



平成29年度

# ゲノム医療研究支援機能

---

平成29年4月

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構  
基盤研究事業部バイオバンク課

# 疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト推進について（平成29年度）

基礎研究

実用化研究

## ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 P3GM

目標設定型の先端ゲノム研究開発 < GRIFIN >

研究プラットフォームを活用する大規模ゲノム解析を必要とする疾患を対象とした研究等を支援

糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患を対象とした研究開発  
疾患予防や治療の最適化に向けた発症予測法の確立 等

P3GM: Platform Program Promotion of Genome Medicine  
GRIFIN: Advanced Genome Research and Bioinformatics Study to Facilitate Medical Innovation

## 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

各疾患分野において、検体の収集及びゲノム解析、加えて臨床情報を含めた情報の統合・解析、データストレージの整備、臨床現場への還元

疾患横断的利活用を目指し、臨床ゲノム情報統合データベース（MGeND）を整備し、医療現場においてゲノム医療を実装する基盤を構築

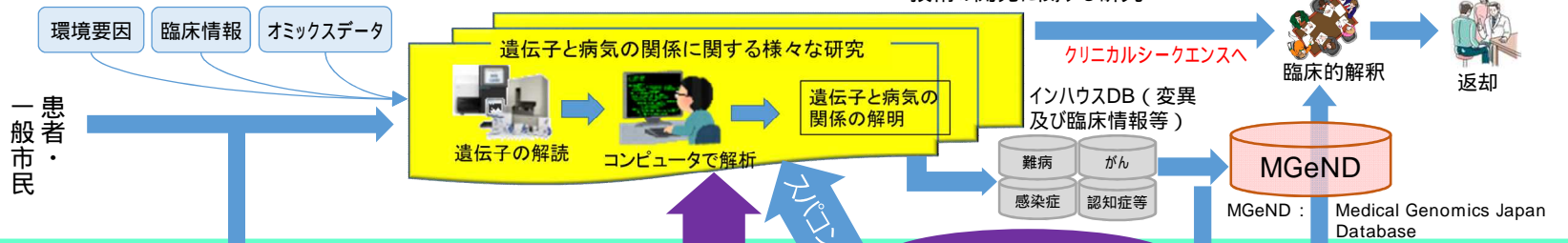
## ゲノム創薬基盤推進研究事業

ゲノム検査の品質・精度確保、ゲノム情報の患者還元、人材育成等のゲノム創薬の推進に係る課題解決につながる研究

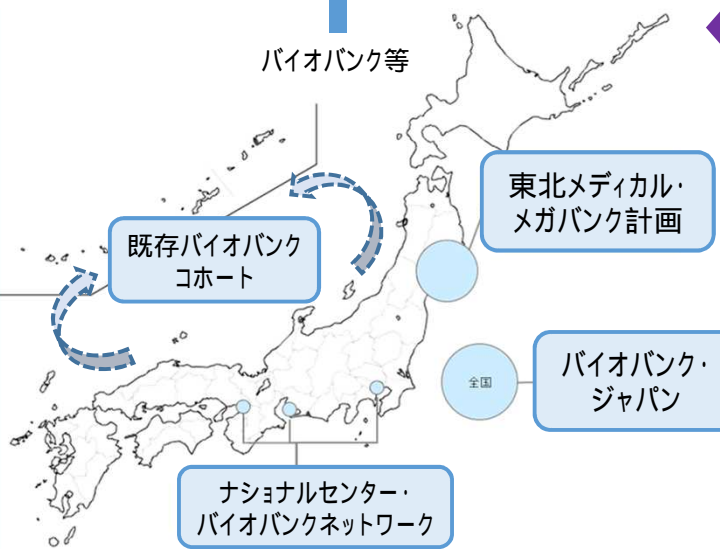
ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索及びゲノム創薬基盤技術の開発に関する研究

