

第112回 ライフサイエンス委員会	資料2-3
令和6年2月16日	

## 研究開発課題の中間評価結果（案）

令和6年2月

ライフサイエンス委員会

科学技術・学術審議会 研究計画・評価分科会  
ライフサイエンス委員会（第12期）委員名簿

（敬称略、50音順）

有田 正規	国立遺伝学研究所教授
大津 敦	国立がん研究センター東病院長
大曲 貴夫	国立研究開発法人国立国際医療研究センター病院副院長（感染・危機管理担当）、国際感染症センター長
※岡田 随象	東京大学大学院医学系研究科教授
※加藤 忠史	順天堂大学大学院医学研究科主任教授
金倉 譲	一般財団法人住友病院長
金田 安史	大阪大学理事・副学長
※鎌谷 洋一郎	東京大学大学院新領域創成科学研究科教授
※上村 みどり	特定非営利活動法人情報計量化学生物学会 CBI 研究機構、量子構造生命科学研究所長
※木下 賢吾	東北大学大学院情報科学研究科教授、東北大学東北メディカル・メガバンク機構副機構長
熊ノ郷 淳	大阪大学大学院医学系研究科教授
桜井 公美	プレモパートナー株式会社代表取締役
澤田 拓子	塩野義製薬株式会社取締役副会長
鹿野 真弓	東京理科大学薬学部教授
杉本 亜砂子	東北大学大学院生命科学研究科教授
鈴木 蘭美	国立がん研究センター発ベンチャーARC Therapies 株式会社代表取締役社長、ARCHIMED GROUP オペレーティングパートナー
武部 貴則	東京医科歯科大学統合研究機構教授、大阪大学大学院医学系研究科教授
辻 篤子	中部大学特任教授
豊島 陽子	東京大学名誉教授
西田 栄介	国立研究開発法人理化学研究所生命機能科学研究センター長
○ 畠 賢一郎	株式会社ジャパン・ティッシュエンジニアリング代表取締役
坂内 博子	早稲田大学理工学術院教授
◎ 宮園 浩平	国立研究開発法人理化学研究所理事、東京大学大学院医学系研究科卓越教授
宮田 敏男	東北大学大学院医学系研究科教授
山本 晴子	国立研究開発法人国立循環器病研究センターデータサイエンス部長

◎：主査      ○：主査代理

※利害関係者のため、この研究開発課題の評価には加わらない

令和6年2月現在

# ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）の 概要

## 1. 課題実施期間及び評価時期

令和3年度～ 令和7年度  
中間評価 令和5年度 事後評価 令和7年度を予定

## 2. 研究開発目的・概要

東北メディカル・メガバンク計画（以下、「TMM 計画」）、ゲノム研究バイオバンク事業、目的設定型の先端ゲノム研究開発及びゲノム研究プラットフォーム利活用システムをゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラムのもとに統合する。加えて、本プログラムの下、ゲノムデータ等基盤的な情報の充実を目指す「次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析」を立ち上げる。

本プログラムが取り組む主な事業は以下のとおり。

○既存のコホート・バイオバンク等を研究基盤・連携のハブとし、その利活用システムを構築する。

○ゲノム研究基盤を利活用した先端ゲノム研究開発を実施する。

○ゲノム研究基盤を用いたゲノム解析研究を実施する。

○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（以下、「BBJ」）について、ゲノム医療の実現に貢献するべく、管理・運用を行うとともに、保有する試料・情報の利活用の促進のための取り組みを実施する。

尚、事前評価時点では、本プログラムは東日本大震災復興特別会計事業として位置づけられていたことから、TMM 計画は東日本大震災の被災地住民の健康向上に貢献するとともに、大規模なゲノムコホート研究等を実施し、個別化医療・予防等の東北発次世代医療の実現を目指すとしていたが、令和3年度より一般会計事業に移行したことを踏まえ、震災復興に関する事業の記載を削除した。

## 3. 研究開発の必要性等

〈必要性〉

「健康・医療戦略」（令和2年4月閣議決定）や「医療分野研究開発推進計画」（令和2年4月健康・医療推進本部決定）にゲノム医療の実現に向けた取組が掲げられた。ゲノム情報を用いた個別化予防・医療が社会実装に至るには、科学的知見の蓄積や技術開発の進展、遺伝情報の回付が個人の行動に及ぼす影響とその効果の検証等が必要であり、社会のニーズを踏まえ、実現に向けた取組を加速するべきである。

