法や薬だと受け止め、ゲノム創薬が活発化する以前から BBJ と共に取り組んでいます。

ゲノム研究の潮流としては、関連解析から発症予測へと向かっていること、ポリジェニックリスクスコア（以下、「PRS」という。）でサンプルを層別化し、さまざまな情報を用いて、より精密な個別化予防を行う時代になってきました。例えば、東アジア人における糖尿病の遺伝的背景の解明と肥満や糖尿病との層別化した研究や、PRS を用いた寿命予測マーカーによって高血圧と肥満が健康寿命を短縮し、その治療は健康寿命延伸に貢献することを明らかにした研究です。岡田さんは、このように集団解像度で得られた PRS 予測モデルと、オミックス情報や細胞組織特異性とを突合することに注目しています。免疫フェノタイプという免疫細胞を非常に細かく探り分類したものと、BBJ 由来の PRS 予測リスクを突合することで、病気と細胞との関わりが、今までの相関関係より因果に近いレベルで見られるようにもなりました。「どのように、集団と個体と細胞のレベルを統合していくか。今、非常に面白くなってきている」と述べました。

一方、ゲノム研究の進展に伴う問題もあります。PRS を使って好ましい表現型を持つと予想される胚を選択しようとする出生前診断が数々の倫理的な問題を引き起こしています。これに対して岡田さんは、「日本からも国際的な提言を発信していかなければならない」と感じているそうです。この問題を指摘する研究報告では、BBJ のデータを使ったシミュレーション解析が客観的な裏付けとして、説得力を持たせる結果となったとしています。「学術論文を書くだけでなく、社会への発信に対しても自分たちの成果に責任を持つ。こういったことも、今後は重要と考えている」と語りました。

最後に遺伝統計学の展望を述べる中、岡田さんは大規模ゲノムデータの公開、共有、非属人化の重要性を強調し、BBJ が先駆的に取り組んできた、誰でも利用できるようデータ公開したことが成果を出している、この流れに誰もが納得してくれる環境作りが大事だと締めくくりました。

略　歴

2005 年　東京大学医学部医学科 卒業
2005 年　東京大学医学部附属病院 初期研修プログラム
2010 年　日本学術振興会 特別研究員
2011 年　東京大学大学院医学系研究科内科学専攻 博士課程修了・博士（医学）取得
2012 年　Harvard Medical School and Broad Institute 博士研究員
2012 年　日本学術振興会 海外特別研究員
2013 年　東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 テニュアトラック講師
2016 年　大阪大学大学院医学系研究科 教授
2021 年　理化学研究所生命医科学研究センター チームリーダー
2022 年　東京大学大学院医学系研究科 教授

閉会の言葉

日本医療研究開発機構
理事長特任補佐・執行役
岡村 直子 さん

バイオバンク・ジャパン（BBJ）の設立 20 周年を心よりお祝い申し上げます。

AMED はその設立時の 2015 年から BBJ の推進に携わっております。さらに、2020 年に三島理事長の着任時に、新理事長のイニシアティブ、通称「三島イニシアティブ」を打ち出しましたが、これは、世界最高水準の医療の提供に資するデータ利活用推進基盤の構築を強化するものであり、BBJ にはその重要な役割を果たしていただいております。

第 1 期および第 2 期では、中村祐輔さん、久保充明さんの強力な主導のもと、患者様の試料・臨床情報・ゲノムデータを集める仕組みを全国の医療機関とともに構築いただき、患者様の同意取得やコーディネーターの人材育成など、本プロジェクトの土台となる仕組みを築いていただきました。私自身は、第 2 期の終了に向けたタイミングである 2010 年に、文部科学省の本プログラムの担当課長を拝命しました。第 3 期に向けたプログラムのあり方の政府における議論が行われましたが、実は、この時、「貯めることはできたが、十分には活用されていないのでは」との指摘もありました。厳しい指摘でもありましたが、今となりましては、このようなご指摘は、それまでの成果を踏まえ、第 3 期以降では、研究と医療現場をつなげる次のステップにさらに進むべきとのご示唆や期待であったと振り返ります。

実際、その後の皆様のご尽力により、血清および DNA の分譲検体数が大幅に増加したことがデータでも示されています。これは、利用審査を Web 形式に変更する等のさまざまな工夫により、利用しやすい仕組みを導入いただいた賜です。村上善則さん、山梨裕司さん、森崎隆幸さん、松田浩一さんをはじめとする皆様方の不断の努力に改めて御礼申し上げます。

さて、私は、2013 年から内閣官房健康・医療戦略室において、ゲノム医療の実現に向けた初の政府の政策、「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」の策定も担当しました。本中間とりまとめは、ゲノム医療の実現に向け、研究から医療現場の実利用に向けた取り組みを本格化することでありました。現在の政府の医療分野研究開発計画でも、6 つの重要な取り組みの一つとして、ゲノムやデータ基盤の整備と活用等によりゲノム医療、個別化医療の実現を目指すことが明示されています。これらは、まさに本日のシンポジウムのテーマであるゲノム医療の実装に向けた取り組みです。今後は、さらに次のステップとして、企業のより多くの利用、さまざまなオミックスデータの提供、他のバイオバンクとの連携も継続していただければと存じます。

最後に、BBJ にご協力いただいた約 27 万人の患者の皆様、協力医療機関の先生方、コーディネーターの皆様、BBJ の構築・運営・管理に携わられている皆様、バンクをご活用いただいている皆様、全ての方々に心より御礼を申し上げます。

ＢＢＪの
あゆみ

バイオバンク・ジャパンとは

バイオバンク・ジャパン（BBJ）は、2003年に開始した「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」により東京大学医科学研究所内に設置された、世界最大級の疾患バイオバンクです。

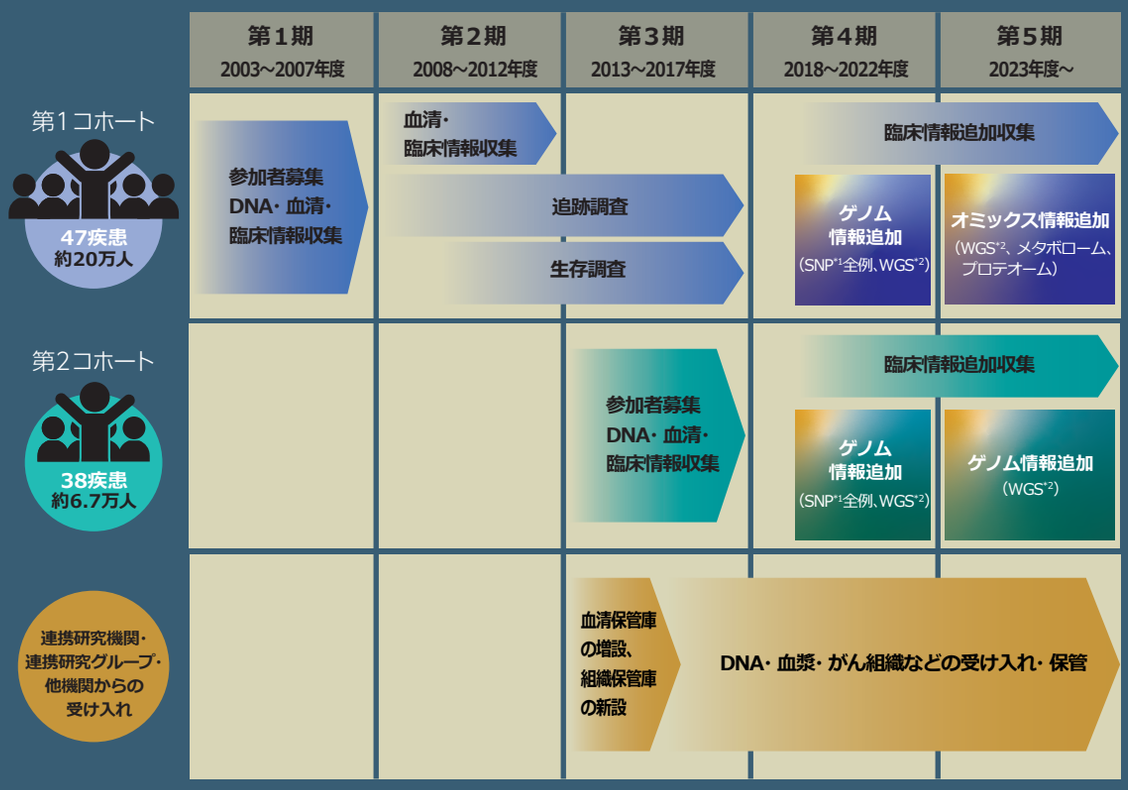
「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」は、文部科学省が主導するプロジェクトとしてスタートしました。このプロジェクトでは、47種類の病気の方を対象に、2007年度までの５年間で全国の約20万人の患者さんにご協力をいただき、診療情報と DNA・血清を収集し、第1コホート *としました。2008年度から2012年度は、第1コホートの患者さんの診療情報を引き続き収集させていただき、協力医療機関に来院されている患者さんから血清を年に1回ご提供いただきました。

2013年度から2017年度には「オーダーメイド医療の実現プログラム」が実施され、第2コホートとして、38種類の病気の方を対象に、新たに全国の約6.7万人の患者さんにご協力いただき、診療情報と DNAを収集しました。

2014年度には血清保管庫の増設および組織保管庫の新設を行い、2015年度からがんに関する臨床研究を実施している国内の研究機関や医療機関などから試料の受け入れ・保管を開始しました。

BBJは、患者さんからご提供いただいた試料・情報を厳しいセキュリティ管理のもと大切に保管し、厳正な審査を受け承認された研究計画を実施する研究機関や企業に提供しています。これまでに BBJの試料・情報を利用して400本以上の成果論文が発表されており、BBJはゲノム研究の基盤としてさまざまな研究・開発に貢献しています。

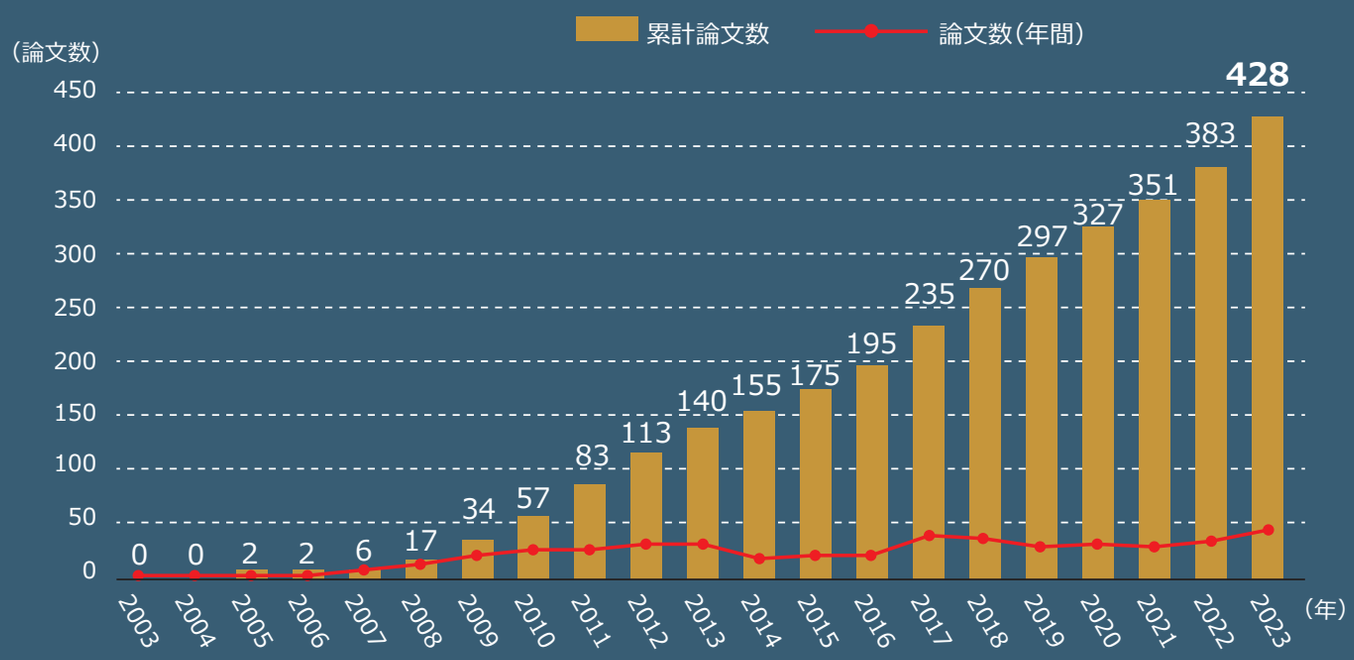
＊コホートとは、「一定期間にわたって追跡される人々」という意味です。コホート研究は、ある特定の人々（コホート）を将来にわたって追跡し、その後の病気の発症や経過などとの関連を明らかにすることを目的とした研究です。（参考文献：中村好一『基礎から学ぶ楽しい疫学（第３版）』医学書院、2012 年）



＊1 SNP：一塩基多型、＊2 WGS：全ゲノム解析

BBJ の試料・情報を利用した研究成果

2023年までに、国際的な科学雑誌に BBJの試料・情報を利用した研究論文が428本掲載されました。



BBJの試料・情報を利用した論文の対象疾患（2023年12月時点）

疾患分類	疾患名
がん	食道がん、肺がん、胃がん、肝がん、胆嚢がん、膵臓がん、大腸がん、膀胱がん、乳がん、卵巣がん、前立腺がん、非ホジキンリンパ腫、びまん性大細胞型 B細胞リンパ腫、リンパ腫
内分泌代謝疾患	甲状腺機能異常、バセドウ病、脂質異常症、痛風・高尿酸血症、糖尿病、メタボリックシンドローム
神経・精神疾患	筋萎縮性側索硬化症（ALS）、てんかん、パーキンソン病、アルツハイマー病、気分障害、双極性障害、統合失症
眼科・耳鼻科疾患	遺伝性網膜変性症、加齢黄斑変性症、緑内障、花粉症、アレルギー性鼻炎
心・脳血管疾患	冠動脈心疾患、心筋梗塞、心房細動、胸部大動脈瘤、心血管疾患、川崎病、アテローム血栓性脳卒中、脳梗塞、虚血性脳卒中、頭蓋内動脈瘤、腹部大動脈瘤、末梢動脈疾患（PAD）
呼吸器疾患	結核、喘息、特発性肺線維症
消化器疾患	胃炎、胃潰瘍、肝障害、B型慢性肝炎、C型慢性肝炎、肝硬変、自己免疫性肝炎、十二指腸潰瘍、炎症性腸疾患、潰瘍性大腸炎、クローン病、鼠径ヘルニア
歯科・口腔疾患	う蝕、歯周炎
皮膚疾患	アトピー性皮膚炎、ケロイド
骨・結合組織疾患	骨粗鬆症、特発性側弯症、特発性大腿骨頭壊死症、関節リウマチ、筋傷害性皮膚筋炎、後縦靭帯骨化症、全身性エリテマトーデス、全身性硬化症、変形性膝関節症、腰椎椎間板変性症
腎・尿路系疾患	腎結石、ネフローゼ症候群、糖尿病性腎症
婦人科系疾患	子宮筋腫、子宮内膜症
薬剤関連	薬剤応答性、副作用、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、COVID-19など

バイオバンク・ジャパン協力医療機関一覧

■ 12 協力医療機関（五十音順）

麻生飯塚病院
岩手医科大学
大阪国際がんセンター
大阪医療センター
がん研有明病院
滋賀医科大学
順天堂大学
東京都健康長寿医療センター
徳洲会病院グループ
日本医科大学
日本大学
複十字病院

医療機関所在地マップと全協力医療施設名

北海道　札幌徳洲会病院
札幌東徳洲会病院
帯広徳洲会病院
共愛会病院（１期・２期）
静仁会静内病院（１期・２期）
札幌南青洲病院（１期）

山形県　庄内余目病院
新庄徳洲会病院（１期・２期）

山梨県　白根徳洲会病院（１期・２期）

岐阜県　大垣徳洲会病院（３期～）

大阪府　大阪国際がんセンター
岸和田徳洲会病院
松原徳洲会病院
八尾徳洲会総合病院
野崎徳洲会病院
大阪医療センター

兵庫県　神戸徳洲会病院
高砂西部病院

滋賀県　近江草津徳洲会病院
滋賀医科大学附属病院

京都府　宇治徳洲会病院

福岡県　福岡徳洲会病院
麻生飯塚病院

静岡県　順天堂大学医学部附属静岡病院
静岡徳洲会病院

愛知県　名古屋徳洲会病院

岩手県　岩手医科大学附属病院

宮城県　仙台徳洲会病院

茨城県　古河病院（３期～）

埼玉県　羽生総合病院
埼玉医療生協皆野病院（１期）

千葉県　順天堂大学医学部附属浦安病院
日本医科大学千葉北総病院
日本大学松戸歯学部付属歯科病院（１期）
千葉徳洲会病院
千葉西総合病院
中沢病院（１期）
すいかクリニック（１期）
鎌ヶ谷総合病院（３期～）
四街道徳洲会病院（３期～）

東京都　がん研有明病院
順天堂大学医学部附属順天堂医院
東京都健康長寿医療センター
日本医科大学付属病院
日本医科大学多摩永山病院
日本医科大学呼吸ケアクリニック（１期）
日本大学医学部付属板橋病院
駿河台日本大学病院（１期・２期）
日本大学医学部付属練馬光が丘病院（１期・２期）
日本大学歯学部付属歯科病院（１期）
東京西徳洲会病院（３期～）
複十字病院
四街道徳洲会病院（３期～）

神奈川県　日本医科大学武蔵小杉病院
湘南鎌倉総合病院
湘南藤沢徳洲会病院
葉山ハートセンター
大和徳洲会病院
茅ヶ崎駅前クリニック（１期）
湘南厚木病院（３期～）

鹿児島県　大隅鹿屋病院
鹿児島徳洲会病院
名瀬徳洲会病院
沖永良部徳洲会病院（１期・２期）
喜界徳洲会病院
瀬戸内徳洲会病院（１期・２期）
屋久島徳洲会病院（１期・２期）
与論徳洲会病院
徳之島徳洲会病院（１期・２期）

沖縄県　中部徳洲会病院
南部徳洲会病院
宮古島徳洲会病院
ソフィアメディカルサポートクリニック
（2010 年 中部徳洲会病院に統合）

登録症例数

（51 疾患：267,307 名、441,551 症例）　※2023 年 12 月時点

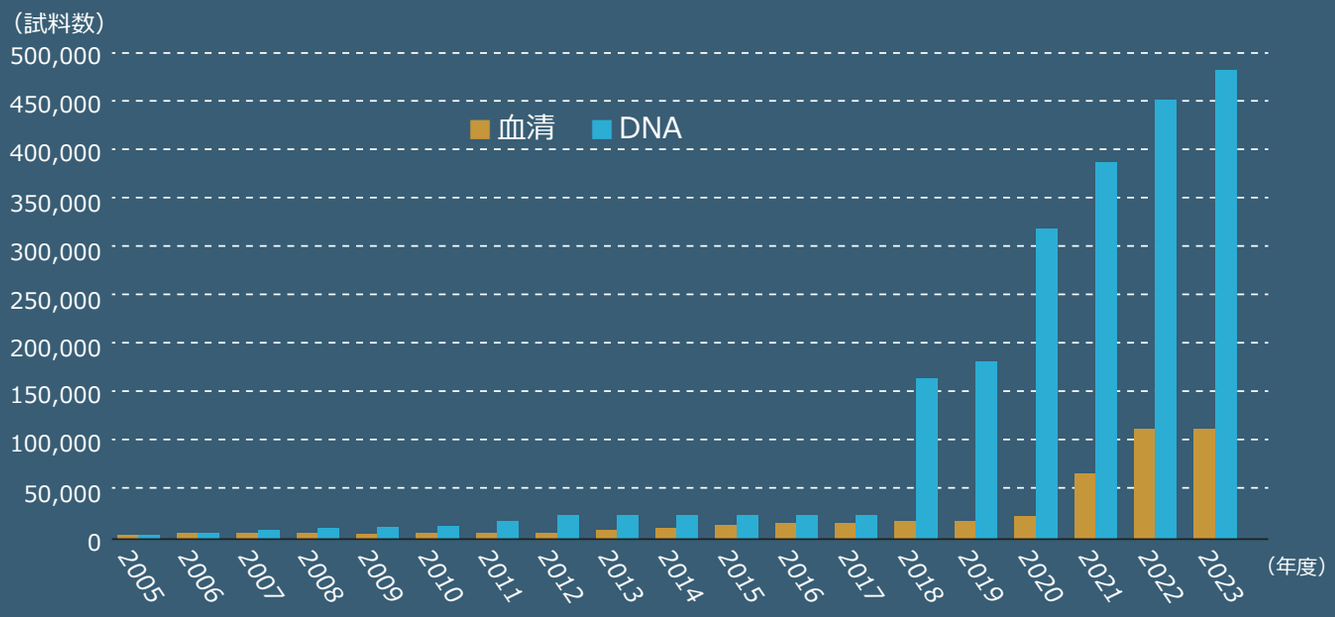
疾患名	コホート別症例数		合計症例数
	第1コホート	第2コホート	
高脂血症	53,813	16,228	**70,041**
糖尿病	44,319	15,243	**59,562**
白内障	26,012		**26,012**
不整脈	19,016	6,338	**25,354**
脳梗塞	18,821	2,583	**21,404**
安定狭心症	17,635	3,088	**20,723**
心筋梗塞	13,976	2,661	**16,637**
大腸・直腸がん	7,628	7,258	**14,886**
心不全	10,020	2,870	**12,890**
前立腺がん	5,693	6,062	**11,755**
胃がん	7,156	4,237	**11,393**
乳がん	6,626	4,754	**11,380**
気管支喘息	9,556	1,645	**11,201**
骨粗鬆症	8,359	2,133	**10,492**
C 型慢性肝炎	6,372	2,438	**8,810**
肺がん	4,383	3,483	**7,866**
尿路結石症	7,027		**7,027**
関節リウマチ	4,448	2,295	**6,743**
花粉症	6,280		**6,280**
子宮筋腫	6,216		**6,216**
緑内障	6,125		**6,125**
不安定狭心症	5,278	845	**6,123**
肝硬変	3,339	1,461	**4,800**
肺気腫（COPD）	3,495	1,089	**4,584**
閉塞性動脈硬化症（ASO）	3,806	762	**4,568**
肝がん	2,509	1,758	**4,267**
歯周病	3,957		**3,957**
脳動脈瘤・クモ膜下出血	2,996	945	**3,941**
てんかん	2,721	687	**3,408**
アトピー性皮膚炎	3,002	400	**3,402**
造血器腫瘍	1,477	1,194	**2,671**
B 型慢性肝炎	1,505	1,161	**2,666**
バセドウ病	2,493		**2,493**
食道がん	1,449	978	**2,427**
子宮体がん	1,087	988	**2,075**
子宮頸がん	1,258	767	**2,025**
間質性肺炎・肺線維症	1,156	761	**1,917**
子宮内膜症	1,907		**1,907**
卵巣がん	928	682	**1,610**
ネフローゼ症候群	1,179		**1,179**
膵がん	561	530	**1,091**
肺結核	1,011		**1,011**
胆道がん・胆管がん	501	451	**952**
ケロイド	896		**896**
腎がん		887	**887**
認知症		820	**820**
筋萎縮性側索硬化症（ALS）	782		**782**
過敏性症候群（薬疹）	738	234	**972**
うつ病		541	**541**
脳出血		440	**440**
熱性けいれん	341		**341**