研究

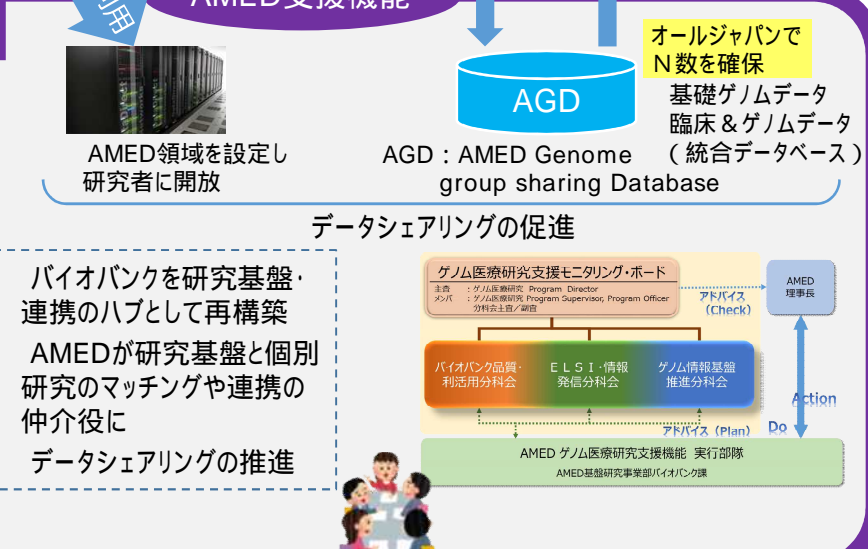
多因子疾患研究・基盤研究開発



基盤整備



マッチング  
AMED支援機能  
AMED領域を設定し研究者に開放  
AMED Genome group sharing Database  
データシェアリングの促進  
バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして再構築  
AMEDが研究基盤と個別研究のマッチングや連携の仲介役に  
データシェアリングの推進