こうした社会のニーズ及び科学技術の進展を踏まえ、本研究開発では国内のコホート・バイオバンクの連携やゲノム情報の活用により、遺伝子変異・多型と疾患の発症、生活習慣等環境要因との関連等から疾患の発症・重症化予防、診断、治療等に資する研究開発を

推進することを目指す。

以上により、本プログラムは科学的・技術的意義、社会的・経済的意義がある事業として実施することが必要と評価する。

#### 〈有効性〉

本プログラムは、医療現場への実利用に資することを目的として必要なエビデンスを蓄積するものである。BBJ は世界最大級の疾患バイオバンクとして疾患研究における大規模ゲノム解析に有用な試料・情報が蓄積されており、BBJ の試料・情報が我が国の学术界及び産業界の研究者により有効的に活用されることで、ゲノム医療研究等の更なる発展に繋がると期待される。また、TMM 計画で構築された最大約 15 万人分のゲノム情報、生体試料及び健康情報を拡充・発展させていくことで、今後の個別化医療・予防等次世代医療の社会実装への貢献が見込まれる。こうしたエビデンスを基に新たな診断薬や治療薬が開発されるなど、次世代医療への直接的・間接的波及効果が期待できる。

#### 〈効率性〉

本プログラムの下に、「東北メディカル・メガバンク計画」、「ゲノム研究バイオバンク事業」、「ゲノム研究プラットフォーム利活用システム」、「目的設定型の先端ゲノム研究開発」及び「次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析」を集結し、我が国のゲノムコホートの連携を推進し、利活用を促進することで、個別化医療・予防等の次世代医療の実現のための基盤の整備、研究を推進できるものと期待できる。

また、本プログラムは日本医療研究開発機構のマネジメントにより、各コホートや実施機関における円滑な連携が図れることが期待できるとともに、プログラムディレクター (PD)、プログラムスーパーバイザー (PS)、及びプログラムオフィサー (PO) による、評価、進捗管理、指導及び助言等の対応を行っており、効率的・効果的な研究体制であると評価できる。

## 4. 予算（執行額）の変遷

年度	R3(初年度)	R4	R5 (R6年1月 末時点)	翌年度以降	総額
当初予算	4,681百万	4,564百万	4,288百万	4,281百万 (R6年度当 初予算案)	—
補正予算	—	—	579百万	—	—
調整費	2,014百万	681百万	2,651百万	—	—
執行額	4,681百万	4,564百万	4,288百万	—	—

## 5. 課題実施機関・体制

別添参照

## 6. その他

なし

# ゲノム医療実現バイオバンク活用プログラム (B-cure)

(Biobank - Construction and Utilization biobank for genomic medicine REalization)