試料保管庫 ※下記の倉庫のほかに、組織保管庫もあります。

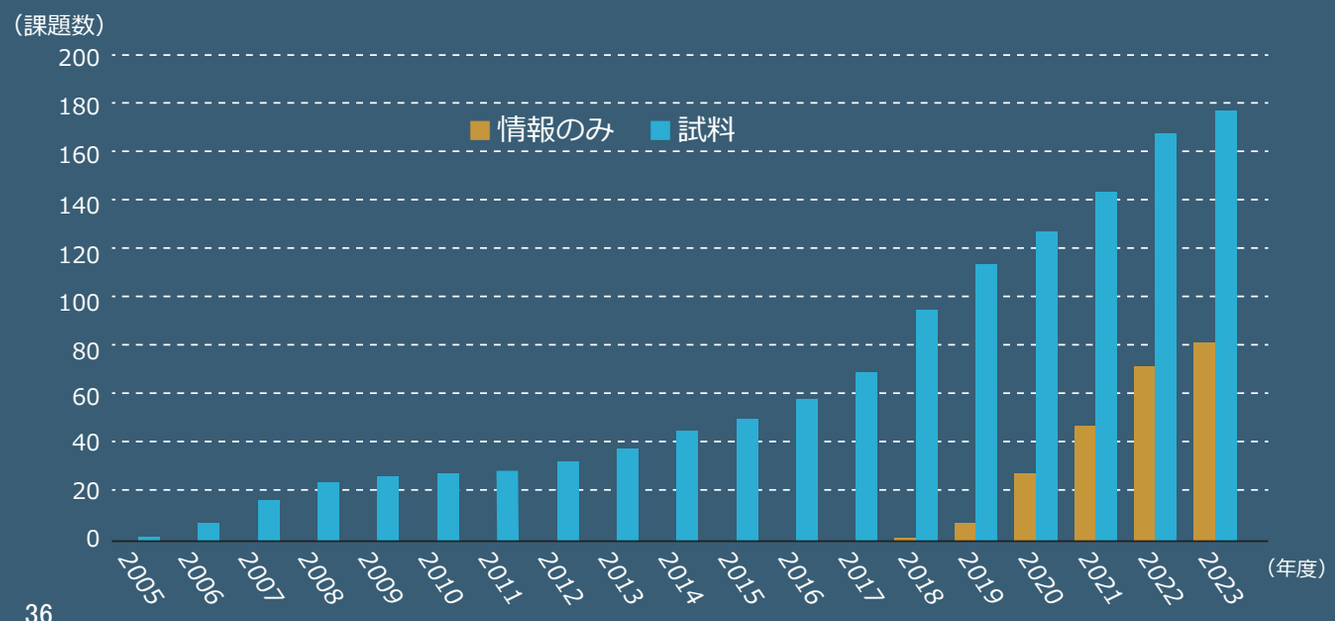
4±2℃の環境で約200万本のチューブを保管でき、全自動で入出庫が行われます。

マイナス150℃を維持した58台のタンクに約300万本のチューブが保管できます。

DNA試料・血清試料の提供数（累計）



試料・情報の利用件数（累計）



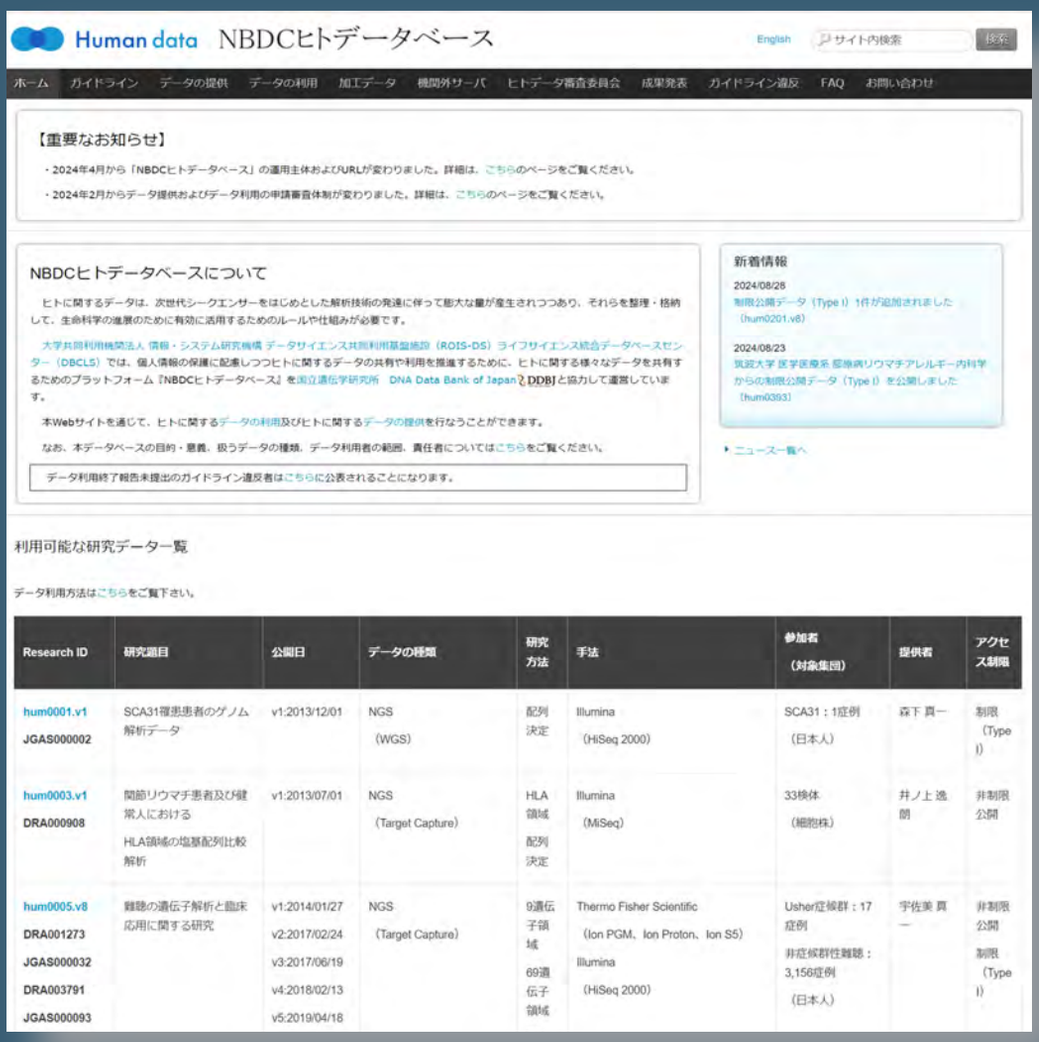
試料のデータ化とデータ共有の推進

BBJでは、試料・情報の利活用を促進するために、試料の解析によるデータ化と、解析で得られたデータの公的データベースでの共有を推進しています。大学共同利用機関法人 情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設 ライフサイエンス統合データベースセンター（DBCLS）が運用している NBDCヒトデータベースには、2024年1月時点で約24万人の BBJの研究参加者のゲノムデータを登録しています。

NBDCヒトデータベースに登録した BBJのデータ（NBDCリサーチ ID：hum0014）は、NBDCヒトデータベースに収録されているデータの中で最も利用されており *、このデータを利用して、33本の成果論文が公表されています。

*出典：国立研究開発法人 科学技術振興機構（JST）NBDCヒトデータベース事務局調べ（2024年1月現在）

NBDCヒトデータベースで公開している BBJのデータの詳細については、NBDCヒトデータベースのウェブサイト（https://humandbs.dbcls.jp/）でご覧ください。

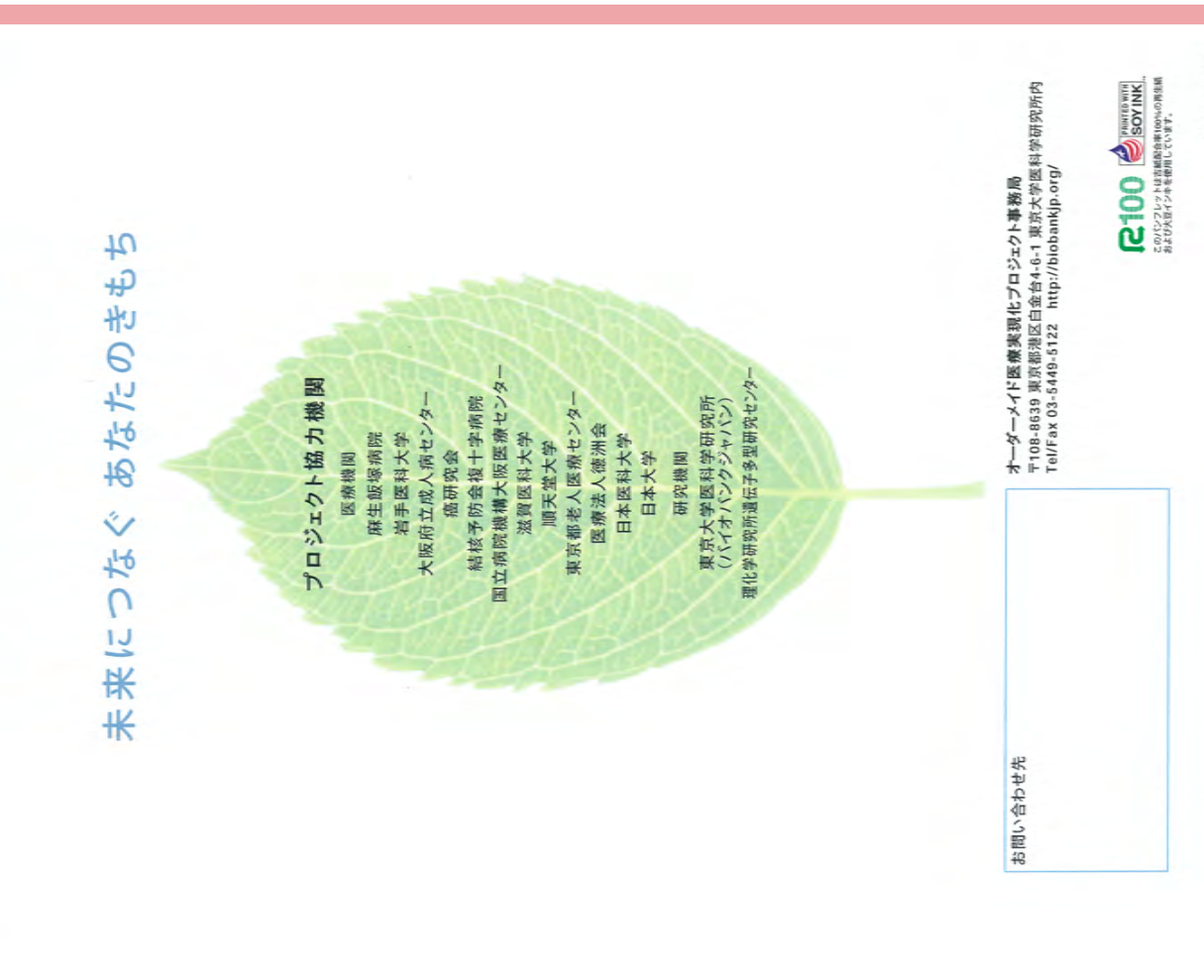


資　料

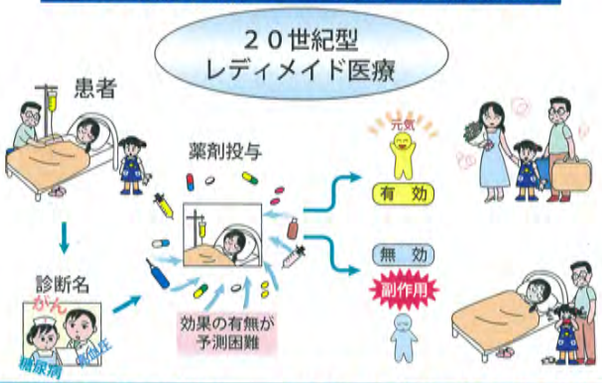
2003 ～ 2007 年度と 2013 ～ 2017 年度に
研究参加者を募集するために作成した
資料や当時の講習会などの様子をご紹介します

第１コホート 説明資料

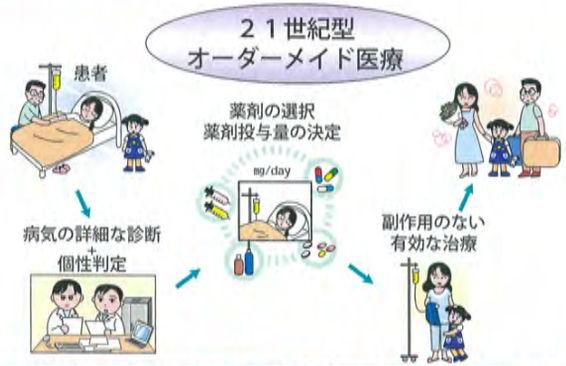
個性にあった未来の医療
オーダーメイド医療の実現をめざして
文部科学省リーディングプロジェクト
個人の遺伝情報に応じた医療の実現プロジェクト
（オーダーメイド医療実現化プロジェクト）
当院では文部科学省が支援している、より有効で副作用のリスクをさける医療をめざした
このプロジェクトに協力しています。
オーダーメイド医療を実現するため、皆さまのご理解とご協力をお願いいたします。
オーダーメイド医療実現化プロジェクト推進委員会
ホームページアドレス
http://biobankjp.org/


未来につなぐ あなたのきもち
プロジェクト協力機関
医療機関
麻生飯塚病院
岩手医科大学
大阪府立成人病センター
癌研究会
結核予防会複十字病院
国立病院機構大阪医療センター
滋賀医科大学
順天堂大学
東京都老人医療センター
医療法人徳洲会
日本医科大学
日本大学
研究機関
東京大学医科学研究所
（バイオバンクジャパン）
理化学研究所遺伝子多型研究センター
お問い合わせ先
オーダーメイド医療実現化プロジェクト事務局
〒108-8639 東京都港区白金台4-6-1 東京大学医科学研究所内
Tel/Fax 03-5449-5122 http://biobankjp.org/
R100
PRINTED WITH SOY INK
このパンフレットは古紙配合率100%の再生紙
および大豆インキを使用しています。
第5.2版 06.09.01

２０世紀の医療と２１世紀の医療の違い

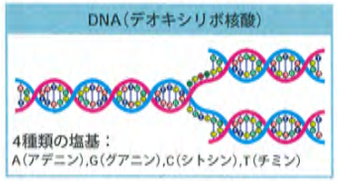


薬を投与してみないと、その効果や副作用はわからない
事前予測は難しい

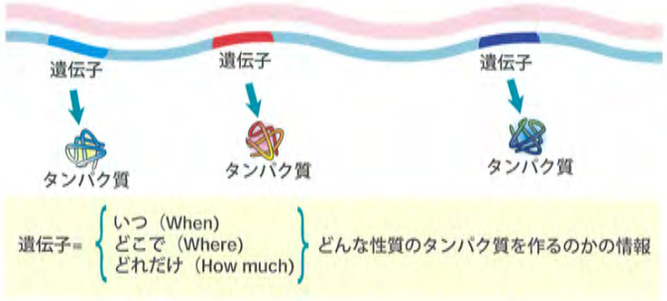


有効な薬を選び、副作用のない投与をめざした医療の実現化

ゲノム～生命の設計図



われわれのゲノムの中には
３－４万種類の遺伝子が含まれています



遺伝子によってタンパク質が作られ、
それによって健康が維持されています

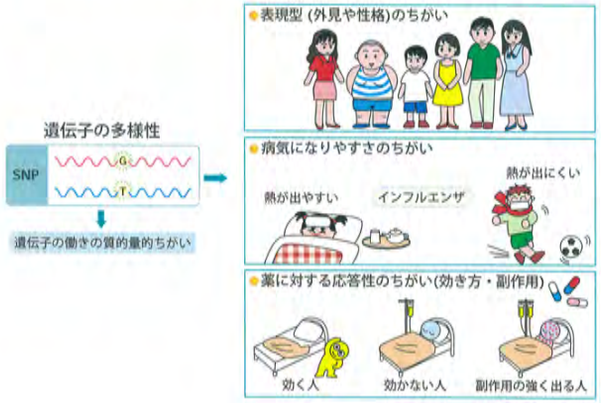
オーダーメイド医療を実現するためには？

広い範囲で遺伝子・タンパク質の情報を活用する

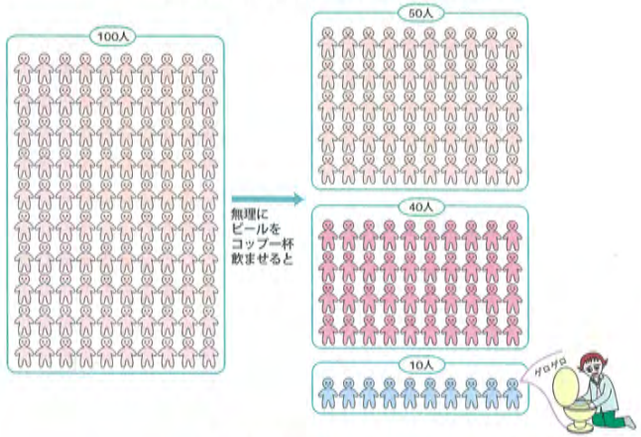
↓

患者個人個人の持っている特徴（個人差）、あるいは、
病気の性質の差をよりきめ細かに把握して治療法（薬）を選択

**遺伝子やタンパク質の情報をさらに加えることによって
これまでは区別できなかった違いを明らかにすることができる**

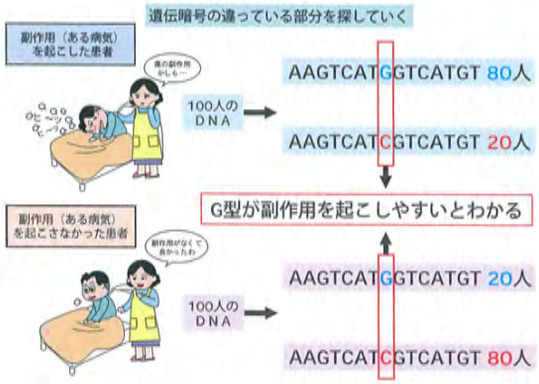


「薬」を「アルコール」に置き換えて考えると



研究の方法

遺伝暗号の違っている部分を探していく

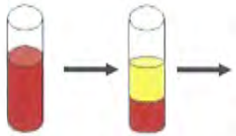


病気や薬の効果・副作用と遺伝子やタンパク質の関係を調べる研究に同意いただいた方には採血を７ccで２本分させていただきます

また病気の情報を得るために、診療情報（カルテ）を拝見させていただきます。

提供していただいた２本分の血液は、下の図のように遺伝子を取り出すもの、血清を取り出すものと使い分けします

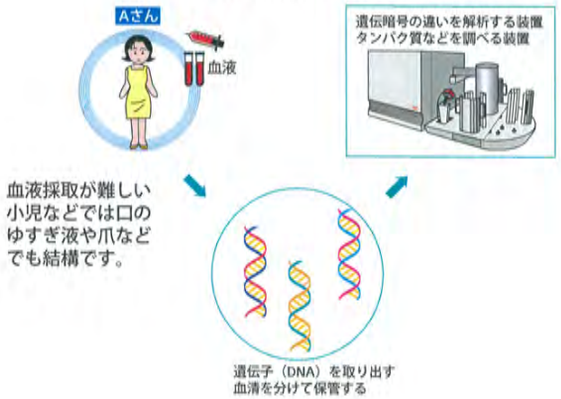
遺伝子（ＤＮＡ）を取り出し、遺伝暗号の個人間の違いを調べます。



血液のうち、上の澄んだ部分（血清）を分けて取り、病気に関係するタンパク質の変化を調べます。

病気の追跡調査のため、可能な限り、１年に１回ずつ血清と診療情報の提供にご協力願います。

具体的な研究の方法



研究は

1．個人情報の保護のもとに行います
2．遺伝子や血清は東京大学医科学研究所内のバイオバンクジャパン施設内で保管されます
3．公的研究施設や民間企業に完全に匿名化した上で遺伝子や血清を提供します
4．研究には大変時間がかかります（この研究予算は５年計画ですが延長される場合があります。その場合は、引き続いて利用させていただきます。）
5．医療上重要な結果についてはホームページなどで公開します

この研究への参加の同意は自由意志です

1．この研究への協力は、まったくの自由意志です
2．患者さん自身に結果の報告はしません
3．ご協力しなくとも、不利益を被ることはけっしてありません
4．参加・協力に同意した後も、撤回が可能です
5．撤回する場合はいつでも申し出てください
その場合、遺伝子や血清は廃棄※します

※ただし、同意を取り消した時すでに研究結果が論文などで公表されていた場合や、外部の研究を行う機関に提供した場合などは、遺伝子・タンパクやその調べた結果などを廃棄することができないことがあります。

この研究の21世紀の医療への貢献

1．きめ細かな診断
2．早期診断・早期治療・予防
3．個人に最適の処方
必要な患者に必要な量の必要な薬を処方する医療
4．対症療法でない、根本的な治療の開発
5．医療費のより有効な利用

費用負担について

1．協力していただいても、あなたに交通費や謝金などをお支払いすることはありません
2．この研究に必要な費用は、文部科学省の研究費などから出され、あなたが負担することはありません

協力者の不利益の可能性

1．暗号方式と乱数表方式による２段階の匿名化
2．解析結果の厳重な管理・保管
3．個人の特定情報と個人の遺伝子情報が同じ場所に同居することの回避
4．研究結果を公表する際は個人が特定されない、集団としての形の公表

↓

上記の個人情報保護を行っているので、参加による不利益が生じる可能性はほとんどありません

この研究に協力してくださる方の権利について

1．この研究において、新たな発見ができる可能性がありますが、研究協力をしていただいた方にこの発見に関する知的財産の権利はありません。権利は医療機関・研究機関に帰属することになります。

2．研究計画の内容を見ることを希望される場合には、お申し出下さい。

3．研究に協力をいただいた方の個人情報保護、プライバシー保護については万全を尽くします。

4．研究に対する質問や不安がある場合には、いつでもメディカルコーディネーターにお問い合わせ下さい。

「個人の遺伝情報に応じた医療の実現プロジェクト」
（オーダーメイド医療実現化プロジェクト）への協力のお願い

＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿（施設名）

●遺伝子、そしてタンパクとは？

「遺伝」という言葉は、「親の体質が子に伝わること」を言います。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気にかかりやすいことなども含まれます。ある人の体の状態は、遺伝とともに、生まれ育った環境によって決まりますが、遺伝は基本的な部分で人の体や性格の形成に重要な役割を果たしています。

親から子へ体質が「遺伝」するのは「遺伝子」が親から子へと伝えられるからです。この遺伝子には重要な働きがあります。その1つは、遺伝子が精密な「設計図」であるということです。この設計図のおかげで、ヒトの親の卵子と精子からヒトの子ができあがるのです。また、毎日からだで起きているほとんどすべてのことはこの遺伝子の働きと関係しています。タンパクはこの遺伝子をもとに作られるもので、タンパクの調節によってわれわれの生活が維持されています。

●遺伝子と病気のかかりやすさや薬の効きやすさ

このような遺伝子はヒトの顔かたちが異なるように少しずつ違います。そしてこの遺伝子の違いはさまざまな病気や薬の効きやすさと関係があります。病気や薬の効きやすさと関係がある遺伝子の違いが生れつきの場合には、その違いが子、孫へと伝わります。この場合、病気のかかりやすさが遺伝する可能性が生じます。また、生まれた後で遺伝子に変化が起きると、変化の起きた細胞を中心に病気が発生することがあります。こちらは遺伝しません。

●遺伝子・タンパク解析研究への協力について

この研究は「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に基づき、文部科学省の予算で行われるプロジェクト研究で、東京大学医科学研究所の倫理審査委員会ならびに当施設の倫理審査委員会の承認を得て行っております。

あなた（研究のための血液や診療情報などをご提供いただくあなた：以下、提供者と呼びます。または、提供者本人の代わりに同意の意思を伝えるあなた：以下、代諾者と呼びます）にこの研究への協力をお願いするため、研究の内容を含め、あなた（提供者または代諾者）が同意するための手続きについて説明を行います。あなた（提供者または代諾者）がこの説明をよく理解でき、あなた（提供者または代諾者）が研究に協力して血液や体の一部（爪や毛髪など）と診療情報を提供することに同意しても良いと考える場合には、「オーダーメイド医療実現化プロジェクトへの協力の同意文書」に署名することにより同意の表明をお願いいたします。

●同意表明の前提

（1）研究に協力するかどうかは全く自由であり、撤回も可能です

この研究への協力の同意はあなた（提供者または代諾者）の自由意志でご決定ください。強制はいたしません。また、同意しなくても、あなた（提供者および代諾者）の不利益になるようなことはありません。

一旦同意した場合でも、あなた（提供者および代諾者）が不利益を受けることなく、いつでも同意を取り消すことができ、その場合は採取した血液や遺伝子・タンパクなどは廃棄され、診療情報などもそれ以降は研究目的に用いられることはありません。

ただし、同意を取り消した時すでに研究結果が論文などで公表されていた場合や、外部の研究を行なう機関に提供した場合などは、遺伝子・タンパクや、その調べた結果などを廃棄することができないことがあります。

（2）研究計画について

■研究題目

「個人の遺伝情報に応じた医療の実現プロジェクト」

この研究が行われる共同研究機関と責任者は下に示すとおりです。

【研究機関名】	（責任者）
東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター	中村 祐輔　センター長
【協力医療機関】	
麻生飯塚病院	田中 二郎　院長
岩手医科大学	大堀　勉　理事長
大阪府立成人病センター	今岡 真義　総長
癌研究会	武藤 徹一郎 病院長
結核予防会複十字病院	尾形 正方　院長
国立病院機構大阪医療センター	廣島 和夫　院長
滋賀医科大学	吉川 隆一　学長
順天堂大学	小川 秀興　学長
東京都老人医療センター	井藤 英喜　院長
医療法人徳洲会	鈴木 隆夫　専務理事
日本医科大学	赫 彰郎　理事長
日本大学	片山 容一　医学部長
【バイオバンクジャパン・理化学研究所遺伝子多型研究センター関係者】	
東京大学医科学研究所	古川 洋一　教授
理化学研究所遺伝子多型研究センター	田中 敏博　チームリーダー

※ただし、共同研究を行う研究機関や研究責任者が追加される可能性があります。

■研究目的

本プロジェクトでは、多くの種類の病気にかかって通院中・入院中の方や薬剤で副作用のでた方などを対象にしています。この研究は、病気のかかりやすさ、薬の効きやすさや副作用の出やすさが、生まれながらの体質やその時々の患者さんの状況と関係するかどうかを調べるために、血液などから取り出した遺伝子や血清を用いて研究することを目的としています。また、これらを長期間保存管理し（バイオバンクジャパン事業として）、民間企業を含めた他の研究機関が利用して調べるために提供することも行います。また、食事や生活環境の病気に対する影響もあわせて調べていきます。