# AMED支援機能とは？



ゲノム医療研究支援モニタリング・ボード及びその分科会  
をAMED内に設置し、その審議内容にしたがい、

- ゲノム医療研究基盤の整備
- ゲノム医療研究者と研究基盤の連携促進
- ゲノム医療研究推進の支援

を行う機能をAMED内に用意、ゲノム医療実現化に向けた研究開発を強力に推進します。

# AMED支援機能とは？（背景）



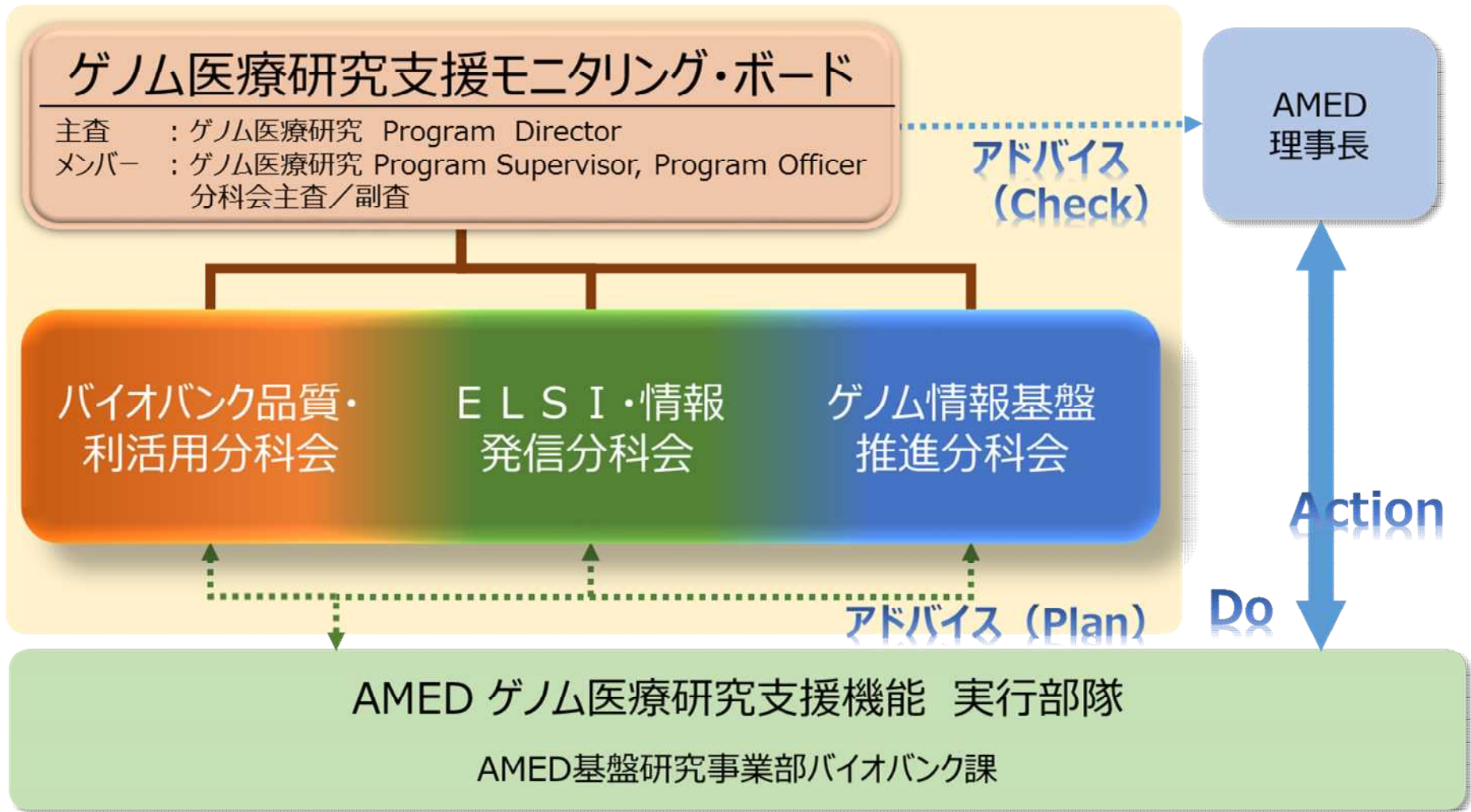
（ゲノム医療実現化推進協議会中間とりまとめ）

AMEDが、既存のバイオバンク・地域コホート等の**研究基盤と個別疾患研究のマッチングや連携の仲介役**を果たすことによって、研究期間、医療機関、企業の連携を促進し、ゲノム医療推進に向けた研究開発を強力に推進する。

（ゲノム医療研究推進ワーキンググループ報告書）

AMEDが、研究基盤と個別疾患研究のマッチングや連携の仲介役を果たすため、国内におけるゲノム医療に関する**情報の取扱いやバイオバンク等の整備**の状況等を踏まえ、**様々な研究支援**を行う。

# ゲノム医療研究支援機能体制




# 具体的な支援活動の内容





## ( 研究基盤の整備 )

3大バイオバンク整備支援 ( 品質・利活用促進 ) 

全ゲノム情報等データベース構築 

## ( 研究者と研究基盤の連携促進 )

情報ポータルサイト構築・運用  

バイオバンクの利活用促進 ( カタログ、ワンストップサービス ) 

スパコン等解析研究設備供用サービス 

## ( 研究推進の支援 )

ELSI関連課題解決支援体制の構築 

# 3大バイオバンク整備支援 (品質・利活用促進)

バイオバンク



## ● バイオバンク品質確保に向けた取組 (H28年度実施)

品質の確保された生体試料を供用できる体制整備、生体試料の品質の標準化の推進を行う。  
3大バイオバンクが連携して、臨床現場・研究・産業界の協働・連携に向けた整備を行っていく。