別添



文部科学省

## 背景・課題 / 概要

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

## 事業内容

（事業期間：令和3～7年度）

### 東北メディカル・メガバンク【TMM】

世界的にも貴重な家系情報を含む一般住民の生体試料、ゲノムデータ等の蓄積・分譲・活用等を促進する。

### ゲノム研究バイオバンク【BBJ】

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

### ゲノム医療実現推進プラットフォーム

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

### 次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析

国内のバイオバンク等が保有する生体試料の解析（情報化）を進め、ゲノム医療実現のための基盤データを効果的かつ効果的に整備する。

### 全体を俯瞰する会議体（連絡会議）

CANNDS  
ゲノム解析データ等

連携

ゲノム研究プラットフォーム  
利用システム  
バイオバンク横断検索システム等

ゲノム研究関連事業  
横断的なネットワークの構築

東北メディカル・  
メガバンク

\*NC  
BN

GRIFIN  
課題公募型研究支援

利活用促進

生体試料



解析データ

次世代医療基盤  
を支える  
ゲノム・オミックス解析

疾患  
バンク  
ゲノム研究  
バイオバンク

\*NCBN：ナショナルセンターバイオバンクネットワーク（厚生労働省）  
\*\*：全国各地のユホート・バイオバンク（科研費等）

【事業スキーム】

国

補助金

AMED

委託

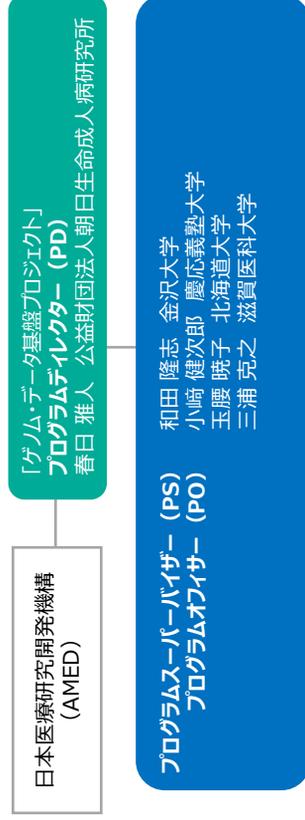
大学等

補助

# 実施状況

## 【東北メディカル・メガバンク計画 TMM】

### ○ 体制図

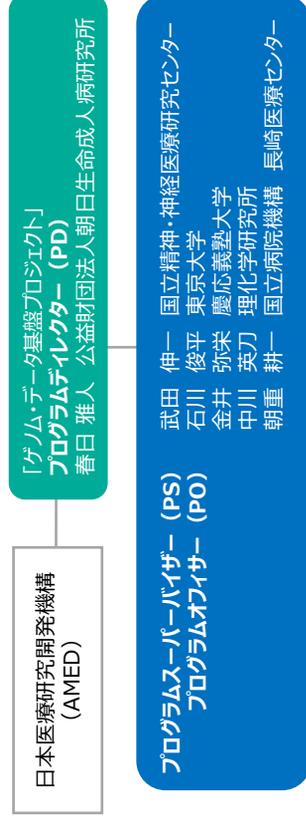


### ○ R3以降の実施機関

東北メディカル・メガバンク計画			
補助事業課題	代表者	所属	実施期間
東北メディカル・メガバンク計画 (東北大学)	山本 雅之	東北大学	R3-R7
東北メディカル・メガバンク計画 (岩手医科大学)	佐々木 真理	岩手医科大学	R3-R7

## 【ゲノム研究バイオバンク】

### ○ 体制図



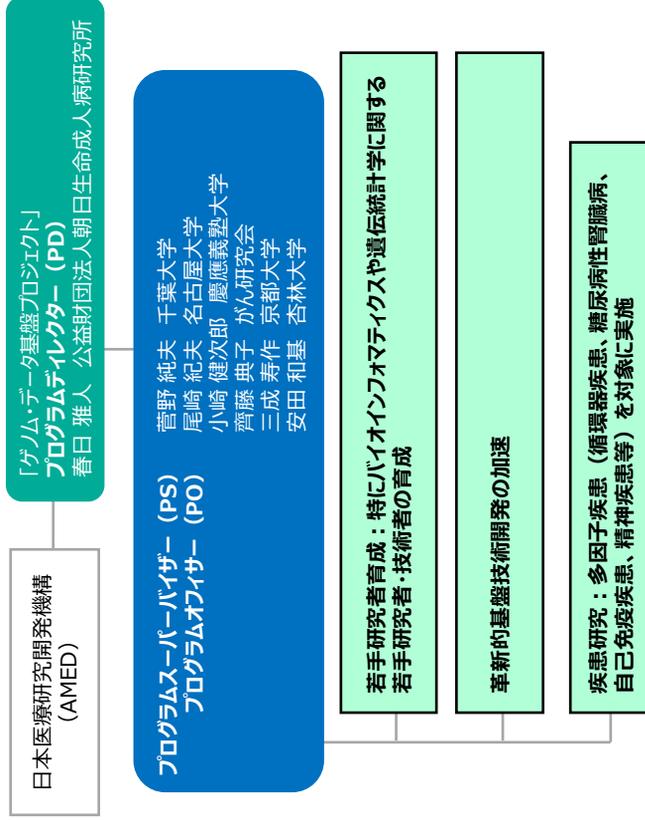
### ○ R3以降の実施課題

ゲノム研究バイオバンク			
研究開発課題	代表者	所属	実施期間
利活用を目的とした日本疾患バイオバンクの運営・管理	村上 善則	東京大学	H30-R1
利活用を目的とした日本疾患バイオバンクの運営・管理	山梨 裕司	東京大学	R1-R4
利活用を目的とした日本疾患バイオバンクの運営・管理	松田 浩一	東京大学	R5-R9