■研究期間

本プロジェクトは、平成15年4月ー平成20年3月の予定です。（ただし、研究の進行具合によっては、延長されることもあります。）

■研究方法

血液を通常診療の場合と同様の方法で約14ml(通常の診療用採血と同等の量)採取します。未成年者の場合は、年齢に応じて採血量を減らします(あるいは、口のゆすぎ液や爪を提供していただきます)。小さいお子さんの場合、血液の代わりに綿棒でかきとった口の中の細胞や爪を提供していただくこともあります。採血にともなう身体の危険性はほとんどありません。採血した血液に含まれるDNAと血清という物質を取り出し、これを利用して病気の原因や薬の効果などとの関係を調べます。調べる対象となる遺伝子は、われわれが持っているすべての遺伝子、もしくは、その一部です。薬の効きやすさ、副作用の出やすさの原因となる遺伝子が見つかった場合には、その遺伝子をさらに詳しく調べさせていただきます。血清は病気に伴うタンパク質などの変化を調べる目的で使わせていただきます。また食事などの生活習慣、過去の病気のこと、薬剤の副作用についてなどを教えていただきますが、あなた(提供者)のこのプロジェクトに関連する病気についての情報を得るために、病院にある診療記録(カルテ)を拝見させていただきます。

あなた(提供者)の健康状態の変化について教えていただくために、お問い合わせをさせていただくことがあります。遺伝子は変化しないと考えられていますが、病気に伴う血液中のタンパク質の変化を知る目的で血清については、5年間にわたり1年に1回、7mlずつの採血をご協力いただければと考えております。

■研究計画書等の開示

希望があれば、この研究の研究計画書の内容を閲覧することができます。また、遺伝子を調べる方法等に関する資料が必要な場合も用意します。

(3)試料提供者にもたらされる利益および不利益について

本研究の結果があなた(提供者および代諾者)個人に直接有益な情報をもたらすことはありません。しかし、研究の成果は今後の医学の発展に寄与し、その結果、将来あなた(提供者)と同じ病気にかかった方の診断や予防、治療などがより効果的に行われることが期待されます。またあなた(提供者および代諾者)にもたらされる不利益の可能性としては個人情報の漏洩が懸念されます。しかし、以下のとおり個人情報(プライバシー)を厳重に保護する対策をとっておりますので参加による不利益が生じる可能性は、ほとんどありません。

(4)個人情報(プライバシー)は厳重に保護されます

研究結果は、様々な問題を引き起こす可能性があるため、他人にもれないように、取り扱いを慎重に行う必要があります。あなた(提供者)の血液などの試料や診療情報は、分析する前に住所、氏名、生年月日などを削り、代わりに新しく符号をつけ、どこの誰の試料かが分からないようにした上で、_____(施設名)もしくは東京大学医科学研究所において厳重に保管します。どこの誰の試料かが分からないようにしたことにより、あなた(提供者)の遺伝子の分析結果は、分析を行う研究者を含む誰にも、あなた(提供者)のものであると分からなくなります。

本プロジェクトでは、できるだけ多くの研究者が幅広く研究することで、効率よく研究を進めることが望まれます。そのため、民間企業を含む外部の研究機関にあなた(提供者)のDNAや血清などの試料や診療情報の一部を提供する可能性があります。この場合は、あなた(提供者)の個人特定情報が決して漏れることのないようにした上で提供を行います。

ただし、本プロジェクトが適正に執行されているかどうかを確認するために、プロジェクトに設置された推進委員会から指名された(守秘義務を負う)委員が診療情報の管理などを調査する際に診療情報を見せていただくこともあります。

(5)研究によって得た遺伝子・タンパク解析結果の個人への開示について

本プロジェクトにおいては、あなた(提供者および代諾者)に解析結果をお教えすることは原則としてありません。

(6)研究成果の公表について

あなた(提供者および代諾者)の協力によって得られた研究の成果は、提供者本人やその家族の氏名などが明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌およびデータベース上等で公に発表されます。

(7)研究から生じる知的財産権はあなた(提供者および代諾者)にはありません

遺伝子・タンパク解析研究の結果として特許権などが生じる可能性がありますが、その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関および研究遂行者などに属し、あなた(提供者および代諾者)はこの特許権などを持っていると言うことができません。また、その特許権などをもととして経済的利益が生じる可能性がありますが、あなた(提供者および代諾者)はこれについても権利はありません。

(8)遺伝子解析研究終了後の試料等の取り扱いの方針

あなた(提供者)の血液などの試料は、原則として、この研究だけでなく、将来の研究のためにも貴重な資源として、長期間保管させていただきます。前にも書きましたように、符号によってどこの誰の試料かが分からないようにした上で、試料が使い切られるまで保管します。なお、個々の研究については、その研究計画を研究を行う機関の倫理審査委員会ならびに本プロジェクトの試料等配布審査会において承認を受けた上で利用します。

(9)費用負担に関する事項

このプロジェクトにおいて行われる研究を含めた必要な諸費用は、あなた(提供者および代諾者)が負担することはありません。また、交通費・謝礼金などの支給は行いません。

(10)疑問や不安がある場合

あなた(提供者および代諾者)が、本研究に関して、不安に思うことや相談したいことがあるかも知れません。その場合には、メディカルコーディネーター、あるいは、担当者主治医にその旨申し出てください。

(11)研究資金

本研究は、文部科学省からの支援を受けて行っています。

〈代諾について〉

対象疾患の中には、小児期に発症する疾患も含まれており、未成年からの試料等の提供は病態、薬効、副作用の発現を解析する上で不可欠です。また、提供者が自署や承諾をすることができない場合についても、試料等の提供をうけないことにより、本来最も解析が必要である重症度の高い病態、副作用についての解析にバイアスが生じる可能性が高く、正確な解析ができない可能性が生じます。このようなことから、次の表に示す提供者については、代諾者による同意が可能です。

提供者	代諾者
未成年	父母、親権者、後見人
提供者本人が十分な理解能力はあるものの、自署が不可能な方	配偶者、成人の子、父母、成人兄弟姉妹、成人の孫、祖父母、親権者、後見人・保佐人
認知症等にて提供者本人から承諾を得ることが困難な方	配偶者、成人の子、父母、成人兄弟姉妹、成人の孫、祖父母、親権者、後見人・保佐人

第1コホート 同意書・同意撤回書

オーダーメイド医療実現化プロジェクトへの協力の同意文書

施設名

代表者　　（担当責任者）殿

私　　はオーダーメイド医療実現化プロジェクトについて、

説明者　　よりビデオまたはCDおよび説明文書を用いて説明を受け、その目的、不利益の可能性、解析結果の取り扱いの方法等について十分理解しました。

<説明を受け理解した項目の□にレ点をつけてください>

- □ 遺伝子・血清の分析を行うこと
- □ 研究協力の任意性と撤回の自由
- □ 研究目的
- □ 研究方法
- □ 研究計画書等の開示
- □ 試料提供者にもたらされる利益および不利益
- □ 個人情報の保護
- □ 遺伝子・血清解析結果の開示
- □ 研究成果の公表
- □ 研究から生じる知的財産権の帰属
- □ 試料等の取扱の方針
- □ 費用負担に関する事項
- □ 疑問や不安がある時に対する事項

私は、以上の説明を十分理解した上で、私の提供する試料等が本プロジェクトにて使用されることに同意します。

同意日

平成　　年　　月　　日

署　名
（試料提供者の署名または、記名・捺印／代諾の場合は試料提供者の記名）

代諾者の署名または、記名・捺印

代諾者の場合、試料提供者との関係

住　所

電　話　　（　　）

説明日　平成　　年　　月　　日

説明者の職名および記名・捺印（または署名）

同意撤回通知書

施設名

代表者　　（担当責任者）殿

私は「オーダーメイド医療実現化プロジェクトへの協力の同意」を撤回し、試料等使用の即時中止と、試料等の廃棄をすみやかに行うことを請求いたします。

平成　　年　　月　　日

署　名
（試料提供者の署名または、記名・捺印／代諾の場合は試料提供者の記名）

代諾者の署名または、記名・捺印

代諾者の場合、試料提供者との関係

住　所

電　話　　（　　）

同意撤回通知受領書

　　殿

「オーダーメイド医療実現化プロジェクトへの協力の同意」撤回通知書、確かに拝受いたしました。東京大学医科学研究所のバイオバンクジャパンに試料等の廃棄を責任をもって通知いたします。

平成　　年　　月　　日

施設名

氏名

第２コホート 説明資料

BIOBANK JAPAN

ひとりひとりに合った
医療をめざして

バイオバンク・ジャパンへのご協力のお願い

国立研究開発法人日本医療研究開発機構委託事業
（文部科学省科学技術試験研究委託事業より継続）

オーダーメイド医療の実現プログラム
第３期（2013年度－2017年度）

ver.4.1.1

なにかわからないことがあったときには

この研究について、不安に思われることや、ご相談されたいことがありましたら、いつでもお申し出ください。

①当院の研究責任者

②このプログラムに関する問い合わせ先

〒108-8639
東京都港区白金台 4-6-1
東京大学医科学研究所
バイオバンク・ジャパン　事務局
電話番号（03-5449-5122）

よろしくお願いいたします

制作：東京大学医科学研究所公共政策研究分野、株式会社オフィスマキナ

プログラム協力機関

【協力医療機関】
株式会社麻生　飯塚病院
学校法人　岩手医科大学
独立行政法人　国立病院機構　大阪医療センター
地方独立行政法人　大阪府立病院機構　大阪国際がんセンター
公益財団法人　がん研究会有明病院
国立大学法人　滋賀医科大学
学校法人　順天堂
地方独立行政法人　東京都健康長寿医療センター
医療法人　徳洲会
学校法人　日本大学
学校法人　日本医科大学
公益財団法人結核予防会　複十字病院

【研究機関】
国立大学法人　東京大学医科学研究所
国立研究開発法人　理化学研究所

◆この研究では、下記の38疾患の患者さん10万人にご協力をお願いしております

①肺がん	②食道がん	③胃がん
④大腸・直腸がん	⑤肝がん	⑥膵がん
⑦胆道がん	⑧前立腺がん	⑨乳がん
⑩子宮頸がん	⑪子宮体がん	⑫卵巣がん
⑬造血器腫瘍	⑭薬疹	⑮脳梗塞
⑯脳動脈瘤・クモ膜下出血	⑰糖尿病	⑱高脂血症
⑲心筋梗塞	⑳安定狭心症	㉑不安定狭心症
㉒閉塞性動脈硬化症	㉓不整脈	㉔心不全
㉕気管支喘息	㉖関節リウマチ	㉗アトピー性皮膚炎
㉘間質性肺炎・肺線維症	㉙COPD	㉚てんかん
㉛骨粗鬆症	㉜肝硬変	㉝C型慢性肝炎
㉞B型慢性肝炎	㉟脳出血	㊱認知症
㊲うつ病	㊳腎がん	

未来の治療を変えるために、お力を貸していただけませんか？

わたしたちは「ひとりひとりに合った治療」をめざしています。
個人の体質（遺伝情報の違い）と、病気やくすりの関係について研究を行っています。

2003年に文部科学省主導で開始されたこの研究では、47種類の病気の患者さん約20万人にご協力をいただきました。この病院の患者さんにもご協力をいただいております。

ご提供いただいたDNAやカルテ情報は「バイオバンク・ジャパン」で大切に保管され、研究に利用されています。この機関は、国内外の研究において、非常に重要な役割を果たしています。

これまでの研究から、遺伝情報とくすりの関係が少しずつわかってきました。この冊子をお読みいただき、もしよろしければ、バイオバンク・ジャパンに試料・情報をご提供いただき、わたしたちの研究にご協力いただければ幸いです。

どうぞよろしくお願いいたします。

国立研究開発法人
日本医療研究開発機構委託事業
オーダーメイド医療の実現プログラム

1 個人の体質と遺伝情報

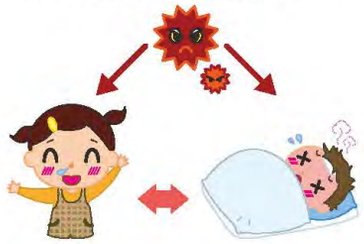
体質は人によって違います

体型がそれぞれ違うように、「ある病気にかかりやすい」「症状が悪化しやすい」といった体質には個人差があります。また、同じくすりを飲んでも、効きやすい人・効きにくい人・副作用が出やすい人がいます。

体型はみなそれぞれ違います

お酒に強い体質の人もいれば、弱い体質の人もいます

ある病気にかかりやすい人もいます

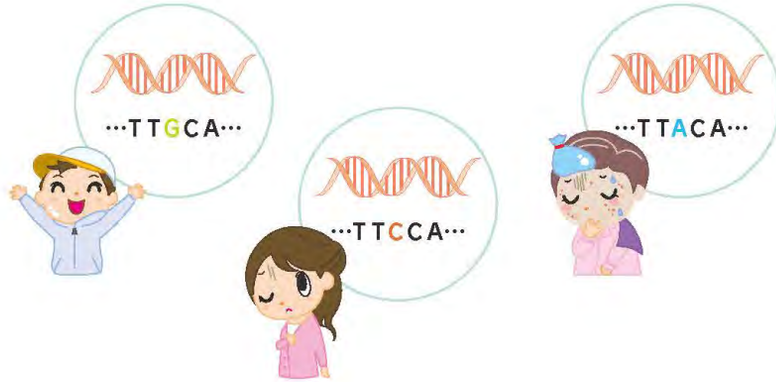


同じ病気にかかったとき、症状が悪化しやすい人もいます

同じくすりを飲んでも、効きやすい人・効きにくい人・副作用が出やすい人がいます

遺伝情報の違いが体質に関わることもあります

わたしたち人間の「遺伝情報」は99.9%共通ですが、ほんの少しずつ違い（個人差）があります。「ある病気にかかりやすい」「症状が悪化しやすい」「あるくすりが効きやすい」といった体質は、その方の持つ遺伝情報によって、決まることがあります。



用語解説

「遺伝情報」は、ひとつひとつの細胞の中のDNAに収められています。「あなたの体をどのように作るか」という情報です。この情報は親から子へと伝えられます。

人間のからだは細胞でできています

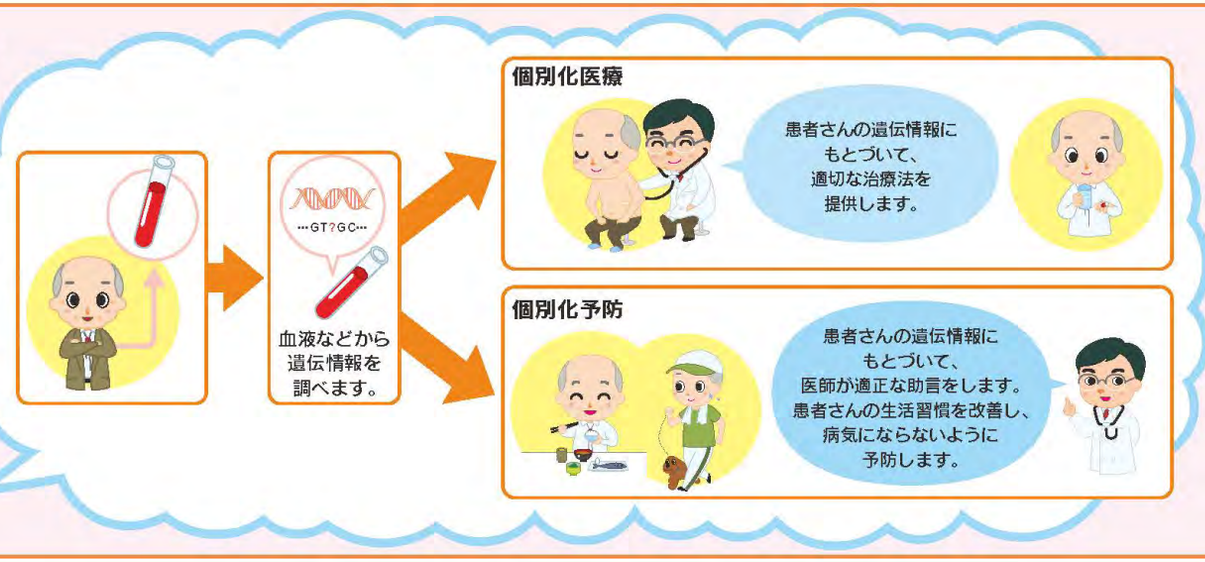
細胞の中にＤＮＡという物質があります

「遺伝情報」はこのＤＮＡに入っています

2 ご協力のお願い

わたしたちがめざす医療

わたしたちがめざすのは、「その方の遺伝情報を調べ、体質を判断してから、治療方針を決める」という「個別化医療」や、「その方の遺伝情報を把握して、前もって病気のなりやすさについて予測をしてから、病気にならないための対応策を決める」という「個別化予防」です。ひとりひとりの方がより長く健康に過ごすために、より効果的で、より安全な医療を提供するためです。



採血と聞き取り調査にご協力ください

❶DNAをいただくために、一度だけ、7mlの採血をいたします。（小さいお子さんなどの場合には、血液の代わりに唾液などをご提供いただきます。）

❷食事、運動などの生活習慣、これまでにかかった病気、ご家族の病気などについて、詳しく聞き取りをいたします。

カルテ情報などを転記させてください

貴重なDNAを研究に活用するためには、あなたの健康に関する情報を最新で正確なものにすることが必要です。この情報は、研究のためだけに利用いたします。

❶1年に1度程度、あなたのカルテ情報を転記させてください。

❷もしあなたがおよそ1年以上、当院を受診されなくなった場合には、あなたの健康に関するデータを正確なものにするために、法律に基づいてお住まいの自治体にお問い合わせをさせていただくことがあります。

3 この研究の流れ

ご提供いただいたDNAやカルテ情報について

❶いただいた血液は、当院から検査会社に送り、DNAを取り出します。このDNAは、東京大学医科学研究所のバイオバンク・ジャパンで永続的に保管し、研究に使用いたします。

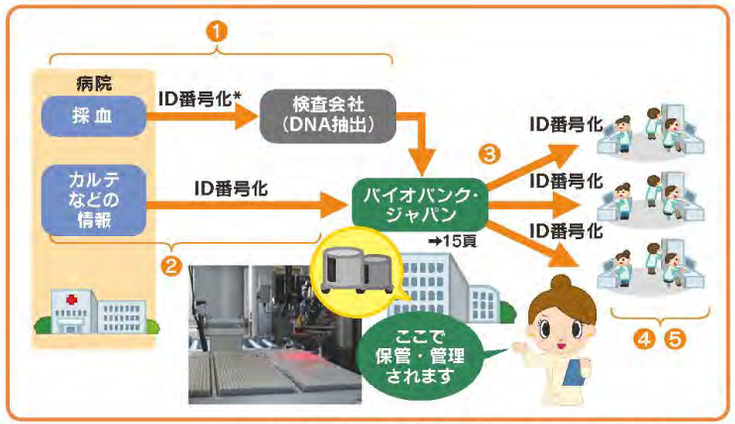
❷生活習慣やカルテの情報、行政情報は、同じくバイオバンク・ジャパンで永続的に保管し、研究に使用いたします。

❸DNAや情報の一部を、厳正な審査によって認められた大学や民間企業などの研究機関に提供することがあります。

❹DNAの遺伝情報全てを細かく読み解く分析（SNP解析* を含む全ゲノム解析*）を行います。その後、強固なセキュリティを備えているスーパーコンピューター * を利用して、情報の解析を行います。今後、より有効な解析方法が開発された場合には、その方法も使用する予定です。

❺この研究の発展のために、いただいた情報を、国内外の学術研究データベースに登録します。また、国内外の研究機関や企業との共同研究を進めていきます。

▶いただいたDNAやカルテの情報は、お名前などを記号などに置き換えて（ID番号化*して）、誰のものだかわからないようにして取り扱います。



（* 印がある用語は、12～13頁の用語集に説明があります。ご参照ください。）

4 ご協力は自由意思で

❶この研究へのご協力は、どうぞあなたの自由な意思でお決めください。

❷この研究にご協力いただいても、あなたに直接的な利益はありません。この研究の趣旨にご賛同いただくことは、将来の医療のためになるものとご理解ください。

❸ご協力いただけない場合や、協力を途中で取りやめた場合でも、今後の治療において一切不利益を受けることはありません。その後の治療についても、これまで通り、担当医師が最善を尽くします。

❹ご協力に同意していただいた後でも、いつでも参加を取りやめることができます。その場合には、「同意撤回通知書」を当院の担当者にご提出ください。

❺同意撤回のお申し出をいただいた段階で、既に外部機関にDNAが提供されている場合には、あなたのDNAを取り戻して廃棄することはできません。また、情報解析が進んでいる場合には、あなたの情報だけを取り除くことができない場合もあります。

5 研究に参加していただくにあたって

人権への配慮について

❶この研究は、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針*」などに基づき、理化学研究所、東京大学および各医療機関の倫理審査委員会で審査を受け、承認されました。あなたの人権への配慮が確認されています。

❷ご希望がありましたら、研究計画書* の内容をご覧いただけます。

費用のご負担について

❶この研究に必要な諸費用を、あなたにご負担いただくことはありません。

❷当院での診療（検査、くすりなど）にかかる費用や、通院のための交通費は、これまで通り、あなたのご負担となります。

❸謝金などをお支払いすることはありません。

プライバシーの保護について

❶あなたの個人情報は、最先端の技術を使って厳重に保護します。

❷この研究から得られた成果を医学雑誌などに発表することがあります。この場合もあなたのプライバシーは守られ、あなたの個人情報が外部に漏れることは一切ありません。

研究資金と利益相反について

❶この研究は、国の財政的支援を受けています。この研究に携わる全研究者は、この財源を適正に使った研究を行います。

❷この研究の公正さに影響を及ぼすような利害関係がないことを理化学研究所、東京大学医科学研究所、各医療機関で審査しています。

解析の結果について

❶原則として、個人の解析結果はお伝えしません。

❷複雑な解析結果が正しく解釈できるようになるためには、さらなる技術の進歩や検証作業が必要であり、とても長い時間がかかることが予想されます。そのため、あなたの診療に役立つ情報が直ちに得られる可能性は極めて低いと考えられます。

知的財産の取り扱いについて

❶この研究の結果から、知的財産権*、またはそれをもとにした経済的利益が生じる可能性があります。この場合、国や関わった研究機関が知的財産権をもつことになります。あなたに知的財産権は生じません。

6 用語集

◉個別化医療（オーダーメイド医療）

個別化医療とは、それぞれの方に最適な予防法や治療法を選ぶ医療です。現在の医療では、ある病気であると診断されると、どの患者さんにも、その症状に効く可能性が高いくすりが同じ量だけ投与されます。しかし同じくすりでも、効く人もいれば、効かない人もいます。強い副作用が出てしまう人もいます。これは洋服にたとえると、色々な体型の方に同じサイズの洋服を着せるようなものです。服がぴったり合う人もいますが、だぶだぶだったり、きつい人もいます。

私たちの目指す個別化医療は、患者さんの遺伝情報を調べることで、従来の方法よりも細かく病気のタイプを推測し、それぞれの方に最適な治療を提供する医療です。これは、ひとりひとりの体に合わせたオーダーメイドの洋服にたとえることができます。

◉DNAと遺伝子

わたしたちの体の細胞の中には、DNA（デオキシリボ核酸）という物質があります。DNAの中の、主にタンパク質の合成に関わる情報部分のことを遺伝子といいます。ヒトの場合、これが約3万個あると推定されています。

◉塩基

DNAを構成する要素。アデニン（A）、グアニン（G）、シトシン（C）、チミン（T）の4種類があります。これらの4種類の塩基の「並び順」が遺伝情報になっています。

◉SNP（スニップ）／SNP解析

一塩基多型を略した語。DNAの塩基（A，T，G，C）の並び方は、同じヒトでもわずかに個人差があります。この個人差の中で最もよく見られるのが、塩基1箇所だけの違いです。これをSNP（一塩基多型）といい、複数形をSNPsといいます。ある病気にかかりやすい、あるくすりが効きやすいといった体質の個人差も、SNPに関連すると考えられています。SNPは、ゲノム内の遺伝子領域のなかでは、およそ100万か所にあると言われています。

SNP解析とは、SNPの有無を調べて、個人の遺伝情報の違いと病気との関係について調べる研究方法のことです。現在の技術では、70万から100万か所を正確に解析することができます。

◉ゲノム／全ゲノム解析

ゲノムとは、細胞内のDNAに書き込まれた遺伝情報全体のこと。生物の種によって、それぞれの遺伝情報が違います。「ヒトゲノム」であれば、ヒトのからだを作るための遺伝情報全体のことを指しています。1塩基を1文字とすると、ヒトゲノムは約30億文字分の情報になります。これらが23本の染色体に分かれておさめられています。ゲノムには、からだを作る遺伝子の情報、その遺伝子を制御する情報などが含まれています。