H28年度は、3大バンクが連携してオミックス解析標準化に向けて、試料品質指標の確立を目指す。

血液メタボロミクス用試料品質指標の提供

東北メディカル・メガバンク

相互に試料提供、品質情報提供  
または品質評価実施等にて連携

NCBN  
National Center Biobank Network

病理組織検体等のゲノム系  
解析用プロトコールの作成

Biobank Japan

血液プロテオミクス用の  
試料品質指標の作成と提供

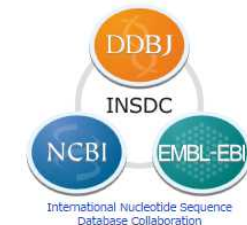
# 全ゲノム情報等データベース構築

情報



データベース名称： AGD (AMED Genome group sharing Database)

- 「制限共有」を実現する公的データベース (H29.2公開)
  - データマネジメントプランに記載された研究者、及びデータアクセス申請を承認された研究者間で共有するデータ
  - データの共有は原則的に研究者間の合意に基づき行う
  - より早い段階からの共有を図り、研究推進を促進
- JST-NBDC / 遺伝研DDBJ / AMED協働で構築
  - 制限共有データ取扱いの「ガイドライン」準備
  - 迅速な審査、データ利用の柔軟性確保 vs セキュリティ
  - 「制限公開データ」への移行を考慮
  - 制限公開DBはNBDCヒトデータベースを利用





# 情報ポータルサイト構築・運用

情報



- ゲノム医療研究支援に関わる公的Webサイト（H29.4公開）
  - AMEDゲノム医療研究支援機能の活動の拠点
  - 研究者と研究基盤（バイオバンク、情報基盤等々）をつなぐ
  - 研究者のための情報発信（指針・ガイドライン、調査レポート等）
  - 研究基盤の連携強化や研究者間の情報共有を促進するコンテンツ等、今後追加していく

ゲノム医療研究支援  
疾病克服に向けたゲノム医療実用化プロジェクト

バイオバンク情報一覧

試料種別	DNA	血液	組織	細胞
名称	バイオバンク・ジャパン	血液	臓器	細胞
試料種別	DNA(100ng/μLに濃度調整されたDNAを4℃で保管)/血液(液体重量タンクの気相にて-150℃で保管)	血液	臓器	細胞
保存料数	約25万人、41万症例(2017年2月末時点)	1,358人(2017年1月末現在)	約146,400人(2017年3月末現在)	
病名		肺がん/腎がん/食道がん/乳がん/リンパ腫/婦人科腫瘍/大腸がん/泌尿器科腫瘍/骨軟部腫瘍/脳腫瘍/肝臓/膵臓がん/膵臓がん/皮膚腫瘍		
利用条件および連絡先	利用条件はこちら 東京大学医科学研究所 ゲノム医療実用化プロジェクト事務局	利用条件はこちら 東京大学医科学研究所 ゲノム医療実用化プロジェクト事務局	利用条件はこちら 東北大学東北メディカル・メガバンク計画 試料・情報管理担当	

情報基盤

電算資源の共用サービス

情報基盤を活用してゲノム医療研究を加速していただけるよう、「電算資源（スーパーコンピュータ）の共用サービス」を立ち上げ、研究者の皆様へ提供してまいります。最大300ノード/100TF/5.5PBのスーパーコンピュータ、高速ストレージ環境を提供いたします。

利用手順（概要）

東北メディカル・メガバンク スーパーコンピュータ ホームページ

# バイオバンク利活用促進 (カタログ、ワンストップサービス)

バイオバンク

情報



## ● バイオバンクのカタログ (情報ポータルサイトにて公開)

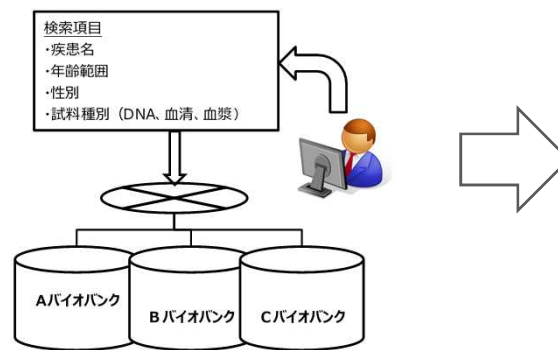
- どこにどんなバイオバンクがあるか
- どのバイオバンクにどんな試料があるか
- 分譲手続きや窓口