全ゲノム解析とは、これらの約30億文字分の情報をすべて細かく読み、ひとりひとりの遺伝情報と病気との関係について調べる研究方法です。現在の解析技術では、一人分の全ゲノム解析を行っておおよその結果を得るまでに、約1週間かかります。また、現在の技術では、情報を読む際にある程度のエラーが生じてしまうため、何度も解析作業を繰り返す必要があります。

◉スーパーコンピューター

スーパーコンピューターは、科学に関する計算を主な目的とする大規模なコンピューターシステムで、略して「スパコン」とも呼ばれます。ゲノム研究だけでなく、気象や天文学、金融などの多様な分野で用いられています。巨大なシステムのため、様々な研究機関や企業が共同で利用しています。

◉ID番号化

研究に際して、病気の経過や症状・くすりの服用などについて、カルテに記載された情報をご提供いただきます。その際、お名前、ご住所、生年月日など、個人の方を特定できるような情報は取り除き、新たにID番号を割り当てて管理します。病院の外に情報を出す場合、このID番号だけが使われます。このような作業をID番号化といいます。

お名前とID番号の対応表を残しておく「連結可能ID番号化」と、対応表を残さない「連結不可能ID番号化」があります。本研究では「連結可能ID番号化」を行います。お名前とID番号の対応表は、病院内で厳重に管理します。

◉知的財産権

知的な創造活動によって生み出されたアイデア、表現、技術などを守るため、それを考え出した人に与えられる権利です。具体的には、特許権や商標権などがあります。本研究の成果から、新たな治療技術や診断方法が開発される可能性がありますが、それらの知的財産権は、研究にご参加いただいた方には属しませんので、ご了承ください。

◉ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針

ヒトゲノム・遺伝子解析研究において、人権が尊重され、社会の理解と協力を得て研究の適正な推進が図られることを目的として、2001年に、文部科学省・厚生労働省・経済産業省が策定しました。研究に関わる者はすべて、この倫理指針を遵守することが求められています。

◉研究計画書

どのように研究を行うかを記した、正式な書類のこと。国のガイドラインや国際基準にしたがって、研究責任者が作成します。研究の意義・目的・方法や、具体的なスケジュール、資金源、研究対象となる方の詳しい条件、研究参加についての説明方法などが記載されています。科学的・倫理的に研究が進められるように、この書類は倫理審査委員会などで厳しく審査されます。

◉国立研究開発法人日本医療研究開発機構

これまで文部科学省・厚生労働省・経済産業省に計上されてきた医療分野の研究開発に関する予算を集約し、基礎段階から実用化まで一貫した研究のマネジメントを行っています。

本プログラムは、これまで文部科学省から財政的支援を受けてきましたが、2015年度からはこの機構から財政的支援を受け、研究を推進しています。

7 リンク集

このプログラムに関する情報は、下記のホームページでご覧いただけます。

◉「オーダーメイド医療の実現プログラム（第1,2,3期）」（2003年～）

日本のヒトゲノム解析研究の基盤をつくったわたしたちのプログラムです。是非ご覧ください。

http://www.biobankjp.org/

◉国立研究開発法人日本医療研究開発機構（東京都千代田区）

医療分野の研究開発及び環境整備の中核的役割を担う国の機構です。
このプログラムも2015年4月からこの機構の支援を受けています。

http://www.amed.go.jp/

◉理化学研究所統合生命医科学研究センター（神奈川県横浜市）

このプログラムにおいて、詳しいゲノム解析を実施している研究機関です。

http://www.src.riken.go.jp/

◉東京大学医科学研究所（東京都港区）

ご提供いただいたDNAや情報を保管する「バイオバンク・ジャパン」や、データを解析するスーパーコンピューターシステムは、この研究所内にあります。

http://www.ims.u-tokyo.ac.jp/imsut/jp/

◉文部科学省・厚生労働省・経済産業省「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」

このプログラムは、この指針に基づいて適正に実施されます。

http:/www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/n1115_01.pdf

◉バイオサイエンスデータベースセンター（東京都千代田区）

2011年4月に科学技術振興機構内に設立されたデータベースです。生命科学分野の研究成果を広く研究者が共有し、効果的・効率的に、そして安全に研究を推進できるように、厳しいガイドラインに基づいて運用されています。

http://bioscencedbc.jp/

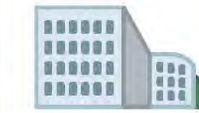
8 バイオバンク・ジャパンとは

バイオバンクとは、一般の方々や患者さんからご提供いただいたDNA、血清などを保管する「倉庫」と「データベース」のことです。

その代表例である「バイオバンク・ジャパン」は、2003年に、東京大学医科学研究所（東京都港区）内に設立されました。頑強な建物の中には、患者さんからご提供いただいた約20万人分のDNA、血清、カルテの情報が、厳しいセキュリティのもとで保管されています。そして、厳正な審査を経た研究に使用されています。

統合臨床データベース

データベースの中には、2003年から登録された約20万人、約30万症例の臨床情報が、大切に保管されています。いただいたDNAなどが、あとどれぐらい残っているかという情報も、常に管理されています。



バイオバンク・ジャパン

厳しいセキュリティ管理

倉庫には特定の関係者しか入ることができません。倉庫の出入庫を管理するパソコンも、指紋認証で登録された担当者しか操作することができません。

DNA倉庫

倉庫内は4℃に保たれています。20万人のDNAが入った、60万本のチューブが保管されています。

バイオバンク・ジャパンへのご協力のお願い

国立研究開発法人日本医療研究開発機構委託事業
（文部科学省科学技術試験研究委託事業）
オーダーメイド医療の実現プログラム

1．この研究の目的とあなたにご協力をお願いする理由

この研究は、患者さんひとりひとりに最適な治療を提供することを目指した研究です。

2003年から始まった文部科学省「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」では、47疾患の患者さん約20万人（約30万症例）を対象に、診療情報と血液などから取り出したDNAと血清を使用して、病気のかかりやすさ、くすりの効きやすさや副作用の出やすさが、個人の体質やその時々の患者さんの状況とどのような関係があるのかを調べてきました。その結果、2015年10月現在、289編の学術論文が発表されました。

我が国では、この10年の間に新しいくすりや治療法も確立されるようになり、新しい情報を収集した研究が必要となってきました。そこで、このような基礎研究の成果をさらに発展させ、時代とともに変化する病気の治療法が個々の患者さんに最適といえるかどうかの判断ができるようにすることや、重症化に影響する遺伝的な要因を明らかにしたりすることが、現在もっとも重要な課題となっています。

このたび、引き続き国からの支援を受け、「オーダーメイド医療の実現プログラム（第3期）」が立ち上げられました。この研究の目的は、新たに38疾患を対象に、DNA、生活習慣の情報、カルテの情報などをご提供いただき、いよいよ実現に近づいたオーダーメイド医療をより確実に早めることにあります。

そこで、この研究の対象疾患と診断され、当院で治療をされているすべての年齢の方々を対象に、この研究へのご協力をお願いしたく、この文章では、詳しい内容についてご説明します。

【この研究の対象疾患】

1．肺がん　2．食道がん　3．胃がん　4．大腸・直腸がん 5．肝がん　6．膵がん　7．胆道がん　8．前立腺がん　9．乳がん　10．子宮頸がん　11．子宮体がん　12．卵巣がん 13．造血器腫瘍　14．喘息 15．脳梗塞　16．脳動脈瘤・クモ膜下出血　17．糖尿病　18．高脂血症　19．心筋梗塞　20．安定狭心症　21．不安定狭心症　22．閉塞性動脈硬化症　23．不整脈　24．心不全　25．気管支喘息　26．関節リウマチ 27．アトピー性皮膚炎　28．間質性肺炎・肺線維症　29．COPD 30．てんかん　31．骨粗鬆症　32．肝硬変　33．B型慢性肝炎　34．C型慢性肝炎　35．脳出血　36．認知症　37．うつ病　38．胃がん

【代諾について】

対象疾患のなかには、小児期に発症する疾患も含まれております。未成年の方々からの貴重な試料は、この研究の進展にとって大変役立ちます。また、科学的に偏りのないデータを集めるために、この研究への参加に関してお一人で判断することが難しい成人の方々にも、ご参加をお願いしています。

以上のような場合、代諾の方がご賛同下されば、代諾の方によるご判断でこの研究への参加表明をしていただくことが可能になっています。参加表明できる立場の方は、以下の通りです。

・提供者が未成年者の場合：
1：父母　2：親権者　3：未成年者後見人

・提供者が成人の場合：
1：配偶者　2：成人の子、父母、成人兄弟姉妹
3：成人の孫、祖父母　4：親権者、後見人・保佐人

【署名をすることができない方について】

ご本人が参加の意思決定をされたあと、手がご不自由な理由などのため、署名ができない方については、代諾の方に記名をお願いしています。ご本人自身の意思による参加表明であることを明らかにするため、恐れ入りますが、押印または拇印をお願いいたします。

2．この研究にご協力いただく内容と研究期間

この研究に同意していただいた場合は、以下のご協力をお願いします。

(1)　DNAの解析のために、一度だけ、7mlの採血をさせていただきます。できるだけ採血の負担を減らすように配慮いたします。採血が難しい状態にある患者さんや小さいお子さんの場合には、血液の代わりに唾液などをご提供いただきます。

(2)　食事、運動などの生活習慣、これまでにかかった病気、ご家族の病気などについて、聞き取りをさせていただきます。

いただいた貴重な情報を、より詳細なデータとして、有効に使わせていただくためには、あなたの健康に関する状況を確認させていただくための追跡情報が必要です。そこで、以下の情報をこの研究のためだけに使わせていただきます。この場合、あなたに直接ご連絡を取ることはなく、またご負担をかけることはありません。

(3)　1年に1回、カルテの情報を転記させていただきます。

(4)　あなたがおよそ1年以上受診されない場合に限り、住民基本台帳法に基づく手続きに則り、住民票を交付申請します。その後、人口動態統計データなども参考にしながら、分析をします。その他、現在は予定していない行政情報が必要になった場合には、法令に基づいて、関連する行政情報を利用することがあります。

そのほか、今後の研究の進展状況によっては、あなたの健康に関する事柄について、お問い合わせをさせていただくことがあります。

この研究は、2018年3月31日までの間、予算の使用が認められています。現時点では、その後の計画が決まっていませんが、今後、計画が決まった際には、延長される場合がありますことをご承知おきください。

3．この研究の方法

この研究では、約10万人の方々のDNAと生活習慣やカルテの情報、行政情報などを収集することを目標としています。たくさんの方々のご協力が得られたあと、貴重なDNAとこれらの情報を用いて、くすりの効き方や副作用との関係について、詳しく調べます。ただし、その場合でもあなたのお名前などの個人情報は、研究を行うデータから削除されており、あなたのプライバシーは保護されていますので、どうぞご安心ください。

＜DNAの解析方法＞

抽出したDNAから、遺伝情報全てを細かく読み解く分析（SNP解析を含む全ゲノム解析）を行い、その情報と、生活習慣やカルテの情報、行政情報などと比較しながら、病気の重症度や治療方法などとの関連を調べます。今後、より有効な解析方法が開発された場合には、その方法も使用する予定です。

＜スーパーコンピューターの利用＞

近年、技術革新が進んだことで、1つの遺伝子だけではなく、ヒト一人の持つ全ゲノム（全ての遺伝情報）と病気との関わりについて、大規模な解析機器とスーパーコンピューターを用いて調べることができるようになりました。これによって、これまであまりよくわからなかった遺伝情報と病気の関係についても究明できる可能性が広まっています。DNAの解析は、主に理化学研究所統合生命医科学研究センターが担当します。また、解析されたデータの詳しい統計解析は、理化学研究所統合生命医科学研究センターや東京大学医科学研究所のスーパーコンピューターが担当します。さらに、より効率的に研究を進めるため、DNAの解析やデータの統計解析を、外部の解析機関やスーパーコンピューターを利用して行うことがあります。

＜共同研究体制での実施＞

ゲノム解析を伴う研究では、得られたデータを様々な研究者や企業と広く共有して、さらに研究を発展させることによって、より早く研究成果が得られることが期待されています。そこで、この研究では、バイオバンク・ジャパンを基点として、国内外の様々な研究機関や企業と協力体制を組みながら研究を進めることになっています。共同研究を行う研究機関や企業は、公募や申し込みによって決定していきます。具体的な名称は、今後、ホームページやニュースレターを通じて、明らかにしてまいります。

＜データベースへの登録＞

ゲノム解析を伴う研究では、国内外に様々な学術研究用のデータベースが設けられており、そこにデータを登録することによって、様々な研究者や企業に利用されるような仕組みが設けられています。そこで、この研究では、様々なデータを、厳重なセキュリティで管理された学術研究データベースに登録します。現在、登録を予定しているのは、「科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンター」がつくっているデータベースなどです。こうしたデータベースを介して、日本の医学研究全体が推進され、新規技術の開発が進むとともに、今まで不可能であった疾患の解明や治療法・予防法の確立に貢献することが期待されて

います。

4. この研究からあなたに直接もたらされる利益はありません

これまで述べましたように、できるだけ早く研究成果が得られるように、この研究の実施体制には様々な工夫をしておりますが、それでも、複雑な解析結果を正しく解析できるようになるためには、さらなる技術の進歩や検証作業が必要で、長い時間がかかることが予想されます。そのため、あなた自身の健康や治療にとって有益な情報をもたらすような成果が出る可能性は低いと考えられます。

しかし、この研究の成果は、今後の医学の発展に寄与し、その結果として、将来あなたと同じ病気にかかった方の診断や予防、治療などがより効果的に行われることが強く期待されています。そのため、この研究への参加は、あなたご自身の利益になるものではなく、将来の医療のためになるものとご理解ください。

5. この研究に参加されない場合でも不利益を受けません

あなたがこの研究に参加するかどうかは、あなたご自身の自由な意思でお決めください。ご協力いただけない場合でも、今後の治療において一切不利益を受けることはありません。その後の治療においても、これまで通り、担当医師が最善を尽くします。

6. この研究に同意された後でも、同意撤回が可能です

あなたがこの研究にいったん同意された後でも、協力を取りやめたいときには、どうぞお申し出ください。同意撤回のお申し出をなさっても、一切、不利益を生じることはありません。その後の治療についても、これまで通り、担当医師が最善を尽くします。

同意撤回のお申し出をされる場合、希望される内容を次の 3 つの方法からお選びください。

A．ご提供いただいた DNA を廃棄します。また、今後は、あなたの臨床情報を一切収集しません。ただし、これまでに収集されたデータ（臨床情報など）は引き続き利用させていただきます。また、国や市町村が保有しているあなたに関する情報は、法令に則って交付申請を適切に実施させていただきます。

B．ご提供いただいた DNA を廃棄します。また、あなたを識別する情報をすみやかに削除します。そのため、今後、あなたの臨床情報や行政情報を一切収集しません。ただし、これまでに収集されたデータ（臨床情報など）は、あなたを識別する情報を削除したうえで利用させていただきます。残されたデータから、あなたに関することが明らかになることはありませんので、ご安心ください。

C．ご提供いただいた DNA を廃棄します。また、これまでに収集されたデータ（臨床情報など）やあなたを識別する情報をすみやかに削除します。そのため、今後、あなたの臨床情報や行政情報を一切収集しません。ただし、データ解析が開始された後は、試料は連結不可能な状態にしているため、データの破棄が不可能です。

ただし、いずれの方法においても、お申し出をいただいた段階で、既に外部機関に DNA が提供されている場合には、連結不可能 ID 番号化となっているため、あなたの DNA を探して廃棄することができません。また、データ解析が進んでいる場合には、取り除くことができない場合もありますことをご了承ください。

お申し出の際には、「同意撤回通知書」を当院の担当者にご提出ください。「同意撤回通知書」を紛失された場合にも、お渡しすることができますので、ご連絡ください。「同意撤回通知書」のご提出がない場合には、手続きを進めることができませんので、ご了承ください。

7. あなたの人権は守られます

この研究は、国の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」など（文部科学省・厚生労働省・経済産業省）に基づき、理化学研究所、東京大学医科学研究所および各医療機関の倫理審査委員会で審査を受け、科学的に妥当であり、あなたの人権への配慮がなされている適正な研究計画であることが確認され、承認を受けたものです。ご希望がありましたら、詳しい研究計画書をご覧いただけます。

8. プライバシー（個人情報）は厳重に保護されます

この研究は、「2．この研究にご協力いただく内容と研究期間」や「3．この研究の方法」でご説明したように、できるだけ多くの研究機関や企業が幅広く研究することで、効率よく研究を進める予定です。そのため、外部の研究機関や企業にあなたの DNA やデータの一部を提供することがあります。

しかし、あなたの名前や個人を特定できないように二重に ID 番号化し、個人情報が決して漏れることのないように、最先端の技術を使って厳重に保護したうえで提供いたします。

この研究から得られた成果は、医学雑誌などに発表されることがありますが、この場合もあなたのプライバシーは守られ、あなたの個人情報が外部に漏れることが一切ありません。

9. いただいた DNA や情報の活用や管理について

いただいた血液は、それがあなたのものかわからないように個人情報を複雑な記号に置き換えたうえで、当院から検査会社に送り、DNA を抽出いたします。その DNA は、バイオバンク・ジャパンで永続的に保管され、研究に使用されます。

また、生活習慣やカルテの情報、行政情報は、それらが誰のものかわからないようにするため、個人情報などを複雑な記号に置き換えた後、東京大学医科学研究所のバイオバンク・ジャパン（東京都港区）で永続的に保管させていただき、研究に使用させていただきます。

個別化医療の実現を加速するため、一部の集計データを研究者向けに公開することがあります。また、貴重な DNA やデータを、より多くの研究者や企業が活用できるようにするため、国内の研究者や企業に対して、DNA の配布や、データの提供・共有を行います。ただし、DNA 配布やデータ提供・共有にあたっては、科学的・倫理的に妥当な使用計画を持ち、バイオバンク・ジャパンが求めるセキュリティ基準を備えていることが確認された機関に限りますので、どうぞご安心ください。

なお、バイオバンク・ジャパンは、現在、東京都港区内にありますが、予算が変更された場合や事業内容が変更になった場合などには、移転したり、他のバイオバンクと統合されたりする可能性がありますことをご了承ください。

10. 遺伝情報は、個別にお教えすることはありません

この研究で得られた遺伝情報は、原則としてあなたにお教えすることはありません。複雑な解析結果を正しく解析できるようになるためには、さらなる技術の進歩や検証作業が必要であり、とても長い時間がかかることが予想されるためです。

とても可能性は低いと考えられますが、万が一、画期的な研究の進展があり、偶然にも、あなた自身の健康管理や治療にとって有益になる可能性がある情報が得られた場合には、研究代表者が専門家、あなたの主治医との間で、その結果の正確さや妥当性、健康管理や治療にとっての意義などを慎重に協議します。そして、あなたにお伝えする意義があると判断した場合には、主治医を通じてあなたにご連絡をし、ご意向を確認します。

11. 費用の負担について

この研究に必要な諸費用は、あなたが負担することはありません。

当院での診療（検査、くすりなど）にかかる費用や通院のための交通費は、これまで通り、あなたのご負担となります。

また、あなたに謝金などをお支払いすることはありません。

12. 研究資金と利益相反

この研究は、国（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）による財政的支援を受けて実施されますが、今後、政策が変更された場合には、異なる財源を用いる場合があります。

この研究に携わる全研究者は、これらの財源を適正に使った研究を行い、この研究の公正さに影響を及ぼすような利害関係がないことを、理化学研究所、東京大学医科学研究所、各医療機関などの審査において確認しています。

13. 知的財産について

この研究の結果から特許権、またはそれに基づいた知的財産が生じる可能性がありますが、あなた個人がこの知的財産権を持つことはできないことをご承知おきください。

14. わからないことがあったときの対応と連絡先

この研究について、不安に思われることや、ご相談されたいことがありましたら、いつでもお申し出下さい。また、遺伝に関するご相談などの専門的なご質問などについては、当院以外の詳しい専門家をご紹介することもあります。

① 事業名
国立研究開発法人日本医療研究開発機構委託事業
「オーダーメイド医療の実現プログラム」
研究開発課題名
「バイオバンクの構築と臨床情報データベース化」
研究開発代表者
国立大学法人東京大学医科学研究所
教授　村上 善則

② このプログラムに関する問い合わせ先
〒108-8639
東京都港区白金台 4-6-1
東京大学医科学研究所
バイオバンク・ジャパン　事務局
電話番号　03-5449-5122

第2コホート 同意書・同意撤回書

同意書［病院保管用］

＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿（施設名）　病院長・院長殿

私は、**「バイオバンク・ジャパン」**への協力について、説明書に基づき、担当者より、口頭で以下の説明を受け、その内容を十分理解しました。私の自由意思により、この研究に参加することに同意します。

■説明を受けて理解した項目

- □1. この研究の目的とあなたにご協力をお願いする理由
- □2. ご協力いただく内容（1回の採血・聞き取り調査・カルテ情報の転記・DNAの厳重な保管と研究者への配布・1年以上来院がない場合に限り追跡調査を実施）と研究期間
- □3. この研究の方法
- □4. この研究における直接的利益はないこと
- □5. 参加しない場合でも不利益を受けないこと
- □6. 同意の撤回は自由であること
- □7. あなたの人権が守られること
- □8. プライバシー（個人情報）の保護
- □9. いただいたDNAや情報の活用や管理体制
- □10. 遺伝情報は原則としてお教えしないこと
- □11. 費用の負担について
- □12. 研究資金と利益相反について
- □13. 知的財産の取り扱い
- □14. わからないことがあったときの対応と連絡

ご本人の署名	同意された日 平成　　年　　月　　日
代諾者の署名	代諾者の場合、ご本人との関係

私は、**「バイオバンク・ジャパン」**へのご協力について、説明文書を提示して口頭で上記の説明を十分に行い、研究参加に同意をいただきました。

説明者	説明日 平成　　年　　月　　日
※備考欄	

同意撤回通知書［ご本人用］

＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿（施設名）　病院長・院長殿

私は、**「バイオバンク・ジャパン」**への協力に関する同意を撤回します。

■該当されるいずれかを選び、○印をつけてください。

A. [　　] 私が提供したDNAを廃棄してください。また、今後、私の臨床情報を一切収集しないでください。ただし、これまでに収集されたデータ（臨床情報等）が利用されることや、私の行政情報の交付申請が法令に則って適切に行われることを理解しています。

B. [　　] 私が提供したDNAを廃棄してください。また、私を識別する情報をすみやかに削除するとともに、今後、私の臨床情報や行政情報を一切収集しないでください。ただし、これまでに収集されたデータ（臨床情報等）は、私を識別する情報を削除したうえで、利用されることを理解しています。

C. [　　] 私が提供したDNAを廃棄してください。また、私を識別する情報、これまでに収集されたデータ（臨床情報等）を全てすみやかに削除してください。今後、私の臨床情報や行政情報を一切収集しないでください。

＊ただし、いずれの方法においても、お申し出をいただいた段階で、既に外部機関にDNAが提供されている場合には、あなたのDNAを探して廃棄することができません。

ご本人の署名	申出日 平成　　年　　月　　日
代諾者の署名	代諾者の場合、ご本人との関係

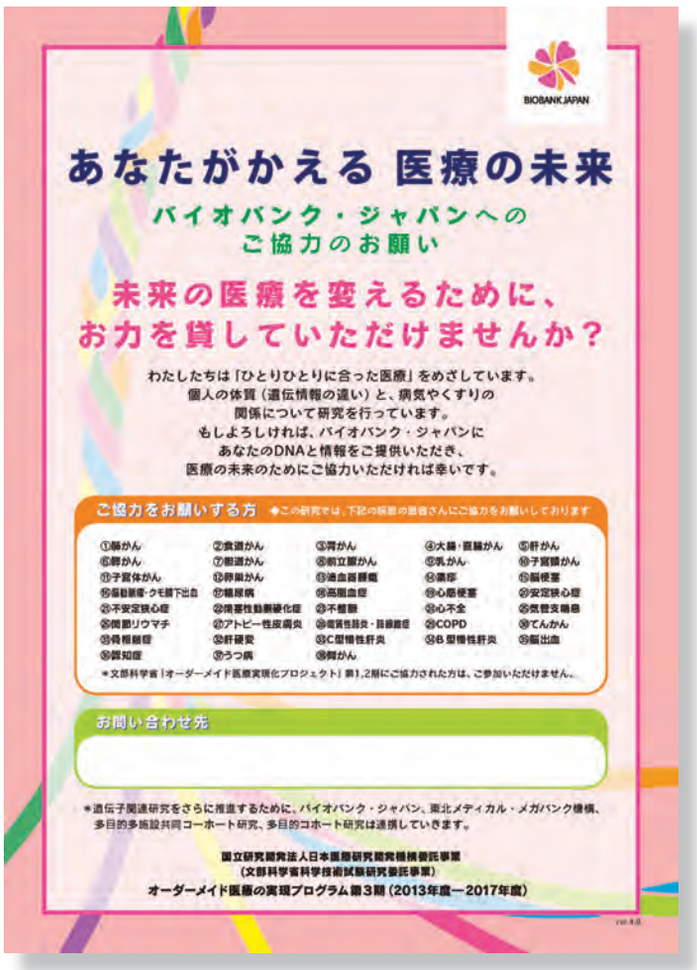
同意撤回通知受領書

「バイオバンク・ジャパンへのご協力の同意」撤回通知書を、確かに拝受いたしました。上記で選択された試料等の廃棄について、責任をもってバイオバンク・ジャパンに通知いたします。

施設名	氏名
同意撤回通知書受領日 平成　　年　　月　　日	

第１コホートに向けたポスター

第 2 コホートの参加者募集用ポスター・フライヤー



BIOBANK JAPAN

あなたがかえる 医療の未来

バイオバンク・ジャパンへの
ご協力のお願い

未来の医療を変えるために、お力を貸していただけませんか？

わたしたちは「ひとりひとりに合った医療」をめざしています。
個人の体質（遺伝情報の違い）と、病気やくすりの
関係について研究を行っています。
もしよろしければ、バイオバンク・ジャパンに
あなたのDNAと情報をご提供いただき、
医療の未来のためにご協力いただければ幸いです。

ご協力をお願いする方 ◆この研究では、下記の疾患の患者さんにご協力をお願いしております

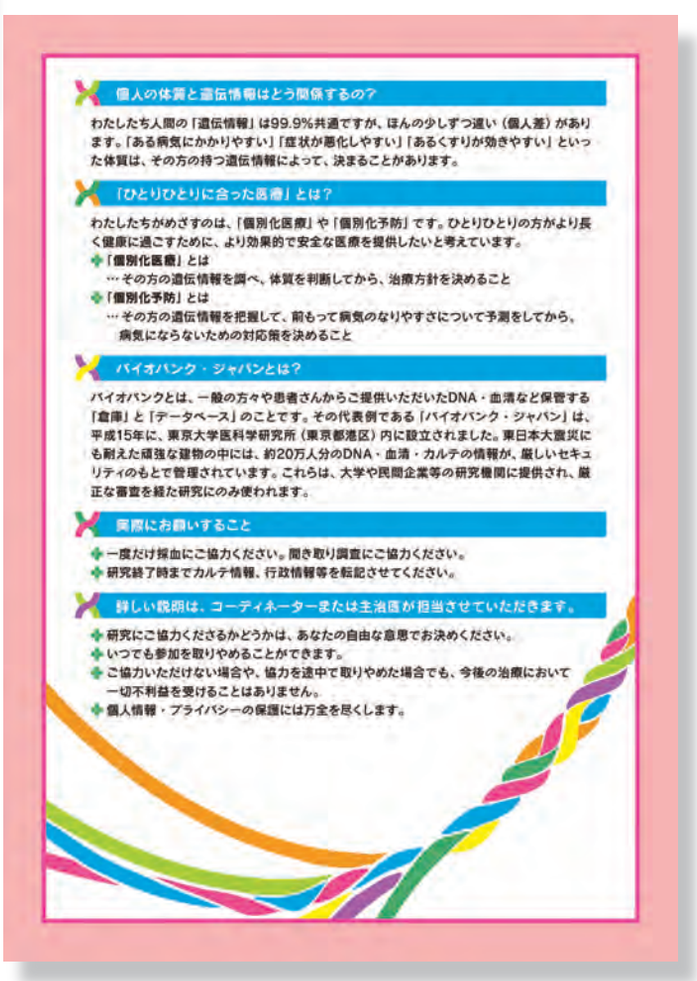
①脳がん	②食道がん	③胃がん	④大腸・直腸がん	⑤肝がん
⑥膵がん	⑦胆道がん	⑧前立腺がん	⑨乳がん	⑩子宮頸がん
⑪子宮体がん	⑫卵巣がん	⑬造血器腫瘍	⑭薬疹	⑮脳梗塞
⑯虚血性心・クモ膜下出血	⑰糖尿病	⑱高脂血症	⑲心筋梗塞	⑳安定狭心症
㉑不安定狭心症	㉒閉塞性動脈硬化症	㉓不整脈	㉔心不全	㉕気管支喘息
㉖関節リウマチ	㉗アトピー性皮膚炎	㉘慢性肝炎・肝硬変症	㉙COPD	㉚てんかん
㉛骨粗鬆症	㉜肝硬変	㉝C型慢性肝炎	㉞B型慢性肝炎	㉟脳出血
㊱認知症	㊲うつ病	㊳胃がん		

＊文部科学省「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」第1,2期にご協力された方は、ご参加いただけません。

お問い合わせ先

＊遺伝子関連研究をさらに推進するために、バイオバンク・ジャパン、東北メディカル・メガバンク機構、多目的多施設共同コーホート研究、多目的コホート研究は連携していきます。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構委託事業
（文部科学省科学技術試験研究委託事業）
オーダーメイド医療の実現プログラム第3期（2013年度ー2017年度）



個人の体質と遺伝情報はどう関係するの？

わたしたち人間の「遺伝情報」は99.9%共通ですが、ほんの少しずつ違い（個人差）があります。「ある病気にかかりやすい」「症状が悪化しやすい」「あるくすりが効きやすい」といった体質は、その方の持つ遺伝情報によって、決まることがあります。

「ひとりひとりに合った医療」とは？

わたしたちがめざすのは、「個別化医療」や「個別化予防」です。ひとりひとりの方がより長く健康に過ごすために、より効果的で安全な医療を提供したいと考えています。

- 「個別化医療」とは
  …その方の遺伝情報を調べ、体質を判断してから、治療方針を決めること
- 「個別化予防」とは
  …その方の遺伝情報を把握して、前もって病気のなりやすさについて予測をしてから、病気にならないための対応策を決めること

バイオバンク・ジャパンとは？

バイオバンクとは、一般の方々や患者さんからご提供いただいたDNA・血清など保管する「倉庫」と「データベース」のことです。その代表例である「バイオバンク・ジャパン」は、平成15年に、東京大学医科学研究所（東京都港区）内に設立されました。東日本大震災にも耐えた頑強な建物の中には、約20万人分のDNA・血清・カルテの情報が、厳しいセキュリティのもとで管理されています。これらは、大学や民間企業等の研究機関に提供され、厳正な審査を経た研究にのみ使われます。

実際にお願いすること

- 一度だけ採血にご協力ください。聞き取り調査にご協力ください。
- 研究終了時までカルテ情報、行政情報等を転記させてください。

詳しい説明は、コーディネーターまたは主治医が担当させていただきます。

- 研究にご協力くださるかどうかは、あなたの自由な意思でお決めください。
- いつでも参加を取りやめることができます。
- ご協力いただけない場合や、協力を途中で取りやめた場合でも、今後の治療において一切不利益を受けることはありません。
- 個人情報・プライバシーの保護には万全を尽くします。

第 2 コホートの子ども向け説明補助資料

さんへ

BIOBANK JAPAN

けんきゅうに ごきょうりょくを おねがいします

これからあなたに「いでんし の けんきゅう」についてお話しします。お話をよく聞いて、けんきゅうにきょうりょくしてもよいかどうか、考えてください。「今きょうりょくしない」ときめても、だいじょうぶです。わからないことがあったら、おいしゃさん、びょういんの人やおうちの人に、聞いてください。

1.「いでんし」ってなあに？

「いでんし」は、みんなの体の中に入っています。体の「つくりかた」が書いてあるお手紙のようなものです。目やはなの形、せの高さ、かみの毛の色などは、「いでんし」がきめています。「いでんし」は、みんながお父さんとお母さんからもらったものです。

2014.4.18 ver.1.0

2. どうして「いでんし」のけんきゅうをするの？

どんなびょうきになりやすいかも、「いでんし」がきめていることがあります。「いでんし」をしらべることで、あなたのびょうきをくわしくしらべることができます。びょうきをなおしたり、びょうきにならないほうほうを考えます。

3. あなたにおねがいしたいこと

ちゅうしゃきで、ちをとります。少しのあいだ、がまんしてね。

4. こんなことがあるかもしれません

- ちをとるときに気もちがわるくなる。
- ちをとるときにだるくなる。

気もちがわるくなったり、だるくなったりしたら、すぐにおいしゃさん、びょういんの人やおうちの人に言ってください。

5. もしも、しんぱいなことや わからないことがあったら…

いつでもどんなことでも、おいしゃさん、びょういんの人やおうちの人に聞いてください。

先生より

第２コホート向け説明資料（簡易版）

BIOBANK JAPAN

バイオバンク・ジャパンへのご協力のお願い

1 この研究の目的は、ひとりひとりの体質に合った治療や予防法を見つけることです。
対象疾患の患者さんにご協力をお願いしています。

2 実際にお願いしたいことは次の通りです。

① 一度だけ、採血をお願いします。

② これまでの病気などをおたずねします。

③ カルテの情報を拝見します。

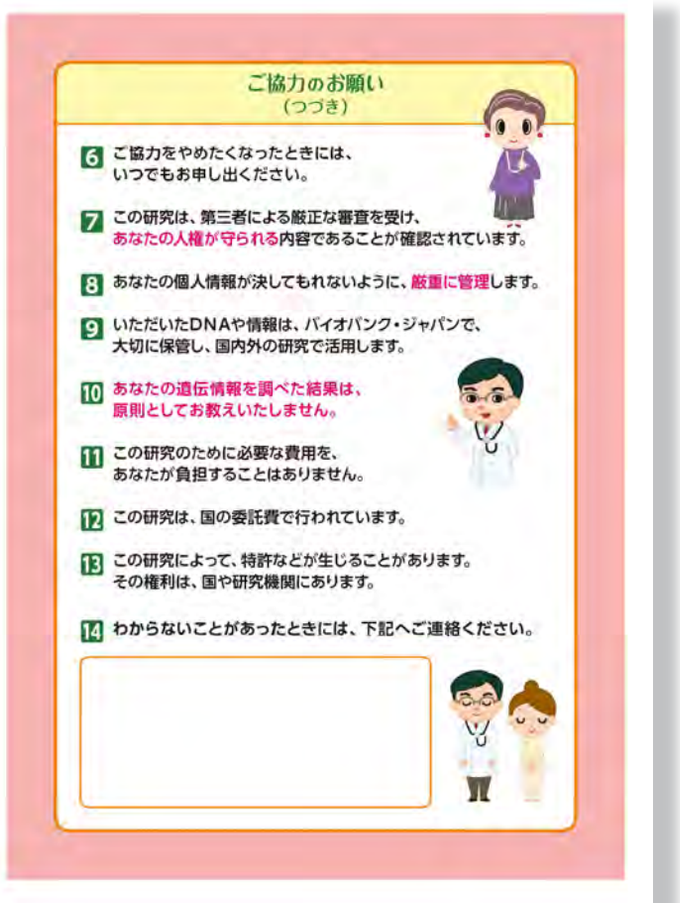
※1年以上来院していないとき、住民票を拝見します。

3 いただいた血液からＤＮＡを取り出して、カルテの情報などと組み合わせて、体質と病気のかかわりを詳しく調べます。

4 ご協力いただいても、すぐにあなたの治療に役立つことはありません。

5 ご協力いただけなくても、今まで通り医師が最善の治療をいたします。

ver.2.0



ご協力のお願い（つづき）

6 ご協力をやめたくなったときには、いつでもお申し出ください。

7 この研究は、第三者による厳正な審査を受け、あなたの人権が守られる内容であることが確認されています。

8 あなたの個人情報が決してもれないように、厳重に管理します。

9 いただいたＤＮＡや情報は、バイオバンク・ジャパンで、大切に保管し、国内外の研究で活用します。

10 あなたの遺伝情報を調べた結果は、原則としてお教えいたしません。

11 この研究のために必要な費用を、あなたが負担することはありません。

12 この研究は、国の委託費で行われています。

13 この研究によって、特許などが生じることがあります。その権利は、国や研究機関にあります。

14 わからないことがあったときには、下記へご連絡ください。

IC 実習・MC 講習会の様子

資　料

BBJ の活動や成果をお伝えするために
作成した広報資料などをご紹介します

バイオバンク通信 1-4 号

バイオバンク通信 第1号

～研究に協力して下さった皆様へ～

インタビュー

ここまで進んだ、バイオバンク

～中村祐輔プロジェクトリーダーは語る

平成15年度に文部科学省主導で始まった「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」。その重要な柱として「バイオバンク・ジャパン」が整備されてきました。全国の患者さんのご協力を得て、現在までに約26万症例の試料が集められています。

中村祐輔プロジェクトリーダー（東京大学医科学研究所教授）に現在の状況を聞きました。

――このプロジェクトについて、今、どんなことを感じになっていますか。

研究が進んで、遺伝子の異常を見つけ、そこから薬を開発するプロセスも、非常に短縮されました。原因が特定されてから薬ができるまで、昔は30年くらいかかっていたのが、最近では、うまくいけば7年か8年でつくることが可能になってきたのです。ひょっとすると明日新しい薬ができるかもしれない、一週間後にできるかもしれない、そういう段階になってきていると思います。

効き目が強く、副作用の少ない薬は、やはり適切な薬の標的分子を見つけることから始まります。ですから欧米の企業も、どの分子が鍵として通っているのか、必死で探し回っているのです。バイオバンクをうまく活用して研究していけば、様々な病気の原因がわかって、より使い勝手のいい薬ができて、副作用を減らすことにつながると思います。

また、バイオバンクに集められた試料は、日本の財産であると同時に、世界の財産です。このプロジェクトを通じて、世界の医療あるいはヘルスケア対策の改善に貢献できればと思います。そのためには、もっと研究を継続する必要があります。

――協力して下さった患者さんへのメッセージをお願いします。

おそらく患者さんたちの間には、「成果はどうなっているのか」という声があると思います。ようやく2年前から、いただいた試料を使った研究が始まり、特に薬の副作用に関してはかなりデータが蓄積されてきました。また、遺伝疾患の診断機器が開発できました。つまり、薬の副作用を別頁するような使い方ができる段階の、一歩手前まで来ています。研究者たちはみんな必死でがんばっています。確かに、時間がかかりますが、継続することで、本当に患者さんの役にたつものだくさん出てくると思うので、もう少しの間成果を待っていていただけたらと思います。

――バイオバンクの試料を集めるとで、メディカルコーディネーター（MC）の存在が大きかったと聞いていますが。

今までの遺伝子研究は、お医者さんが説明して同意をいただく形で進められてきました。しかし、お医者さんがむしそうにしていれば、ゆかなか話もゆっくり聞けないし、質問もしにくいです。「なぜ自分の試料がいるのか」といった点が、十分に理解されないまま、研究が進んでさたわけです。ですから、説明を受けた専門のMCさんが丁寧に説明して、患者さんが気軽に質問ができるような環境作りが、非常に重要であると考えました。このプロジェクトは、MCさんたちがいなかったら、絶対に成り立たなかったと思います。MCさんたちは、患者さんへどのように伝えるとわかりやすくなるのか、現場でも自主的に工夫を積み重ねてくれたと聞いています。本当に感謝しています。

日本では、臨床研究などがなかなか進まないと言われていますが、患者さんの協力は医学の進歩にとって不可欠です。患者さんが気軽に協力できるような立場の人を、今後もっと増やす必要があると思います。このプロジェクトで、そのモデルシステムを作ったということは、とても大きいと思います。そしてこのシステムをずっと継続して残していくことが、日本の医療の発展のためにも大事ではないでしょうか。

――今年度で、このプロジェクトの予算に関しては、いったん区切りがつくことになりますね。今後はどのように研究が引き継がれていくのでしょうか。

今段階から行った試料、そしてそこから得られたデータは、これからの研究や医療にとって、非常に大事なものです。ですから、これを有効活用する方向で、研究が続けられます。また、引き続き、患者さんの診療情報を集めて行くことが重要です。たとえば、薬の副作用の情報や、あるいは合併症を併発した情報などが加われば、その合併症の予防にもつながりますから、患者さんの情報を、長期間フォローアップしていくことが重要であると考えます。今後とも、ぜひみなさまにご協力をいただきたいと思っています。バイオバンクの機構組織の引継ぎなど、詳しいことが決定しましたら、改めてみなさんにお知らせします。

――ところで、先生はご多忙な研究の合間に、どんな趣味をしておられますか。

――特に何もしていませんよ（笑）。やはり研究そのものが楽しいのです。主に、がんの研究ですね。今または、患者さんを助けるような形で「もうすぐ新しい薬ができるかもしれない」と言ってたわけですが、今は実感として、本当に明日できるんじゃないか、自分たちもそれに貢献できるのではないか、という気持ちを強く抱いています。

患者さんにご提供いただいた試料の数

循環器の病気	63,747
高血圧症	37,142
がん	36,724
糖尿病	35,895
目の病気	
脳・神経の病気	20,591
呼吸器の病気	19,745
肝臓の病気	11,525
女性の病気	8,755
腎臓・尿路の病気	7,209
骨粗しょう症	6,696
筋肉病	5,751
その他の病気	5,343
	15,512

0　10,000　20,000　30,000　40,000　50,000　60,000

「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」はここまで進みました！

（平成15～19年度の5ヶ年計画）

1. バイオバンク・ジャパンの整備
全国18万人のカルテから、血液、DNA、病気の診療情報（26万症例）のご提供をいただいています！
2. 全ゲノムSNP解析に基づく疾患関連遺伝子の解明
バイオバンクの試料を用いて、疾患ごとに解析を進めているところです
3. 薬理ゲノム学に基づく薬剤応答関連遺伝子の解明
薬の副作用に関するデータ解析を進め、遺伝子型の診断機器を開発しました（詳しくは裏面をご覧下さい）
4. 国際HapMapプロジェクトへの貢献
ヒトの病気や薬に対する反応性に関わる遺伝子を発見するための基盤として、国際共同研究プロジェクト（カナダ、中国、ナイジェリア、英国、米国）に参加し、約4分の1のデータ解析を担当しました（第1期は2005年に終了）

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信 第2号

～研究に協力してくださった皆様へ感謝をこめて～

インタビュー

多くの患者さんを助けることのできるゲノム解析

バイオバンクに関わる研究者に聞く―田中敏博さん

理化学研究所遺伝子多型研究センター・心筋梗塞関連遺伝子研究チームリーダーの田中敏博さんに、循環器疾患に対する遺伝情報を用いた研究の状況について聞きました。バイオバンクに集められたDNAの解析は理化学研究所が担当していますが、疾患について詳しい専門医のいる外部機関と協力して研究が進められています。田中さんは、バイオバンクにおける循環器疾患研究の窓口となっています。

――なぜ心筋梗塞の研究をしていらっしゃるのですか？

もともと循環器の医者をやっていたからです。93年に、研修医を終えて大学病院へ戻ってきたころ、上司から「中村祐輔先生のところで不整脈のゲノム研究をしてみたらどうか」と言われました。その当時はゲノムに対する知識はほぼなかったのですが、仮説不要のゲノム研究が前に合ったんでしょうか、中村研についてしまいました。

――心筋梗塞とはどういう病気ですか？

心臓は全身に血液を送るポンプの役割をしています。心臓に栄養を送る血管を「冠動脈」と呼びますが、これが何らかの原因で詰まると、心臓の組織に栄養が行かないので、組織が死んでしまいます。これが心筋梗塞です。血管がネットワーク状にはりめぐらされている他の臓器と異なり、心臓や脳は、栄養を送る血管が一箇所でも詰まってしまうと、そこから先の組織が死んでしまいます。血管の本幅が詰まれば、死んでしまう心臓の組織は少なくてすみますが、管元が詰まると大きな範囲が丸死にいたり、心臓が正しく動かなくなってしまいます。心筋梗塞は、生命に危険をもたらす病気のひとつといえます。

心筋梗塞は、生活習慣病だと言われていますが、生活習慣のみでなく、遺伝的な要因もあるということがわかっています。つまり、家族に心筋梗塞の患者がいる場合に、心筋梗塞になるリスクが高まるということです。そこで、遺伝的な背景をさぐるために、研究を始めました。

――これまでどのように研究をされてきたのですか？

まず、患者さんの試料ができるだけたくさん必要になります。環境要因の影響をできるだけ除きたいからです。マウスならば、同じ環境で生活する個体を集めることができますが、人間では無理ですよね。試料をたくさん集めて解析することで、環境の影響を少なくすることができます。

提供された試料を解析して、遺伝暗号の違いを比較します。心筋梗塞になった人と、なっていない人を集めてきて、SNP（遺伝暗号1文字の違い）をできるだけたくさん調べるのです。SNPというのは、たとえば「GかAか」というように、2種類の文字のいずれか、という場合がほとんどなので、患者さんがどちらの文字を持っているのかを調べるわけです。遺伝暗号が書かれたDNAは、父親と母親から一本ずつもらっているので、ひとつのSNPの解析結果は、3パターンのいずれかになります（上記の例ならば、GとGを持つか、GとAを持つか、AとAを持つか）。これを、10万ヶ所のSNPについて調べました。まず、94人分解析しました。94×10万箇所、ということですね。

そして、心筋梗塞ではない人たちについても同じように調べました。解析結果のパターンの分布の違いに差があるかどうか、患者さんのデータと比較したわけです。

――研究の結果、どのようなことがわかってきたのですか？

今までに、当チームでは15つのSNPが心筋梗塞に関わるということがわかりました。そのうち3つは「炎症」に関わるということがわかったのです。心筋梗塞と炎症って、ちょっとつながりにくいですよね。それが発現だったのです。そして遺伝暗号の違いが、炎症の度合いに関わってくるということも、私たちは実験で明らかにしました。

ただし、実際に心筋梗塞が起こる原因は他にもあるはずなので、炎症の度合いと、心筋梗塞の症状の重度度を1対1でつなげることは、なかなか難しいですね。たくさんの複雑な遺伝的な要因に、これまたたくさんの複雑な環境的な要因が重なって……というふうに、心筋梗塞への階段をひとつひとつ上がっていくイメージでしょうか。ちょっとこわいですかね。

――薬や予防的な対策など、臨床への応用はいつごろでしょうか？

今までやってきたのは、患者さんと、そうでない人を比べるという研究でした。統計的には差があると言ってもよいのですが、これだけではまだ科学的に明白とは言えません。ある遺伝的な要因を持っていたら必ず病気になる、持っていなくても病気になる、という人がいるのです。

そこで、別の集団の試料について同じように解析をしたり、異なる解析手法で研究を行なう必要があります。たとえば、ある地域の住民の方全員の試料をいただいて、経過観察をして比較する手法などです。バイオバンクにいただいた試料をそのような検証に使わせていただくこともあります。それでも同じ結果だという確証を得て、はじめて臨床の現場に持っていくことができるのです。臨床への応用までどれくらいかかるかはわかりませんが、準備的には数年でできればと思っています。

――患者さんの顔を見なくても、研究の意欲は変わりませんか？

目の前に患者さんがいるときは、もちろん、その一人の患者さんを中心に考えます。研究をしているときは、将来、多数の患者さんを一度に助けたい、というイメージですね。実は、週に一度、家庭医的なレベルですが、診療を行っています。研究をやりながらも、患者さんのことは忘れたくない。単なる趣味の研究はしたくない、と思っています。

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信 第3号

～研究に協力して下さった皆様へ～

オーダーメイド医療実現化プロジェクトはあたらしいステージへ

中村祐輔プロジェクトリーダーからごあいさつ

これまで5年間にわたってご協力をいただいてきた「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」は、さらに5年間、文部科学省からの支援をいただき、継続することが決まりました。

本プロジェクト開始以降、約20万人の方々のご協力をいただき、約29万症例分のDNA、血清、診療記録（カルテ）からの情報によって成り立つ「バイオバンク・ジャパン」が完成しつつあります。この巨大なバイオバンクのおかげで、日本や世界の研究者と協力し合って、研究を推進できる体制が整いました。

また、これらの試料や情報を集積しながら、多数の疾患に関連した遺伝情報の違いを読み解き、それらをデータベースにする作業も進めてまいりました。その作業は、解析に使用する機器の進歩にも後押しされ、当初の予定よりも早く進んでいます。

もっとも大切なお約束である、皆様の個人情報の保護には万全を尽くしてきました。これまで事故なく進んでまいりましたので、どうぞご安心下さい。

今後とも、遺伝的な要因、環境要因の両方から、病気の解明を進めてまいります。皆様からお預かりした DNA、血清、診療記録（カルテ）に関する情報などは、大切に使わせていただきますので、どうぞよろしくお願いいたします。

本プロジェクトへのご協力を辞退なさりたい場合には、「同意撤回」の手続きをなさることによって、お預かりしている試料やデータを廃棄をさせていただき、今後は協力依頼のお声かけをしないように致します。

ご相談の方は、病院のメディカル・コーディネーター、主治医、看護師などにお申し出ください。

ご協力いただいている皆様からよくいただくご質問にお答えします。

Q. 今後、いつまで続くのですか？

A. 文部科学省からの支援は今後5年間続きます。ただし、研究の成果を得るためには、さらに長い時間がかかりますので、研究そのものは5年以上継続されます。

Q. なぜ成果が出るまで時間がかかるのですか？

A. 生活習慣病やがんなどの病気の原因となっている遺伝的要因はたくさんあり、しかも、色々な生活習慣や環境の違いが微妙に影響しあっているため、研究は非常に複雑だからです。また、数千人、時には数万人の情報を調べないと、確定的なことがいえないからです。このプロジェクトは5年前にスタートしましたが、最初の2年間は遺伝子の違いをもとにしたデータベースをつくることに集中していました。このデータベースは、研究を進めるための大切な基盤です。本格的な研究は、2年半くらい前から始めました。平成20年度以降は、多くの成果が発表できますので、期待していて下さい。