## ● 試料の横断検索サービス (H29年度試行予定)

- 情報ポータルサイトを活用した検索サービス

バイオバンク情報一覧

名称	試料種別	保有試料数	対象者	利用申請および連絡先
バイオバンク・ジャパン	DNA(100ng/Lに希釈調整されたDNAを4℃で保管)・血清(凍結タンクの系瓶にて-150℃で保管)	約35,375人 (41,87万回分 (2017年2月末時点))	51歳まで ※疾患名の詳細については、以下のURLをご覧ください。 <a href="https://biobank.jp/object_s_sasea.html">https://biobank.jp/object_s_sasea.html</a> <a href="https://biobank.jp/object_s_sasea02.html">https://biobank.jp/object_s_sasea02.html</a>	利用申請はこちら 東京大学大学院理学系研究科内、オーダーメイド医療実現化プロジェクト事務局 Mail
2000+バイオバンク・ジャパン(COVID-19)連携バイオバンク	血液・血清(凍結調整)・DNA(4℃) 組織(がん部位)・凍結組織(凍結調整)・DNA(4℃)	1,250人 (2017年1月末時点)	がん/腎臓/食道がん/乳がん/リンパ腫/婦人科腫瘍/皮膚がん/泌尿器科腫瘍/骨軟部腫瘍/皮膚腫瘍/骨髄腫瘍/膵臓腫瘍/皮膚腫瘍 ※疾患名の詳細については、以下のURLをご覧ください。 <a href="http://www.jogp.jp/obsc/organ/dic/bisbank.html">http://www.jogp.jp/obsc/organ/dic/bisbank.html</a>	利用申請はこちら 東京大学大学院理学系研究科内、オーダーメイド医療実現化プロジェクト事務局 Mail
	DNA(血清/血清/不活化細胞懸濁液)・尿	約146,400人 (2017年3月末時点)	※疾患名の詳細については、以下のURLのリンク先を参照ください。 <a href="http://www.diet.megabank.tohoku.ac.jp/obsc/connect/images/appendix_20150808.pdf">http://www.diet.megabank.tohoku.ac.jp/obsc/connect/images/appendix_20150808.pdf</a>	利用申請はこちら 東北大学大学院理学系研究科内、オーダーメイド医療実現化プロジェクト事務局 Mail



管理番号	B0001234	
年齢	70代	
性別	男	
疾患名	D病 E症	
試料	DNA	<input type="radio"/>
	血清	<input type="radio"/>
	血漿	<input type="radio"/>
	尿	<input checked="" type="checkbox"/>
	組織	<input checked="" type="checkbox"/>
情報	全ゲム解析	<input checked="" type="checkbox"/>
	GWAS解析	<input type="radio"/>
	エクソーム解析	<input checked="" type="checkbox"/>
	臨床情報	<input type="radio"/>
機関名	B バイオバンク (URLリンク)	

# スパコン等解析研究設備供用サービス

情報



## ● 電算資産供用サービス（H29春運用開始）

- 東北メディカル・メガバンク（ToMMo）に設置されているスーパーコンピュータの計算資源の一部を外部研究者利用分として割り当て、研究者がデータを持ち込み自由に解析を行えるようにする。
- 解析効率の向上 研究費の有効活用（解析件数増等）
- AMED：窓口、利用者の希望調整  
ToMMo：テクニカルサポート  
利用者：リモート利用（データは郵送等）