Q. なぜ私個人の研究結果を教えてもらえないのですか？

A. 研究成果は、非常に確定的なものから、単に可能性を示していると言ってもいいものまで多種多様です。したがって、結果が不確実なままでお伝えすると、大きな混乱を生じる原因となります。また、遺伝子の情報は、その方だけでなく、血のつながった方にも関係する情報ですので、取り扱いを誤ると大きな問題になりかねません。こうした理由から、この研究プロジェクトが発足した当時、ご協力の意思を示してくださった患者さんには、「個人の解析結果については お伝えしない」というご説明をしたうえで、お約束を交わしております。この研究の内容を説明している当時のパンフレット（冊子）にも記載されています。

Q. なぜ毎年血清を取る必要があるのでしょうか？

A. 病気の進行にしたがって、あるいは、病気がない状態から新たに病気が出現する段階で、血液に含まれている成分が変わります。そのため、一年前の血清と、今の血清は、その成分が変わっています。時間の経過や病気の進行とともに少しずつ変化するような成分を見つけることができれば、その成分は病気の発症や重症化の兆候を知るための大切な信号となり、将来はその予防法につながります。21世紀の医療は、病気を治療する（メディカルケア）だけでなく、健康を守ること（ヘルスケア）が重要な時代です。血清はヘルスケアのための重要な研究にも生かされているということをご理解下さい。

Q. もうDNAは使わないのですか？

A. DNAを使った研究は今後も続けます。しかし、DNAは血清と違って、変化しませんし、今後の研究には十分なDNA量を提供していただきましたので、新たにDNAを提供いただくことはございません。

Q. 去年は声をかけられなかったのに、今年は声をかけられました。なぜでしょうか？

A. 本来は、一年に一度お願いすることになっていますが、様々な理由で、ご協力いただく機会を逃してしまったのかもしれません。上に述べましたように、血清は非常に重要な試料ですので、改めてご協力いただければ幸いです。

Q. 研究の進み具合を知りたいのですが。

A. 今後は、ホームページや講演会、そして、このバイオバンク通信を通じて、皆様にお伝え致します。多数の研究成果が出てくると思います。どうぞご期待下さい。

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信 第4号

～研究に協力して下さった皆様へ～

インタビュー

「患者さんの現実からはじまる研究です」

バイオバンクに関わる研究者に聞く――池川志郎さん

理化学研究所ゲノム医科学研究センター骨関節疾患研究チームのチームリーダー、池川志郎さんに、研究をはじめられた経緯と研究の状況について聞きました。

池川さんの研究室では、どんな研究をなさっているんですか？

骨と関節に関する様々な病気と遺伝子との関係を研究しています。骨と関節の病気は世界的に見ても重要です。理由はまず、患者さんの数がとても多いことと、それから、年齢とともに患者数が増加する病気が多く、社会の高齢化に伴って患者数が増えていることです。現在、世界保健機構（WHO）は、骨と関節の10年というキャンペーンを行っています。

池川さんのバイオバンクでの研究対象は骨粗しょう症だ。骨粗しょう症とは、簡単に言うと骨の量が減る病気である。日本だけでも約1,000万人の患者さんがいる。

ところで、池川さんは整形外科医として働いてこられたんですよね。そもそも、どうして整形外科医になられたんですか？

よくあるコースです。スポーツから整形外科医。小学校は野球、中3からラグビーに転じて、高校はラグビー一色。大学は「ラグビー部」を卒業したようなもの。ほとんど学校に行かなかった。興味があったのは、ボールを追いかけること。それから女の子。（笑）

整形外科医になってからは、計13年間、ひたすら目の前の患者さんを見る生活でした。年に100件以上執刀医をやった年も。研究には全然興味ありませんでした。

それがなぜ今研究を？

遠い親戚は、医者になって3年目、勤務医の子どもが病院に赴任したこと。子ども病院だから先天異常、遺伝病の赤ちゃんが多い。そこで1年働いて、大学病院に戻ると骨関節の先天異常の専門外来を担当しました。ここで働いている間、常にジレンマを感じていました。日本中から、自分を頼って多くの患者さんがきてくれるのに、あまりいい治療がない。原因、病態もよくわからない。もっと、きちんと解決する方法はないのか……ずっと考えていました。

そんな時、あまり大きな声では言えませんが、ラグビーの試合のついでに行った学会で、たまたま中村祐輔プロジェクトリーダーの講演を聴く機会があった。遺伝子をつきとめて遺伝子から治す、という明快なメッセージでした。スポーツ馬鹿で単純だから、それを聴いて納得しちゃった。そうだよな、大元の原因は遺伝子なんだから、まず原因を見つければいいんだと。37歳の時です。人生を変えた講演でした。迫力があった。（笑）

そして、翌年8月には中村研究室の研究生になった。

研究者になっていかがでしたか？

中村先生には最初、2年間でないと受け入れないと言われたのですが、医局は1年以上はだめという。人の偉やるからということで、特例で1年にしてもらった。基礎研究者なんて、ふらっとお昼にきてふらっと帰る、土日はろくに仕事しない、呑まれる連中と思ってたんで、まあ楽勝と思ってた。外科医は48時間でも寝ずに働くし。それが初日、研究室を案内されて、がーんとなりました。実験の機械、みんなで順番に使うんですが、予約表は土日も夜中までびっしり。最初の1ヶ月は、朝病院に行って仕事をしてから研究室に行って、夜の9時に病院に戻って、1時まで仕事をして、家に帰って実験の復習して……7キロ痩せました。

それでも研究を続けようと思われた。

所属の病院からは、1年経ったら必ず帰ってきてくれといわれていたし、1年、思い切りやって臨床に戻ろうと思っていました。給料も半分です。しかし13年間もやもやとしていたものを、解決する道でることがはっきりしたので続けることにしました。原因を突き止めて、そこから論理的に治療について考える。まだその途の途中にいます。

バイオバンクでの研究の意義はなんでしょう。

バイオバンクの研究は、患者さんの現実からはじまる研究です。マウスや試験管からはじまる研究が多いですが、マウスと人は違うし、試験管の中の出来事はなかなか再現されない。だから、病気の研究をするなら人から研究するのが一番です。ただ、人を研究するのは難しい。なぜなら遺伝的にも環境的にも、個々の人の持っている背景は多種だからです。だから、病気と遺伝子との関係を明らかにするためには、数を集めることが大切。たくさんの人を集めて、個々の背景を平均化する必要がある。

これは、例えば、低い丘の上から見るのと、高い山の上から見るのとでは、同じ場所を見ていても全然違った景色が見えるのと似ています。大量のサンプルを使って研究をさせてもらえれば、病気と遺伝子の関係について、全然違う景色が見えます。そういう意味で、多くの患者さんに協力頂いている、バイオバンクでの研究は非常に貴重です。

バイオバンクで実際にうどんな景色が見えてきていますか？

骨粗しょう症に限れる、遺伝子がいくつかみつかってきています。今、検証を行っているところです。データベースにも載っています。未知の遺伝子も含まれています。

最後に、協力頂いている患者さんに一言お願いできますか？

皆協力には、本当に感謝しています。一人一人直接、成果をお返しできなくて申し訳ないのですが、最終的には必ず病気の人の1人としてお返しできると思っています。待っていて下さい。

バイオバンク通信５-８号

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信

～研究に協力して下さった皆様へ～

第5号

http://biobankjp.org/

インタビュー

「患者さんひとりひとりにあった上手な薬の使い分けを見つける研究をしています」

バイオバンクに関わる研究者に聞く―薛田泰誠（のしろだ・たいせい）さん

理化学研究所のファーマコゲノミクス研究グループ遺伝情報解析チームのリーダーである薛田泰誠さんにこの研究をはじめられた経緯と現在の研究状況について伺いました。

薛田さんの研究室では、何を研究していますか？

薬の作用と遺伝子の関係を調べる研究は、大きく分けると、創薬に関するものと、個々人の薬の使い分けに関するものがあります。前者を「薬理ゲノム学（ファーマコゲノミクス）」、後者を「薬理遺伝学（ファーマコジェネティクス）」と呼びます。私はその両方の研究に携わっています。

なぜ薬の効果・副作用と遺伝子に関する研究に興味をもったのですか？

もともとは化学が好きで薬学部に進み薬剤師免許を取りましたが、臨床経験のない「ペーパー薬剤師」なんです（笑）。薬学部の学生の多くは、薬剤師になるか製薬会社で研究開発を行うか、どちらかの進路を選びます。私は研究者の道を選び、大学院を出たあとに製薬会社で研究をしてきました。薬を飲んだあとの血液や尿中の薬の濃度を測ることで、薬が体のなかでどのような動きをするのか（薬物動態）を研究していました。一般的に、全身を循環する血液の中の薬の量が多いほど、目的の臓器へ薬が多く移行しますので薬がよく効きます。しかし、薬の量が多すぎると毒性が現れるようになります。

では、薬剤師の資格はお持ちですが、すっと基礎的な研究にかかわってこられたのですね。

薬の作用を、体内の薬物動態で説明するための研究をし16年経ってきましたが、このような基礎的な研究は、なかなか患者さんと触れ合う機会がなく、患者さんのお役に立っている実感を得られなかった。患者さんの顔がみえるお仕事がしたいという希望をもっていたところに、2003年に中村祐輔先生から声をかけていただき、バイオバンク・ジャパンの研究に加わることになりました。バイオバンクでは、これまでの薬学の知識をベースに、患者さんにとってより安全で適切な薬の使い分けの研究をすることで直接お役に立てるところが魅力的でした。

これまでの研究で大変だったことは何ですか？

日本で最高の研究環境をもつバイオバンクでも患者さんの副作用の症例は集まりにくいのが、この研究の泣きどころであります。しかし、症例の少なさを克服するために、アメリカ、台湾、韓国、タイ、マレーシアなどの研究施設と世界的なネットワークを作り、解析結果を検証し合っています。また別の問題として何種類もの薬を併用している場合、どの薬に原因があるのかを突き止めるのは難しく、解析上の課題です。

今までの研究で明らかになったことを教えてください。

人間は年齢を重ねると血栓性疾患（脳梗塞や狭窄症など）を発症しやすくなります。「ワルファリン」という抗血液凝固薬は、用量のコントロールが非常に難しく、投与量が多すぎると出血し、少なすぎると血栓ができ、しかも維持用量の個人差が大きい。これまで、ワルファリンの維持用量に関係している2つの遺伝子を発見し、数々の患者さんにとって最も適切な初回用量を決めるために、臨床研究を行っています。

また、予期せぬ成果もあります。それは、特発性肺線維症に関連する遺伝子の発見でした。特発性肺線維症は、主に50歳以上の人に見られる病気で、症状が進むと呼吸困難になることもある難治性の疾患です。この疾患の治療薬を開発した企業との共同研究で、副作用関連遺伝子を調べています。バイオバンク・ジャパンで収集した特発性肺線維症の患者さんの試料83人分と、この病気に罹患したことのない535人分を比較解析をしたところ、特発性肺線維症になりやすい体質に関連する「TERT（テロメラーゼ逆転写酵素）遺伝子」を突き止めることができました。

現在のところ特発性肺線維症の治療は、副腎皮質ステロイドの投与が主ですが、その有効率は1～2％程度と低く、充分満足できる治療成績は得られていない状況です。まだハードルは高いですが、TERTの遺伝子多型が診断法として使われ、ゴールとしては薬の開発につながればと願っています。この遺伝子の発見で特発性肺線維症の病態への理解がさらに進むものと期待しています。

特発性肺線維症に関連する研究成果については、今年の10月、英国の科学雑誌「Journal of Medical Genetics」に掲載されました。

研究以外の時間は何をしていますか？

（照れ笑い）土曜日・祝日も普通に研究しています。家にいる時間が短いんです。どうかなぁ。家内は現役の薬剤師なので家でも話題は薬が中心です。研究の現場ではなかなかわからない臨床現場での薬の使い方や問題点などを教えてもらうことも多いですね。

今後の目標について教えてください。

研究は進んでいるとはいえ、臨文発表だけではまだ十分とはいえません。今後ひとつでも多く臨床における研究成果の検証を行い、最終的には保険適用までもっていきたいです。さらに、少しでも多くの診断法を見つけたいと思います。

患者さんへのメッセージをお願いします。

まずは、DNA中血清・診療記録（カルテ）の提供のご協力に御礼を申し上げます。まだ形にはなっておりませんが、研究は着実に進んでいますのでしばらくお待ちください。必ず実用化していきたいと思います。

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信

～研究に協力して下さった皆様へ～

第6号

http://biobankjp.org/

インタビュー

感謝しつつ研究しています。

バイオバンクに関わる研究者に聞く―玉利真由美さん

バイオバンクで働く研究者についてお伝えするインタビュー、第6回目の今回は、理化学研究所ゲノム医科学研究センター呼吸器疾患研究チーム　チームリーダーの玉利真由美さんをたずねました。

玉利さんは10人のスタッフと共に現代人になぜ多く涙いアレルギーと遺伝子の関係について研究を続けています。

アレルギーの研究と言うと、具体的にはどんな研究をなさっているのですか？

バイオバンクのサンプルを調べて行っているのは、気管支喘息、アトピー性皮膚炎、慢性閉塞性肺疾患（COPD）。花粉症と遺伝子の関連を調べる研究です。

日本人は、花粉症だと30％～40％、喘息だと大体5％の方がかかります。研究では、なぜ同じ環境で同じ花粉を吸っていながら花粉症になる人とならない人がいるのか、といったことを調べています。それから、病気が重症化するメカニズムを知るための研究も行なっています。また、特に、気管支喘息とアトピー性皮膚炎に関連する遺伝子を、全ゲノムを対象とした相関解析で同定し、今はその機能の解析を行っているところです。

どうしてアレルギーと遺伝子の関係を調べようと思われたのですか？

私自身が子どもの頃からアトピー性皮膚炎で皮膚科に通っており、重症花粉症です。数父も12歳の時、喘息で亡くなっています。アレルギーが身近な存在だった、というのがあると思います。

研究者になったきっかけは何ですか？

医師は病気の原因や仕組みを分かって治療していると思っていたのですが、実際になってみると、実にわかっていないことがたくさんあるということを知りました。それで、少しでも病気の原因の究明に役立つことができればと思い、研究者を志しました。

研究の世界では、どんなことがわかってきていますか？

アレルギーは、免疫に関係する疾患です。免疫の研究は、私が医師になってからも大きく進歩しました。例えば、アレルギーの症状の一つである気管支喘息の研究は、以前は顕微鏡をつかい、喘息の患者さんの肺の組織の状態を観察する研究が主体でした。そのころは平滑筋の病気だと思われていました。

しかし、次第に抗原に反応する抗体（IgE）の存在が明らかとなり、それらの産生を促す体内の仕組み（獲得免疫）が明らかにされてきました。

さらに、現在では環境要因である、感染症、大気汚染物質、カビやダニなど、環境に接する上皮細胞から免疫応答を発動する自然免疫系のメカニズムが明らかにされつつあります。今は、こうした免疫学の進歩とゲノム解析技術の進歩の恩恵を受け、呼吸器／免疫疾患を研究するには絶好のタイミングだと思います。

研究で目指していることは何ですか？

免疫の研究が進歩し、アレルギーの病態を「慢性炎症」ととらえるようになり、最近ではアレルギー疾患も治療によりうまくコントロールが出来るようになってきました。私も、疾患の発症や重症化のメカニズムを明らかにすると共に、よりよい治療法の確立にも寄与したいと考えています。今、少数の専門の医師が各自の経験で行っている治療法も、多くの人に効くという証拠がなければ、多くの人に適応することができません。また一部の重症の方々にはどのような治療を行なうのがよいのか、そのために科学的な証拠をたくさん集めて、より有効な治療法を示していきたいと思っています。

研究のどんなところが難しいですか？

アレルギー疾患はその発症や増悪が様々な環境要因に影響されるところが難しいです。例えば喘息では症状としては"ヒューヒューして息苦しい"という同じ症状が起りますが、その原因となる要因（風邪、たばこ、ダニなど）は数多くあり、またそれぞれの要因に応答する遺伝子群は異なる場合があります。ですので、詳細な臨床情報をもとに、症例を小グループに分けて原因遺伝子について検討することも重要です。そのために多くの母集団が必要となります。今、バイオバンクに提供して頂いたサンプルも使い解析を進めているところです。

難しい研究を続けられる原動力は何ですか？

お医者さんの中にも、研究に時間を使いたいと思っていらっしゃる方はたくさんいると思います。その中で、自分は研究のための時間が与えられている。そのことに感謝しています。特にここでは患者さんから提供いただいたサンプルを使い、非常に臨床に近い視点で研究ができ、とても恵まれています。みんなが臨床の現場でやりたいと思っていてもなかなかできないことをやらせて頂いているからこそ、研究者は一生懸命仕事をするのだと思います。

週に一度は臨床医として働きながら、研究を続けられている玉利さん。たまの休息はどんな風にすごしているのだろう。

料理が好きです。得意な料理というのは特になくて、季節のもので安く適当に作ります。時には、お酒のご主人と仲良くなって教えてもらうこともあります。散歩も好きで、昭和記念公園にお弁当を持ってよく行きます。

最後に、患者さんに一言お願いします。

まず感謝です。患者さんは病院にいらして待ち時間が長いのが常かと思います が、その上でさらに設を聞くために時間をとって頂いて、血液を提供して頂いているということに、本当に感謝しています。ですので、なんとか恩返しができるようにと思っています。

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信

～研究に協力して下さった皆様へ～

第7号

http://biobankjp.org/

インタビュー

一日も早く治療に結び付けるように頑張っています。

バイオバンクに関わる研究者に聞く―松田　浩一さん

松田浩一さんは、東京大学医科学研究所のヒトゲノム解析センターゲノムシークエンス解析分野で、がんなどに関連する遺伝子の同定をする研究をしていらっしゃいます。研究者になられた経緯や最新の研究状況についてお話を伺いました。

松田さんの研究チームではどのような研究をしていらっしゃいますか？

一言でいうと病気の原因についての「犯人探し」のような研究です。疾患にかかりやすくなる原因の遺伝子「疾患感受性遺伝子」の同定、そしてがんにおいて最大の原因である「p53」がどのようにしてがんを引き起こすかについて研究しています。これまでに、関連する遺伝子を明らかにした疾患は、慢性B型肝炎、食道がん、大腸がん、全身性エリテマトーデス（SLE）、脳梗塞などです。慢性B型肝炎、食道がん、大腸がんの解析結果については、新聞などでも大きく取り上げられました。これらの解析では、バイオバンクに登録されている約9,000名の方を対象に、解析を行っています。

整形外科がご専門だとお聞きしていますが、整形外科を選ばれた経緯について教えてください。

手塚治虫さんの漫画『ブラック・ジャック』のように、様々な病気で苦しんでいる患者さんの方が自分の手術によって助かるのであれば、医師としてこれ以上のやりがいは無いという強い思いがあり、学生時代は外科系を進路として考えていました。医学部学生時代の6年間、アメリカン・フットボールをやっていましたが、当時東大チームは結構強くて、大学医学部同士のリーグ戦で優勝したこともありました。私は「ワイドレシーバー」というパスプレイで得点するポジションでしたが、選手同士が激しい競り合いをしますので怪我が多かったですね。その お陰で、整形外科には結構お世話になり、整形外科の明るい雰囲気に魅せられ、専攻するまでになりました。

なぜ、がんなどに関連する因子の同定に関心をもたれたのですか？

卒業後、整形外科の臨床医として大学病院やがんの専門病院で、骨肉腫などの悪性腫瘍の病態と向き合うようになり、医療の明るさだけでは乗り切れない「がん治療の切実さを痛感させられました。整形外科分野では、がんは数少ない難病指定研究班でも大きな進歩があまりない状態でした。もっとがんの治療に役立つような研究がしたくて大学院に進学し、いろんな分野の研究を横ぎ重ねていくうちに、疾患感受性遺伝子の研究に関わるようになりました。現在でも週一回病院で診療していますが、それ以外の時間は研究に打ち込んでいます。現在のような治療に直結するような研究にかかわれるのは、医者として、研究者として本望です。

最近の研究でお酒の強さとがんの関係などについて興味深い結果が出たとお聞きしていますが。

最近食道がんについて非常に面白い研究成果が得られました。お酒の強さは実は生まれつき決まっており、これを体質といいます。体のなかに入ったアルコールは、2つの酵素によって分解され、アセトアルデヒドを経て酢酸に解毒されます。飲酒によって顔が赤くなったり、頭痛や気持ちが悪くなるような不快な症状が出るのは、このアセトアルデヒドの影響です。日本人の約半分の人は、アセトアルデヒド分解酵素の活性が高くお酒が強い体質ですが、約40％の人は酵素いし、残りの約10％の人は全くお酒が飲めないタイプです。

このような体質の違いは、一塩基多型（SNP：スニップ）の違いによって決められ、その違いが食道がんのなりやすさにもかかわっていることが明らかになりました。この研究で得られたデータは、今後医療の現場にお返しし、ヘルスチェックの一環として使用することで食道がんの予防や早期発見に役立てていけばと思います。（具体的な研究内容については、2頁をご覧ください。）

休日は何をしてお過ごしですか？

今でも休日にはアメフトの試合などに誘われますが、なかなか参加はできません。週末はなるべく睡眠をとり、新しい一週間に備えます。研究は非常に速いスピードで進展します。研究者としてはまだ半人前ですのでゆっくり休みは取れないです。しかし研究をして一日も早く治療に結び付けるように頑張っています。テレビを観る時間は殆どないけど、観られる時には野球を観ています。（関西の出身ですが）ライオンズのファンなので。

今後の研究の目標は何ですか？

現在、進めている研究はがんが中心で、悪性リンパ腫やメ大腸がん、などの疾患の原因となる遺伝子の同定や、複数のがんに共通して発症に関わる遺伝子の同定を目指しています。今後は、生活習慣と遺伝的要因を総合的に解析して病気の予防、治療に役立てていければと思います。

患者さんへのメッセージをお願いします。

ご協力頂いた方には非常に感謝しております。一刻も早く、研究成果を世に出すために常に研究のことを考え、日々頑張っています。今後ともご協力、ご理解の程、よろしくお願い申し上げます。

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信

～研究に協力して下さった皆様へ～

第8号

http://biobankjp.org/

インタビュー

国際的な健康問題としての糖尿病に迫る

バイオバンクに関わる研究者に聞く―門脇　孝さん

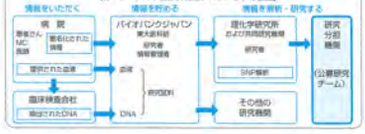
門脇孝さんは、東京大学大学院医学系研究科糖尿病・代謝内科の教授として、糖尿病の診療と研究に従事しておられます。バイオバンク・ジャパンに集められたDNAは理化学研究所で解析していますが、その後、メタボリック・シンドローム関連疾患領域については、門脇さんがリーダーを務める全国的な公募研究チームで詳しい研究が行われています（下段及び2頁もご参照ください）。ご専門の糖尿病を中心として、この研究チームの現在の状況をうかがいました。

――門脇さんがリーダーを務める研究チームでは、どのような疾患について詳しく研究していらっしゃいますか？

糖尿病、高血圧、心筋梗塞、脳梗塞、閉塞性動脈硬化症について研究しています。これらはいずれも、メタボリック症候群に関係するといわれている疾患です。日本のいろいろな大学から14人の研究者とその仲間が集まって取り組んでいます。

――どのような研究をされていますか？

我々が研究チームでは、これらの疾患と関連が深りそうな一塩基多型（SNP：スニップ）を顕微鏡に調べています。特徴のあるSNPが見つかったら、それがバイオバンク以外の日本人集団でも共通しているのか、検証をしていきます。現在は、いくつか候補のSNPが見つかってきたので、ちょうど検証作業中です。また、韓国や香港、中国、シンガポールなど、他のアジアの国々でも共通していないかどうか、確認しているところです。



――糖尿病をテーマに選ばれたのはなぜでしょうか？

私は、「世の方人のために役立つ仕事がしたい」という単純な動機で、30年前に医師となりました。当時は糖尿病の患者さんの数は、今ほど多くはありませんでしたが、血糖値を一定に保つ重要な働きを持ち、糖尿病との関係が深いインシュリンに興味を持ちました。インシュリンについての研究は、何度もノーベル賞が授与されているんですよ。インシュリンについてのいろいろな発見があると、すぐに診療に役立てることができる点は魅力でした。また、特に2型の糖尿病は、適切な自己管理によって劇的に病状が改善される一方、病状が悪化していくと、失明、透析、壊疽、心筋梗塞、脳卒中などの合併症に苦しみます。そのため、糖尿病を専門にするということは、患者さんの心にも触れられ、全身を診ていくことにもなりますから、とてもやりがいがあると感じました。

――糖尿病の診療だけでなく、研究にも携わるようになられたのはどうしてでしょうか？

プロジェクトリーダーの中村祐輔先生が、外科医としての限界を感じてから、研究に身を投じていかれたように、私も患者さんの苦しみと現在の治療の限界を感じたのがきっかけです。糖尿病の治療は、定期的な自己注射や血糖値の測定など負担が大きいです。また、患者さんには食事療法や運動療法を行なっていただく必要がありますが、それが守れないときに、食べたり飲んだりするだけで患者さんは罪悪感を覚えておられます。生活に負担のない予防法や治療法を開発していくためには、糖尿病の本態を解明して、それをターゲットにした薬をつくっていく必要があるのではないでしょうか。まずは生活習慣への介入や予防薬によって糖尿病を予防すること、そして糖尿病になっても生活の質を下げることなく、やりたい事を実現して天寿を全うしていただきたいと思います。

――糖尿病の遺伝子型の研究の難しさはどのようなところにありますか？

エネルギー倹約遺伝子型という仮説を提唱したニールという科学者は、1970年代に、研究の難しさから、「糖尿病の遺伝子研究は、遺伝学者にとって悪夢である」と言ったことがありました。しかしながら、既に欧米で20か所近くSNPが見つかり、日本でもいくつか見つかってきています。バイオバンク通信第5号でも報告されているKCNQ1という遺伝子型は、日本人に特有のものでした。欧米で糖尿病になっている人は顕著に肥満の人が多いのですが、日本ではそれほど肥満でなくても糖尿病になっている人が多いことから、やはり遺伝子型による違いがあるのだろうと考えられます。こうした遺伝子型と、食生活や運動習慣などとの相互作用がどうなっているのかを明らかにしていきたいと思います。

――患者さんへのメッセージをお願いします。

日本には、890万人の糖尿病患者さん、1,320万人の糖尿病予備軍がおられます。世界的には、もうすぐ4億人以上に達すると見込まれていて、国連でも予防についての決議案明が採択されました。皆様からのサンプルがどれほど役に立つ成果に結びつくか楽しみです。貴重なお気持ちに応えるべく、気持ちの原点を大事にして、よい成果をあげたいと思っています。

バイオバンク通信 9-12 号

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信 第9号

～研究に協力して下さった皆様へ～

http://biobankjp.org/

インタビュー

統計学・遺伝学・コンピュータを武器に挑む、人の遺伝子の多様性

バイオバンクに関わる研究者に聞く―鎌谷直之さん

今年の4月から、理化学研究所ゲノム医科学研究センターのセンター長に就任された鎌谷さんにゲノムの膨大なデータから何がみえてくるのかについて伺いました。

どのようなお仕事をしていらっしゃるのですか？

これまで、みなさまからいただきました一人当たり50万程の一塩基多型（SNP：スニップ）の膨大なデータを関連いなく分析するために統計処理を行ってきました。個人の遺伝的多様性データと臨床データを結びつけることで、疾患や薬の効き方、副作用との関連を調べて、結果を予測するための計算をやっています。また、海外から若い研究者を招聘して共同研究も、世界の人々を対象にオーダーメイド医療の実現に向けて努めてきました。

現在は、中村祐輔先生の後任として、研究チーム全体を取りまとめています。各研究チームへのサポートはもちろんのこと、世界中日本社会にむけて研究所の研究内容について情報発信していくことも重要な仕事のひとつです。

研究者になられた背景は？

昔から数学が大好きでした。数学の魅力は物事を論理的に考えられるところです。将来は数学者になろうと思っていましたが、親が開業医であったために、医者になって家を継いでほしいといわれ、医師の道を選びました。私に似たのか、次男は数学者になっているので、時々分からないことがあると、意子に聞いています。医学部に進学しても、好きな数学を使った統計学と、統計学とルーツを同じくする遺伝学に没頭してきました。医学部にいた1960年代後半は、今のような「次世代スーパーコンピュータ」とは比べ物にならず、部屋いっぱいの大型コンピュータでパンチカードをたくさん並べて計算していました。この頃から、統計の大切さが崩壊されていたものの、まだ医学に統計的方法を用いることへの理解が社会に十分浸透していなかった時代でした。しかし、この研究方法を固く信じて研究を進めてきました。1980年代後半に某害エイズの問題が出てきた頃、ようやく医療行為の判断は、試験無実験の結果や動物実験、あるいは医師の経験や直感に頼るのではなく疫学統計的根拠に基づいて行わなければならないという考え方が世界的にも重要視されるようになりました。

最近の研究成果を教えてください。

以前、我々は髪の毛の硬さや耳垢の乾湿に関係する遺伝子を食石14万か所のSNPを解析し、日本人の遺伝子の地域による多様性を明らかにする研究を行いました。この研究は民族や地域における遺伝子の多様性を確認したうえで、病気と遺伝子との関連を正しく把握するための基礎作業でした。

そして、今年2月に『ネイチャー・ジェネティックス』誌に臨床血液検査に関係する46の新しい遺伝子を一度に発見したことを発表しました。この研究の成果は、個人の遺伝型に基づいて臨床血液検査の基準値の多様性を明らかにしたことです。遺伝子によって基準値が異なることがわかると、たくさんの人たちが無駄に精密検査を受けなくて済むようになると思います。また、病気の早期発見・治療ができるようになり、病気になった方も併症や重症度に対する有断が以前より正しくなります。

先日、韓国のバイオバンクでこの研究成果について講演をしてきましたが、海外の研究者にも大変刺激になったようです。世界各国の研究者と協力し、また競争をしています。世界の研究者と連携することで、より成果が上がり、ゲノム研究がまだ進んでいない国にも貢献しています。

これまでの研究で最も大変だった事は？

前センター長の中村先生が、2002年に世界で初めて発表したゲノムワイド関連解析（GWAS：一人当たり10万か所以上のSNPを解析し、疾患感受性遺伝子を探索する研究手法）は、当初、評価できる人が少なく、批判も多かったので苦労したと思います。私も数学的側面からGWASの重要性を訴えて来ましたが批判も受けました。しかし2008年から海外でもこの研究手法が使われはじめ、すごい勢いで広がっています。世界的専門誌である『ネイチャー・ジェネティックス』誌に掲載されている論文の45%がこの研究手法による論文です。

休日はどのように過ごされますか？

家族とのいい関係を保つために、お風呂の掃除、犬の散歩、奥さんの買い物に付き合うことは欠かせません。2歳になるウェルシュ・コーギーという犬を飼っているんですが、このディナちゃんが非常に凶暴で困っています。他の人が手を出すと噛みつくのですれば一番の悩みです。人間のDNAの多様性の研究は、動物のDNA研究に比べて大変進んでいるんです。人間の研究が今後ペットや家畜の研究にも応用されるようになると思います。

最後に、患者様へのメッセージを一言お願いいたします。

まず最初に、感謝を申し上げたいです。みなさまのご協力のおかげで、治療や早期診断に将来役立つ研究成果が生み出されています。もちろん、あまり出遅にならないよう相当慎重にやっています。このような状況ですので、みなさまにはすぐにお返しできませんが、これから研究がもっと進実に進んだ時は、同じ病気の方々の治療や早期診断に役立てることができると思います。今後ともご協力の程、よろしくお願いいたします。

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信 第10号

～研究に協力して下さった皆様へ～

http://biobankjp.org/

バイオバンク通信 第10号記念インタビュー

「演技と研究のプロとして、このプロジェクトを支えています」

いとうまい子さん（女優、イメージキャラクター）
中村祐輔プロジェクトリーダー

みなさまのおかげで、この『バイオバンク通信』は第10号を発行することができました。これを記念して、本プロジェクトのイメージキャラクターを務めて下さっている、女優のいとうまい子さんと中村祐輔プロジェクトリーダーのインタビューをお送りします。

――いとうさんは、このプロジェクトのイメージキャラクターとして、8年間おつきあいくださっていますが、これまでのプロジェクトの歩みについて、いまどんな感想をお持ちですか。

いとう こんなに大きな研究プロジェクトであるのにも関わらず、最初の頃は、「オーダーメイド医療」という言葉だけを聞いて、「遺伝子操作でもするのか？」と言われたこともありました。でも、「病院に行って見せられたビデオにいとうさんが出ていたから協力させて頂きました！」と言われたこともあり、それは本当に嬉しく思いました。多くの方のご協力に本当に感謝しています。

――このプロジェクトについて、イメージキャラクターを通して広報活動を始められたのは、どうしてですか？

中村 研究者が語りかけても、やっぱり研究者のための研究に必要だというイメージが強くなります。最初に情報提供する役割をいとうさんにお願いすれば、このプロジェクトに一般の方も親しみを持ってもらえるかなと思いました。また、「自分のためじゃなくてみんなで協力して、同じ病気を持っている人とか次の世代の人に少しでもいい医療を」というメッセージも、いとうさんに語ってもらいたかったです。

――いとうさんは、ドラマやバラエティ番組にも出演されていますが、このイメージキャラクターのお仕事のお依頼がきたとき、どのように思われましたか？

いとう 医療関係のナビゲーターをするのは初めてだったので、こんなに難しいお仕事が私に務まるのかと不安もありましたが、プロジェクトの内容が素晴らしく、是非やらせて頂きたいと思いました。撮影前には遺伝子関係の本を読んで勉強させて頂きました。

――そもそも、いとうさんと中村プロジェクトリーダーは、どのようにお知り合いになったのですか？

中村 イメージキャラクター候補の方を何人か紹介していただいた中にいとうさんがいらっしゃいました。NHKの『中学生日記』の先生役をなさっていたことも知るし、この方だったら、患者さんにとってもずごく入りやすいんじゃないかなと思って、いとうさんにお願いしたんですよね。

――お互いの第一印象は？

中村 いとうさんからの最初の質問が「テロメア*1と寿命は関係するんですか？」という、まさかお婆さんからテロメアという専門用語が出てくると思わなかったので驚きました。さらに、ビデオ撮影の様子を見ていても、セリフ自体がしっかり頭に入っていて、内容まである程度理解されてこられたという意味では、研究者としては、一気に親しみが湧てましたね。

いとう テロメアは遺伝子関係の本を読んでいる時に「老化と深く関わっている」といった内容を見つけたんですよね。でも、そこにはあまり詳しく説明されていなかったので、お会いできたら絶対に伺おう！と思っていたので聞いてしまいました。

*1テロメア：染色体の末端にある構造のこと。DNAの分解や修復から染色体を保護する役割をもち、テロメアが短縮すると細胞が老化するといわれている。

――女優と科学者は、一見、まったく違う世界のように見えますが、職業として共感できる部分はありますか？

いとう いつも中村先生にお会いする度に思うのですが、患者さんのために莫大に命をかけて医療に取り組まれている姿には感動します。一人でも多くの人の幸せを願って頑張っている姿を拝見すると、私も頑張らなくては！と、いつも励まされます。

中村 私には女優さんのお仕事はわかりませんが、演じるためにはしっかり内容を理解していないといけないですよね。時間としてはわずかかもしれないけど、その演技に全力を尽くしてこられることに関しては、プロフェッショナルとしての共感というか尊敬を覚えます。

――お二人とも大変おいそしい日々を送られています。『バイオバンク通信』第1号（2008年発行）では、中村プロジェクトリーダーは、「多忙な研究の合間にどんな息抜ききをされていますか」という質問に、「時に何もしていません」というお返事でした。今はいかがですか？

中村 やっぱり何もないですよ（笑）。健康のために水泳はやっていますけども。週1回で1キロ泳ぐらい。平泳ぎとか背泳ぎとか。まだ個人メドレーできないんです（笑）。本当はゴルフが好きなんだけど、なかなか機会がなくなりました。

いとう 先生はお忙しいのに水泳を続けていらっしゃって本当に凄いな…と思うのですが、私こそ何もないです。ただ、息抜きではないのですが、今年から大学で勉強を始めましたので、仕事の合間を縫って勉強するのが楽しみのひとつになっています。もっと勉強をして少しでも人の役に立ちたいと思っています。

――最後に患者さんへのメッセージを一言お願いできますでしょうか。

中村 患者さんとそのご家族と研究者と医療従事者とが一緒になって、初めて医学研究は進んでいくと思うので、そういう原点をつくり上げていきたいと思います。現に、我々は20万人の人に支えられていて、患者さんには心から感謝しています。研究者も頑張っていきますので、今後ともこのプロジェクトを支えてください。

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信 第11号

～研究に協力して下さった皆様へ～

http://biobankjp.org/

「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」に協力して下さっている皆様へ

3月11日に発生した東日本大震災で被災された皆様に、衷心よりお見舞い申し上げます。不幸にも命を落とされた方々のご冥福をお祈りするとともに、ご遺族に心からお悔やみを申し上げます。また、大変な状況下で、患者さんや被災者のために、昼夜を問わず、働き続けておられる方々の奮闘に敬意を表します。精神的なご負担など、われわれの想像を絶するような多大なものであると思いますが、日本中で、そして世界の人々が復旧・復興を応援しています。

さて、私は、本年1月7日に内閣官房参与・医療イノベーション推進室長を拝命しました。国の立場で未来の医療を見据えた国家戦略を策定する部署の責任者です。このため、本プロジェクトのリーダーを3月で退任することになり、後任には理化学研究所・ゲノム医科学研究センターの久保充明先生が指名されました。久保先生は長年にわたって本プロジェクトの中心メンバーとして携わってこられましたし、今後の予防医療も含めたプロジェクトの方向性に適材の人物です。私もできる限りの協力は続けますので、久保リーダーのもとで引き続きプロジェクトを支援していただきますようお願い申し上げます。

2003年に本プロジェクトが発足以降、皆様や医療関係者に支えられて今日まで世界最大級のバイオバンク活動が維持されてきました。皆様のご協力なくしては、世界に誇ることのできるバイオバンクやこれを利用した研究成果は決して生まれることはありませんでした。「日の丸」の誇りを示すことができたのは皆様のおかげであり、改めて心より感謝申し上げます。

2011年5月9日
オーダーメイド医療実現化プロジェクト
前プロジェクトリーダー　中村祐輔

3月11日に東北地方太平洋沖で発生した地震は東北地方をはじめ東日本各地で甚大な被害をもたらしており、まだまだ不安な思いで暮らしている方も多いことと思います。被災された皆様、そのご家族の皆様に、心からお見舞いを申し上げるとともに、復旧・復興のためのご努力には心から敬意を表します。

私は、本年4月に、プロジェクトリーダーを拝命致しました。これまで、このプロジェクトには、遺伝子型を解析する責任者としてかかわってきましたが、この度、内閣官房参与・医療イノベーション推進室長になられた中村祐輔教授の後を受け継ぎ、プロジェクトの全体を統括する重責を担うことになりました。このプロジェクトの発足と継続のために中村祐輔教授がなさってきた努力と強い思いを受け継ぎ、プロジェクトの更なる発展に向け、努力してまいりたいと思います。

私は、九州大学で久山町研究という一般住民方を対象とした疫学研究に携わっておりました。この研究は、住民検診とその後の長期間の追跡調査を基にし血管病などの危険因子を調べる研究です。本プロジェクトに疫学研究のよさを取り入れ、プロジェクトの目標である「オーダーメイド医療の実現」に向けて全力を尽くしたいと思います。

これまでこのプロジェクトにご協力くださった、患者さんや医療関係者の方々には、あらためて御礼申し上げますとともに、今後ともご支援ご鞭撻を賜りますよう、なにとぞ宜しくお願い申し上げます。

2011年5月9日
オーダーメイド医療実現化プロジェクト
プロジェクトリーダー　久保充明

バイオバンク・ジャパンと協力医療機関の震災対応について

2011年3月11日、午後2時46分頃、三陸沖を震源とするマグニチュード9.0の巨大地震が発生しました。宮城県栗原市で震度7、宮城県、福島県、茨城県、栃木県で震度6強など広い範囲で強い揺れが観測されました。バイオバンク・ジャパンの名古屋大学医科研付近の観測値は震度5弱でした。

地震発生時、DNAの保管倉庫では、研究者が利用するDNAを自動的に機械が選び取る作業が行われていましたが、地震によって自動的に非常停止となっていました。幸いにも、機器の破損などもありませんでした。

血清の保管倉庫では、作業員が血清の収納作業をしていましたが、すべての容器（34台）の温度を確認し、－135℃以下を保持していること、液結に必要な液体窒素が容器に問題なく送られていることを確認しました。

カルテ情報をお預かりしているデータベースでは、プリンターが1台落下して破損する被害がありましたが、データはすべて無事でした。

3月14日には、本プロジェクト関連業務を停止または縮小し、災害医療の応援に全力を傾けるよう、全病院に指示をしました。同時に、関東以北の全30病院の状況を確認したところ、本プロジェクト関係者とその家族の無事を確認しました。また、停電中も液結可能な冷凍庫への移動などの速やかな対応がとられたため、血清は全て凍結保存されていることが確認できました。カルテ情報を入力するためのコンピューターなども、全て無事でした。

5月20日現在、仙台市にある1病院を除き、全ての病院がこのプロジェクトの業務を再開しています。

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信 第12号

～研究に協力して下さった皆様へ～

http://biobankjp.org/

インタビュー

患者さんの期待に応えられるように最善を尽くしていきたい

新プロジェクトリーダーに聞く（下）― 久保充明さん

研究者になられた背景について教えてください。

元々、人と話すことが大好きで、「人を相手にした仕事がしたい」とずっと思っていました。通っていた中学では、医学部を目指す同級生が多くて、その影響もありましたが、やっぱり患者さんと接することのできる医者は魅力的でしたね。医者になって専門を決める時には、人の全体像を見たいと思っていたので、内科が自分の性格に合うと思い、内科医になりました。

医者になってから長く腎臓内科にいましたが、心臓があって、1995年から福岡県久山町で続いている疫学研究（久山町研究*）に加わり、その後、2003年からは東大医科研の中村研究室で研究を続けてきました。

研究を続ける最大の理由は、自分が外来診療で患者さんからの質問に答える時に、きちんとした裏付けのあるデータで説明したいという気持ちがあるからです。たとえば、患者さんから「自分の病気は遺伝するのか」と聞かれた時、研究データを踏まえて遺伝の影響はどのくらいあるのかを説明できるようになりたいと思っています。

休日はどのように過ごされますか？

基本的に休日は、家族との時間を大事にしています。日曜日は、妻の買い物に付き合うか、8才の息子とキャッチボールやペイブレードで遊んでいます。あと、年に4、5回、家族旅行を楽しんでいます。去年の夏は、北海道を1週間で回ってきました。また、実家が九州にあるので、宮崎の海で泳いで、阿蘇に寄って、温泉旅館泉に泊まったりもしています。充実した休日を過ごすことで日常の研究生活にもメリハリが出て研究もはかどります。

新プロジェクトリーダーとしての抱負を教えてください。

前プロジェクトリーダーの中村先生が築いて来られた、「オーダーメイド医療を実現する」という方針は変わりません。近い将来に医療現場に返せるような成果を挙げていきたいと思っています。当面の目標は、患者さんの遺伝子型を調べることにより、疾患に関する個人個人のリスクを予測し、それに見合う治療方法や薬剤を選択するための基盤となるデータベースをつくることです。

薬剤と遺伝情報に関する臨床研究がはじまるとお聞きしていますが。

はい、いよいよこのプロジェクトの成果をもとにした臨床研究をスタートさせます。カルバマゼピン（てんかんなど）、ワルファリン（血栓塞栓症）、タモキシフェン（乳がん）という3つの薬剤に関して、ある特定の遺伝情報が、これらの薬の投与量や薬効の起きやすさと深く関連があるらしさということがわかってきました。そこで、これらの薬を新たに飲み始める患者さんの協力を募り、遺伝子の検査をさせていただき、薬剤投与のあり方が効果的かつ安全かどうかを確認する研究を始めます。今は、全力を尽くしてこの研究を開始するための準備をしています。

患者さんへのメッセージ

第1期からご協力いただいている20万人の患者さんには感謝の言葉しかありません。研究が実際の医療として実現するまでに、まだ時間はかかりますが、患者さんのご期待に添えるように、最善を尽くしていきます。引き続きご協力の程、よろしくお願いいたします。

*久山町研究とは？
1961年から、福岡市久山町（人口約8,000人）の住民を対象に脳卒中、心血管病患等などの疫学調査を行っている。この研究は、日本の死亡統計の推測性に対する疑問から出発しており、日本人の脳卒中の実態解明を目的として始まった。最近では、遺伝子解析によるゲノム疫学にもテーマが広がり、従来の環境因子に、遺伝子解析（SNPs）を加えた生活習慣病のゲノム疫学が開始され、一流の成果を挙げている。
（久山町研究ホームページ
http://www.envmed.med.kyushu-u.ac.jp/about/index.html を参照）

バイオバンク通信 13-14 号、研究成果早見版

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信 第13号

～研究に協力して下さった皆様へ～

インタビュー

研究成果を一日も早く患者さんのもとに届けたい

バイオバンクに関わる研究者に聞く

前佛（ぜんぶつ） 均（ひとし） さん

前佛　均さんは、東京大学医科学研究所のヒトゲノム解析センターゲノムシークエンス解析分野で、遺伝子多型解析による乳がん治療薬タモキシフェンの治療効果の関連研究をしていらっしゃいます。研究者になられた経緯や最新の研究状況についてお話を伺いました。

今どんな研究をされていますか。

私は遺伝子多型や遺伝子解析を通じた患者さんのひとりひとりの体質、体質に合わせた治療の研究を理化学研究所と共同で実施しています。特に、乳がんに対する治療薬の反応、膵臓がんに対する抗がん剤治療の反応性の研究を進めてきました。

今一番力を注いでいるのは、タモキシフェンという乳がん治療薬の研究です。タモキシフェンは、約30年前に開発され、女性ホルモンを抑え、乳がんに効果が高い薬として使われています。しかし、人によっては更年期症状などの副作用を引き起こすことがあります。また、効果がなくがんを再発する場合もあります。このように、その効果には個人差があることが分かってきました。

そこで今、遺伝子多型解析の結果は、民族や個人によってその違いがみられることに注目しています。欧米人を対象とした研究結果は参考にはなりますが、遺伝的背景が異なりますのでやっぱり日本人を対象とする研究結果が重要であることが浮かび上がってきました。これまでバイオバンク・ジャパンで出された研究成果のなかには、タモキシフェンの薬を代謝する酵素を作り出すCYP2D6遺伝子型の成果があります。この遺伝子型の働きが弱いタイプを持つ人は、それを持たない人に比べて、再発の可能性が高いことを明らかにしました（バイオバンク通信第3号および第10号に紹介）。

一方で、その効果が認められなかったという報告もあり、その詳細を検証していく必要性が出てきました。このような最近の基礎研究をめぐる議論や、基礎研究を応用していくための課題を明らかにするために、個々人の遺伝子型の反応性を確認するための臨床研究（2頁参照）を予定しております。

日本人を対象としたタモキシフェンの効果を見るには、がんの再発があるかどうかを確認するための長い時間が必要ですが、もしその結果が明らかになれば、日本人のみならず、遺伝的背景が近いアジア人にあいても役に立つと考えられます。さらに、薬の有用性や安全性を使う、患者さんに安く提供できるのは大変重要なことなので、ぜひ頑張りたいと思います。

医者になられ、さらに研究者になられたきっかけは何でしょうか。

高校2年生までではとくに医者になろうとは全く考えていませんでした。それまでは、法律関係や警察の方に興味がありましたね。高校2年生の時、友人が急に白血病で倒れ、大変ショックを受けました。ちょうど進路を決める時期でもあったため、自分の力で何とか病気の人を助けたいという気持ちが強くなり、医者を目指すことになりました。

医学部を卒業してからはしばらく医師として働いていましたが、札幌医大大学院在学中の2000年から、東京大学医科学研究所（中村祐輔）プロジェクトリーダーの研究室）で2年半ほど国内留学しました。その後、一度北海道の病院に戻りましたが、国内留学の経験から研究への思いが強くなり、再び医科研に戻り研究を進めるようになりました。

休日の過ごし方や趣味を教えていただけますか。

どちらかというとインドア派なので、休日は家で映画を見たり、本を読んだりして過ごすことが多いです。たまに横浜の温泉施設に行くのが楽しみです。映画はいわゆるハリウッド映画が好きで、戦争もやアクション映画をよく見ます。

音楽は、坂本龍一、細野晴臣、高橋幸宏で結成されたYMOが好きでした。当時は時代の先駆けの新しい音楽でしたので、それが大好きでCDを買い集っていました（笑）。

学生時代の部活ですが、実は高校時代まで卓球部に所属していました。大学時代は友達とマラソン同好会を作って、フルマラソンを4回完走したことがあります。有名なホノルルマラソンにも出場した経験がありますよ。医者になってからは忙しくてなかなか走れないですね。

バイオバンク・ジャパンに協力してくださる患者さんへのメッセージをお願いします。

ご協力していただいている患者さんに感謝の気持ちでいっぱいです。研究成果をすぐに皆さんにお返しできませんが、地道に研究成果を積み重ね、将来必ず皆さんのお役に立てると信じて、精力的に研究に励んでいます。これからも引き続きご協力をどうぞよろしくお願いします。

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

オーダーメイド医療実現化プロジェクト

バイオバンク通信 第14号

～研究に協力して下さった皆様へ～

インタビュー

バイオマーカーの開発で病気の診断に役立てたい

バイオバンクに関わる研究者に聞く

中川（なかがわ） 英刀（ひでとう） さん

中川英刀さんは、理化学研究所バイオマーカー探索・開発チーム・チームリーダーとして、バイオマーカーの開発を行っています。人の健康状態を定量的に把握するための指標をバイオマーカーといいます。最新の研究成果などについて伺いました。