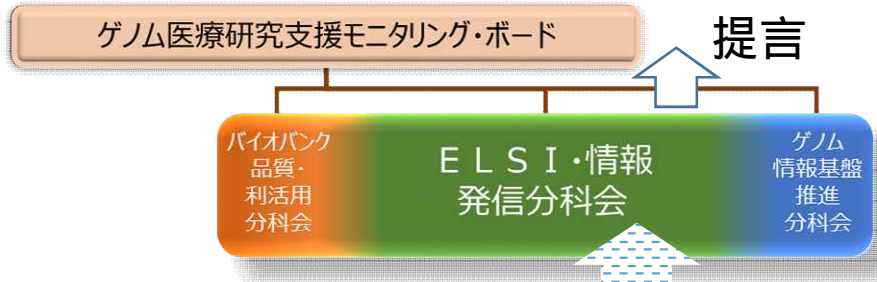
## ● サービス実施計画

- H28年度「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」課題にて試行
- H29年度以降「臨床ゲノム統合データベース事業」等にも展開予定（実費相当受益者負担、料金表別途準備）

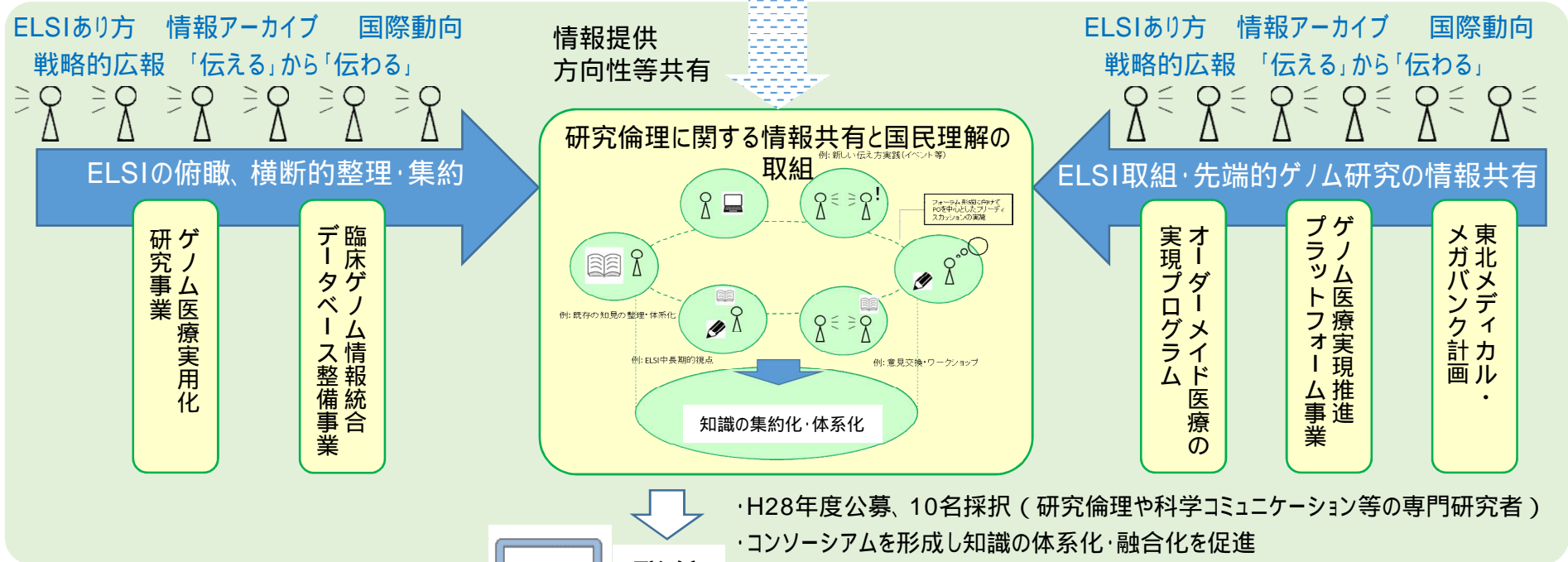
# ELSI 関連課題解決支援体制の構築

ELSI : Ethical, Legal and Social Issues

ELSI



【ELSI・情報発信分科会】  
 ELSIの俯瞰的把握  
 事業横断的な発展に資する検討  
 バイオバンク、ゲノム情報基盤の共通課題検討  
 効果的な情報発信のレビュー





国立研究開発法人 日本医療研究開発機構  
Japan Agency for Medical Research and Development