現在の研究について教えてください。

私たちの研究室では、現在、3つの研究を推進しています。1つ目は、みなさんからいただきましたサンプルを使用して、疾患のバイオマーカーの同定と開発をしています。2つ目は、前立腺がんの遺伝子多型解析（SNP）の研究、3つ目は、がんを中心に責任情報全体（全ゲノム）を網羅的に解析しています。

バイオマーカーの開発とは何ですか。

バイオマーカーは、すでにたくさん見つかっています。遺伝子もバイオマーカーとなります。例えば、前立腺がんの前立腺特異抗原（PSA）値*は、感度の高いマーカーで、実際の診断や治療の選択に使われています。しかし、まだバイオマーカーが確立されていない分野が残されているので、病気の新しい診断や治療に役立つバイオマーカーを探索しています。その探索方法としては、病気の有無や進行にともなって変化し、血液などの体液中に分泌される疾患関連のタンパク質を、最新の超高感度の質量分析器で網羅的に探索しています。

疾患関連遺伝子と血清マーカーを合わせた診断などは行われていますか。

疾患関連遺伝子と血清中のバイオマーカー（血清マーカー）、両方の方法を使ってより正確な診断をするための研究がはじまっています。そのひとつが、積極的な治療を必要としない病気を見分けるための試みです。遺伝情報だけでは病気の重症度は判断できません。血清マーカーを合わせて使用することで、例えば、PSA検査で弱陽性になった方において、前立腺がんの芽刺（せんし）細胞診のような針を刺して組織を取る生体検査を回避することができると考えられます。医学の進歩で穿刺組織診も痛みが少なくなったとはいえ患者さんにとっては不安がありますからね。このような方法が今後さらに注目されていくと思います。

臨床医から研究者になられた背景を教えてください。

父が外科医であったために、小さい頃から病院は身近な場所でした。このような環境で育ったこともあり、小さい時から医者になることが夢でした。医学部卒業後は、重症管理や救急医療に関心が高かったので集中治療室で働いていました。その後、大学院に進学し、中村祐輔先生に指導を受けたことから、遺伝子研究への関心が強まり、アメリカへ留学しました。帰国後には、普通の臨床医に戻るつもりでいました。しかし、身内が手術できない膵がんとなったことで、外科医として手術できないという無力感を感じたのと同時に、化学療法のよさについて実感させられました。このような経験を通して、研究者になることを決心させたのだと思います。今は、がんの新しい治療法の研究に専念し、これを私のライフワークにしています。

休日はどのように過ごされますか。

学生時代は、体育会系のアメリカンフットボールをやっていました。前列でがんがん体当たりをするポジションでしたね。今は、試合をテレビで見ながら解説者気取りです。休みの日も研究について考えたり、論文を読んだりすることが多いですが、なるべく、子どもといっしょにプールで遊んだり、自転車を乗ったりして、家族との時間を大切にするように心懸けています。

本プロジェクトにご協力いただいているみなさまにメッセージをお願いします。

研究データを扱っていると、臨床の現場で出合った患者さん一人一人のお顔が鮮明に浮かんできます。病気で苦しんでおられた方々の思いを心に刻み、早期診断が可能な新しいバイオマーカーの開発や研究成果を目指して頑張りたいと思います。

* 前立腺特異抗原
（Prostatic Specific Antigen）とは、前立腺の上皮細胞と尿道の周囲の腺からつくられて分泌される糖タンパクの一種。前立腺がんになると、PSAの分泌量が正常の約2倍になる。

【血清を利用した研究についての詳細は、2頁へ】

プロジェクトにご協力いただき、ありがとうございます。

「文部科学省オーダーメイド医療実現化プロジェクト」

バイオバンク通信　研究成果早見版

発行：平成22年（2010年）3月　http://biobankjp.org/

約20万人にご参加頂いております。

バイオバンクジャパンは、全国の57の病院でおよそ20万人の患者さんにご参加頂いております。

第2期が開始した2008年より、疾患ごとに、関連する遺伝子型を見つける作業が本格的にはじまりました。

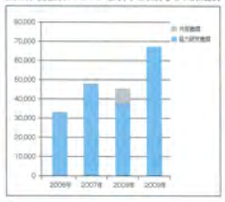
ご参加頂いた患者さんの人数（2008年2月現在）

イメージキャラクター：いとうまい子

のべ19万回DNA試料を活用させて頂きました。

皆様から頂いた試料は必要な量に分け、協力研究機関（独立行政法人理化学研究所、東京大学医科学研究所）や審査を受けた外部機関が実施するオーダーメイド医療の実現化を目指す研究に活用させて頂いております。

これまでにバイオバンクジャパンから各研究施設にDNA試料を出荷した回数



イラスト：芦川陽介（バイオバンク通信第8号より）

バイオバンク通信 15-18 号

バイオバンク通信 19-20 号

バイオバンク通信 2018-2021

バイオバンク通信 ANNUAL REPORT 2018

ゲノム研究バイオバンク事業「利活用を目的とした日本疾患バイオバンクの運営・管理」バイオバンク・ジャパン（BBJ）

2003年4月に文部科学省の委託事業として開始したオーダーメイド医療実現化プロジェクト（第1期・第2期）では、47種類の病気の方を対象に研究が行われ、全国の約20万人の患者さんのご協力をいただきました。そして、オーダーメイド医療の実現プログラム（第3期）は2013年4月に開始し、38種類の病気の方を対象に、全国から約6万人の患者さんのご協力をいただきました。このような、みなさんのご協力によって、世界最大級の疾患バイオバンクであるバイオバンク・ジャパンを構築できました。

2018年3月末をもちまして、オーダーメイド医療の実現プログラム（第3期）は終了となりましたが、バイオバンク・ジャパンを継承し、これまで保有してきた試料、臨床情報、ゲノムデータの利活用を促進し、活用されるバイオバンクとして管理・運営を行います。また、他のバイオバンクと連携して、ゲノム医療の実現への貢献をめざしていきます。

血液・血しょう保管庫

DNA保管庫

新事業での新たな取り組み

試料・情報利用に関するガイドラインの策定と公開

新事業では、新たに試料・情報の利用・受け入れに関するガイドラインを策定しました。利用者には、BBJデータ取扱いセキュリティガイドラインチェックリスト、年次報告書の提出を求めるなど、ガイドラインの遵守をお願いしています。

BBJ保有試料検索システムの運用

全国の12協力医療機関を通じて収集した、BBJが保有する試料の検索が可能となりました。「試料種別」「性別」「登録時年齢」「登録疾患名」「病往歴」「喫煙歴」「飲酒歴」「GWASデータの有無」を条件項目として検索し、保有試料数を調べることができます。利用には登録が必要です。2018年度には、132名の登録があり、574件の検索利用がありました。

試料・情報提供審査の短縮化

試料等利用審査会を新たに設置し、ウェブ審査システムの導入により、提供にかかる期間を大幅に短縮することができるようになりました。審査開始から、約2週間程度で試料提供が可能となりました。（提供する試料数によっては、2週間以上かかることがあります）

ゲノムデータの制限公開・制限共有

全ゲノムシークエンスデータ1,000名分、遺伝性乳がん関連遺伝子シークエンスデータ30,000名分をNBDCに公開しました。また、理化学研究所にて解析された、心筋梗塞1,800名分、認知症200名分の全ゲノムシークエンスデータをNBDCの制限共有サーバに登録しました。

バイオバンク通信 ANNUAL REPORT 2019

多くの研究者に利用されるバイオバンクを目指して

バイオバンク・ジャパンは、全国の約26万人の患者さんのご協力をいただき、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。

多くの研究者の皆さまに利活用していただくために、学術集会において、会場内にブースを出展し、パンフレットの配布など広報活動を行っています。また、試料を用いた研究をお考えの方に向けて「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。このシステムをお使いいただくと、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。さらに、2019年4月からは、血清試料を少量から利用できる「血清パネル」の提供を開始しました。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いますので、お気軽にお問い合わせください。

第76回日本癌学会学術集会（2017年9月 京都市）

第15回ゲノム科学とバイオバンクシンポジウム（2019年7月 福岡市）

2019年度の主な取り組み

バイオバンク横断検索システムへの参画

バイオバンク横断検索システムは、AMEDゲノム医療実現推進プラットフォーム事業（ゲノム研究プラットフォーム利活用システム）の研究開発事業の一環で、2019年10月に開始しました。国内の6バイオバンクをネットワーク化し、横断的な生体試料・情報の利活用を促進することを目指しています。

バイオバンク横断検索システムHP：
https://biobank-search.megabank.tohoku.ac.jp/Biobank/

血清パネルの提供開始

多くの研究者に、バイオバンク・ジャパンの血清試料をご活用いただけるように、コントロール、スクリーニング目的に利用できる血清パネルを作成しました。血清試料を少量（100μL単位）から提供しています。

患者・市民参画の取り組み

ゲノム研究プロセスの一環として、患者さんや市民の意見を参考にすることは、患者さんに役立つ成果の創出や研究のより円滑な実施につながると言われています。バイオバンク・ジャパンでは、2019年7月に膵臓がん患者会の皆さんと"バイオバンク見学・意見交換会"を行いました。

研究成果の紹介　前立腺がんの「ゲノム医療」に貢献 ―日本人での原因遺伝子・発症リスク・臨床的特徴の大規模解析―

理化学研究所、東京大学、岐阜薬科大学、がんセンター、国立がん研究センター等の研究者からの国際共同研究グループは、前立腺がんの発症に考えられる新の遺伝子について、バイオバンク・ジャパンにより収集された前立腺がん患者7,636人および対照群12,368人のDNAを、独自に開発したゲノム解析手法を用いて解析しました。その結果、136個の遺伝のバリアントを同定し、病的バリアント保有者は発症の2.9%であること、*BRCA2*、*HOXB13*、*ATM*の遺伝子が特に関わっていることなどを明らかにしました。本研究の成果は、日本人の前立腺がん患者一人一人に合った治療を行う「ゲノム医療」に貢献すると期待できます。本研究は、米国の科学雑誌『Journal of the National Cancer Institute』のオンライン版に掲載されました。詳しくはAMEDのHPをご覧ください。
https://www.amed.go.jp/news/release_20190717-03.html

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26万人の患者さんのご協力をいただき、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。

血液保管庫

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

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

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、CACIS研究と共同で、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

バイオバンク通信 ANNUAL REPORT 2021

バイオバンク・ジャパン（BBJ）の今後の発展に向けた提言がまとめられました

本事業は2023年3月に事業開始後20年を迎えます。そこで、「バイオバンク・ジャパンあり方検討委員会」を設置し、これまでの事業活動内容を振り返り、今後の方向性と課題を整理し、さらなる発展のための方策が検討され、報告書が取りまとめられました。

報告書では、バイオバンク・ジャパン（以下、BBJ）第5期での双方向性バイオバンク構想が提案され、新たな生体試料・臨床情報・健康関連情報の収集に加え、双方向かつオンラインによる研究参加者への説明と同意取得や研究成果情報等の提供、AI解析等に対応可能な包括的かつ標準化された医療情報のデータベース整備、研究参加者と同連絡可能なシステムの構築を進めることが提言されました。報告書は、BBJのウェブサイトで公開される予定です。

2021年度の主な取り組み

BBJの全ゲノムデータが制限公開されました

BBJは、第1コホート（2003-07年度登録者）の11,716人と第2コホート（2013-17年度登録者）42,669人分の全ゲノムデータをNBDCヒトデータベースを介して制限公開しました。すでに公開されている第1コホート182,505人分の全ゲノムデータとともに学術研究や公衆衛生の向上を目的とする研究者や企業に対して、適正な審査を行ったうえで提供されます。

ナイチンゲールヘルスジャパン社と大規模血清メタボローム解析を共同実施しました

本共同研究では、ナイチンゲールヘルスジャパン社が、BBJが保有する最大65万人の血清検体を対象に大規模メタボローム解析を行います。解析で得られた情報はBBJに提供され、様々な研究に利活用されます。

第6回クリニカルバイオバンク学会シンポジウムで発表しました

2021年5月に開催された第6回クリニカルバイオバンク学会シンポジウムにおきまして、東京大学の森崎隆幸特任教授が"疾患バイオバンクとしてのバイオバンク・ジャパン：試料・情報の利活用促進に向けての取り組み"として、本事業の活動のうち、試料・情報の利活用促進にかかる取り組みを紹介しました。Web開催による学会発表であり、120名以上の職員があり、発表後に活発な意見交換を行いました。

全ゲノム解析実行計画への参画を継続しています

全ゲノム解析実行計画は、ゲノムデータの基盤整備を推進し、ゲノム医療、個別化医療を目指してAMEDが中核を担い行われています。BBJも未解析試料の解析を行い、コントロール群構築のために解析に貢献しています。

COVID-19関連試料の保管・解析への協力を継続しています

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BBJに保管されています。引き続き、COVID-19に関連するゲノム解析にも協力をしています。

バイオバンク横断検索システム第3版が公開されました

日本の主要なバイオバンクが保有する試料・情報を一括で検索できるバイオバンク横断検索システムを第3版にバージョンアップしました。総計約47万人からの約103万検体、約23万件の情報が検索可能となりました。第3版への更新では、①疾患特異的臨床情報の項目を新たに追加、②バイオバンクの収載データ情報の拡充をしています。

バイオバンク横断検索システム第3版の公開―疾患特異的臨床情報の追加、データの拡充―
https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/20210929.html

研究成果の紹介　アトピー性皮膚炎発症の新しい遺伝因子 ―遺伝要因が影響する細胞も同定―

理化学研究所などの研究グループは、BBJに登録されたお12万人のデータを対象に、日本人のアトピー性皮膚炎を対象とした大規模ゲノムワイド関連解析を行い、アトピー性皮膚炎の病態に関与する複数の疾患関連遺伝子を同定しました。さらにアトピー性皮膚炎の遺伝学的解明を進めていくことで、治療標的となる病態の解明につながると期待できます。詳しくはAMEDのホームページをご覧ください。
https://www.amed.go.jp/news/release_20210609.html

バイオバンク通信 2022

バイオバンク通信
ANNUAL REPORT 2022

新事業でもDNA・血清試料とカルテ情報などを引き続き利用させていただきます

2003年から開始したバイオバンク・ジャパン（BBJ）は2023年度に事業開始後20周年を迎えます。2003年からの10年間で47疾患、20万人の患者さん、さらに2013年からの5年間で38疾患、6.7万人の患者さんのご協力をいただき、DNA・血清試料、カルテ情報などを収集いたしました。ご提供いただいた試料やカルテ情報などから、日本最大級の疾患バイオバンクを構築し、新しい診断・治療の開発を目指す多くの研究者や企業にご活用いただいています。また、BBJの試料を解析して得られたデータを公的なデータベースなどに登録し、さらなる利活用を促進しています。
2023年4月から実施される事業においても、BBJの試料や情報を引き続き管理し、疾患の発症・重症化予防、診断、治療などの研究開発を推進するために活用させていただきます。

2022年度の主な取り組み

メタボローム解析データについて相対値データを公開

BBJの血清バンクに保管されている血清試料のメタボローム解析データについて、測定代謝物質62成分のキャピラリー電気泳動質量分析装置による相対値データを追加公開しました。血清試料を解析する際の品質の参考としてお使いいただけます。

詳しくは、BBJウェブサイトへ https://biobankjp.org/info/metaboromu.html

がん治療成績の把握、患者の治療説明での活用を目的としたがん累積再発曲線を描画する簡易ノモグラムツールの開発

戦略的イノベーション創造プログラム「AI（人工知能）ホスピタルによる高度診断・治療システム」研究において、株式会社情報通信総合研究所と公益財団法人がん研究会有明病院は、BBJの臨床情報を統計処理して利用した、がん累積再発率を描画する簡易ノモグラムツールを開発しました。このツールを用いることで、全国規模の治療成績の把握や自院の胃がんの治療成績との比較が、容易にできるようになりました。客観性の高いデータと比較しながら、患者さんの個々の状態に合わせた統計情報をグラフで示すことができ、患者さんへの治療に関する説明が分かりやすくなると期待されています。

バイオバンク見学会を実施しました

患者さんや市民の方を対象に、BBJの活動やバイオバンクを広く知っていただくことを目的として、バイオバンク見学会を開催しました。約27万人の患者さんからご提供いただいた試料を保管している施設の見学を通して、BBJの運営や活動について、私たちと一緒に考えていただきました。見学会は今後も不定期で開催予定です。BBJのホームページ等を通じて募集します。

BBJ 通信 26 号（バイオバンク通信から名称変更）

BBJの試料・情報を利用した論文数の推移（累計）

BBJの試料・情報を利用した論文は、国際的な科学雑誌に2023年時点で414本が掲載されています。

活動報告

20周年記念シンポジウムを開催しました

2024年2月3日に、設立20周年を記念し、「バイオバンク・ジャパン20周年シンポジウム ～ゲノム医療の実装に向けて 20年の軌跡と将来ビジョン」をオンライン配信にて開催しました。文部科学省 今枝宗一郎副大臣のご挨拶、東京大学医科学研究所 中西真所長の開会の言葉に続き、松田浩一教授をはじめとする10名の講演者がBBJのこれまでのあゆみや将来ビジョン、研究成果等に関する講演を行いました。

バイオバンク見学会を実施しています

BBJでは、政府関係者、研究・教育機関、民間企業、患者団体、そして学生など幅広い背景をもつ方々のバイオバンク見学を受け入れています。

2023年11月17日には、サウジアラビア王国のAbdulaziz bin Hamad Al-Rumaih保健省副大臣、および同省内組織幹部8名を含む視察団が来日し、BBJを訪問しました。一行は、BBJ代表の松田浩一教授、事務局長の森崎隆幸特任教授、分担研究者の岡田随象教授によるBBJの概要説明と活発な質疑応答の後、BBJ試料保管施設を見学しました。当訪問は、サウジアラビア王国保健省が、保健医療・バイオ分野での日本との二国間連携を具体的に検討する上で、日本を代表する疾患バイオバンクであるBBJの運用体制などを視察する目的で実施したものです。

BBJのホームページはこちらから
https://biobankjp.org/

BBJ公式Xを始めました。
https://twitter.com/BBJ_IMSUT_UT

最新の情報を発信していますので、みなさまのフォローをお待ちしています。

BBJ通信は、研究に参加されたみなさまとBBJの試料・情報の利用を希望される研究者のみなさまに、BBJの活動を報告しています。

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
TEL：03-5449-5122 FAX：03-6409-2060

発行者：バイオバンク・ジャパン広報担当チーム 2024.03発行

BioBank Japan

BBJ通信 Vol. 26

ゲノム医療の実装を目指して

バイオバンク・ジャパンの血清保管庫
マイナス150℃を維持したタンク内に約300万本の血清・血漿の保管が可能です。

BioBank Japan March 2024 Vol.26

ごあいさつ

バイオバンク・ジャパン代表　松田 浩一

バイオバンク・ジャパン（BBJ）は、2003年に文部科学省の委託事業として東京大学医科学研究所内に発足し、全国の協力医療機関を通じて27万人の患者さんに生体試料とカルテの情報をご提供いただき、世界最大級規模の疾患バイオバンクを構築しました。2023年4月からは、第5期事業を開始し、ご提供いただいた試料の解析をさらに進め、ゲノム研究のデータ基盤としての充実を図っています。また、BBJの試料・情報の利活用を推進し、基礎研究・応用研究・実用化研究を行なう研究者を支援することで、ゲノム医療の発展に貢献しています。

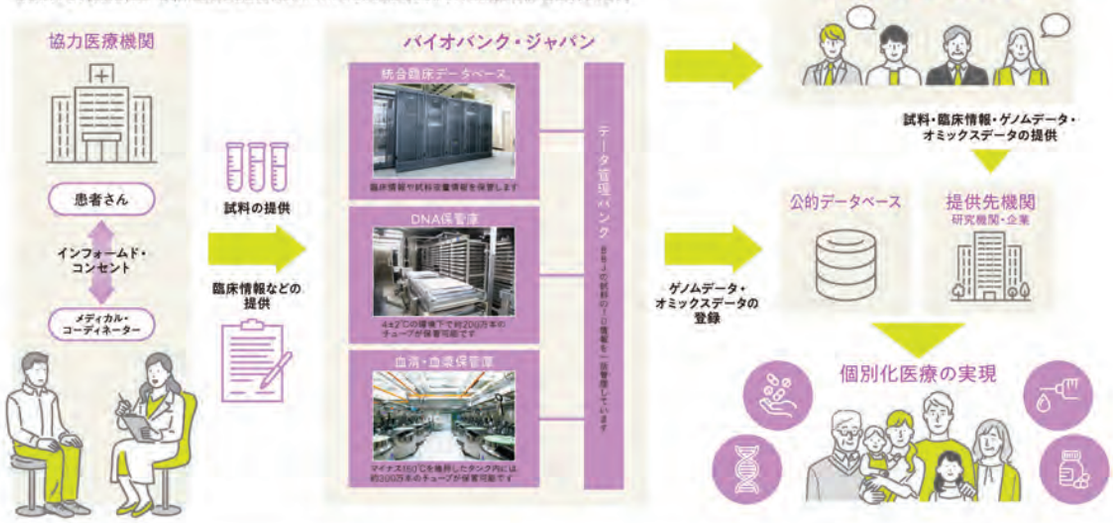
近年では、新型コロナウイルス感染症など、私たちの健康の脅威となる疾患やその治療法に変化が生じています。BBJでも協力医療機関との連携による臨床情報の更新に加え、最新の研究手法の導入を進めています。BBJが保管する試料・臨床情報・ゲノムデータは、個人情報の保護に万全を期す体制のもとで、様々な疾患や感染症の新しい診断・治療方法の開発を目指す研究者や企業のみなさまにご活用いただいています。BBJは、協力者のみなさまの尊いご意思とご厚情にお応えするべく、BBJの貴重な財産がさらに活用されるように努力して参ります。ご協力いただいたみなさまに改めて御礼申し上げますとともに、今後ともご支援ご協力いただきますよう、よろしくお願いいたします。

バイオバンク・ジャパン（BBJ）をご紹介します

BBJの第1期事業は2003年に開始され、バイオバンクを東京大学医科学研究所内に設立しました。

バイオバンクとは、ヒトの生体試料と関連する情報が体系的に保管された貯蔵庫です。BBJは患者さんからご提供いただいたDNA試料・血清試料などを適正な温度管理、かつ厳しいセキュリティのもとで管理しています。BBJは、約27万人の患者さんの試料・臨床情報を保有する世界最大級の疾患バイオバンクとして、世界のゲノム研究に貢献しています。

BBJでは、試料等利用審査会で、研究機関や企業などからの試料・情報の利用申請について、厳正な審査を行った上で、試料・情報を提供しています。BBJは、試料・情報の利活用を促進し、他のバイオバンクなどとも連携しながらゲノム医療の実現へ貢献して参ります。



研究成果の紹介

胃・十二指腸潰瘍のなりやすさの遺伝学
―胃壁細胞分化とホルモン調節多様性が関わる―

東京大学の鎌谷洋一郎教授らの研究グループは、大規模なゲノムワイド関連解析により、胃・十二指腸潰瘍の発症に関連する25カ所の新たな遺伝的座位を同定しました。解析データから、胃の修復過程における消化管細胞の分化、およびガストリンとその受容体との連携が消化性潰瘍の形成に重要な役割を果たすことが示唆されました。本研究成果は、消化性潰瘍に遺伝的になりやすい体質を一定程度予測し、予防につながることが期待されます。

https://www.ims.u-tokyo.ac.jp/imsut/jp/research/papers/page_00175.html

アジア最大の強皮症全ゲノム関連解析
―新たな遺伝背景との関連の同定と病態形成における関与の解明―

理化学研究所の寺尾知可史チームリーダーと東京大学の松田浩一教授らの研究グループは、難治性全身性自己免疫疾患の全身性強皮症（SSc）について、アジア人最大規模の全ゲノム関連解析を行い、新規の疾患関連一塩基多型の同定と病態形成の投影を解明しました。本研究成果は自己免疫疾患のゲノム研究の進展や、診断や治療など日常診療の発展に貢献することが期待されます。

https://www.k.u-tokyo.ac.jp/information/category/press/10771.html

BBJ試料・情報の提供実績

2023年度（4～12月）の試料・情報の提供数については、下記のとおりです。審査開始から最短2週間程度で、試料・情報の提供が可能となっています。試料・情報に関するお問い合わせは、バイオバンク・ジャパン事務局まで、お気軽にお問い合わせください。

DNA試料	36,165本
血清試料	3,621本
臨床情報・ゲノム情報	1,751,883症例
試料等利用審査件数	52件（提供51件、保留1件）

ようこそバイオバンク・ジャパンへ（日本語版・英語版）

バイオバンク・ジャパン Web サイト

https://biobankjp.org/

BioBank Japan

バイオバンク・ジャパン 20周年記念シンポジウム

ゲノム医療の実装に向けて

記録集

発行・編集：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
電話：03-5449-5122
https://biobankjp.org/
取材・制作：一般社団法人知識流動システム研究所
発行月：2024 年11月