# ゲノム医療実現推進プラットフォームの実施状況 1/2

## ○ 体制図

### ● 先端ゲノム研究開発 (GRIFIN)



## ○ R3以降の実施課題

### 若手研究者育成（6課題）

研究開発課題	代表者	所属	実施期間
遺伝統計学に基づく日本人集団のゲノム個別化医療の実装	岡田 随象	大阪大学	R1-R5
失回回避を目指す開放隅角緑内障の遺伝的リスク予測に関する研究開発	秋山 雅人	九州大学	R1-R5
層別化 polygenic risk score による形質・疾患構造の解明	鈴木 顕	大阪大学	R1-R3
オリゴジェニックモデルに基づくヒト疾患の遺伝的構造の解析	高田 篤	理化学研究所	R1-R5
TOPMED panel を用いた高密度 Imputation による、バイオバンクジャパン 18 万症例の phenotype 横断的解析	谷川 千津	東京大学	R1-R5
ノンコーディング領域を考慮した大規模ゲノムワイドコピー数変異による精神疾患発症リスク予測モデルの開発	中枋 昌弘	名古屋大学	R1-R5

### 技術開発（4課題）

ヒトゲノム De Novo 情報解析テクノロジーの創出 (Long Read Sequence)	森下 真一	東京大学	※R3-R7
Polygenic risk score が生体を与える影響の評価に関する技術開発	石垣 和慶	理化学研究所	R4-R8
ゲノム特徴による双極性障害の疾患層別化とPRS実装に向けた研究開発	加藤 忠史	順天堂大学	R4-R8
ゲノムバリエーションがもたらす細胞運命変化を予測する深層学習技術の開発	島村 徹平	東京医科歯科大学	R5-R7

### 疾患研究（7課題）

マルチオミクス連関による循環器疾患における次世代型精密医療の実現	小室 一成	東京大学 医学部附属病院	※R5-R9
精緻な疾患レジストリーと遺伝・環境要因の包括的解析による糖尿病性腎臓病、慢性腎臓病の予後層別化と最適化医療の確立	柏原 直樹	川崎医科大学	H30-R4
次世代ゲノミクス研究による乾癬の疾患病態解明・個別化医療・創薬	岡田 随象	大阪大学	R2-R6
糖尿病の遺伝・環境因子の包括的解析から日本発次世代型精密医療を実現するプロジェクト	山内 敏正	東京大学	※R3-R7
先天的/後天的構造多型に着目した免疫/精神疾患病態解明に関する研究開発	寺尾 知可史	理化学研究所	R3-R7
免疫担当細胞eQTLデータをを用いた免疫介在性疾患ゲノム情報からの層別化および予後予測モデルの構築	藤尾 圭志	東京大学	R3-R7
精神疾患の個別化医療を実現するためのゲノム・空間オミクス多施設共同研究	徳永 勝士	国立国際医療研究センター	R4-R8
炎症性関節炎の統合ゲノミクス解析	寺尾 知可史	理化学研究所	R5-R9

※の課題はステージゲート通過により、研究期間を延長

# ゲノム医療実現推進プラットフォームの実施状況 2/2

## ○ 体制図



## ○ R3以降の実施課題

### ● ゲノム研究プラットフォーム利用システム

プログラマー・バイザー (PS) 高坂 新一 国立精神・神経医療研究センター  
プログラマー・オフィサー (PO) 石川 俊平 東京大学  
川崎 浩子 製品評価技術基盤機構

### ● 大規模ゲノム解析に向けた基盤整備

プログラマー・バイザー (PS) 朴 泰祐 筑波大学計算科学研究センター  
プログラマー・オフィサー (PO) 笠原 雅弘 東京大学  
今井 健 東京大学

### ● 社会共創推進領域

プログラマー・バイザー (PS) 菅野 純夫 千葉大学  
プログラマー・オフィサー (PO) 有賀 悦子 帝京大学  
小門 穂 大阪大学

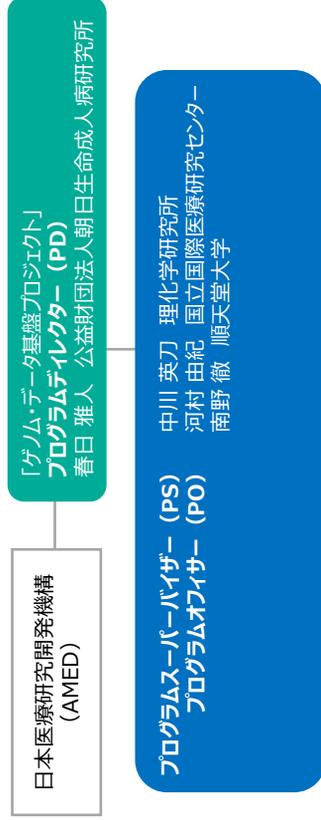
ゲノム研究プラットフォーム利用システム				
研究開発課題	代表者	所属	実施期間	
ゲノム医療実現推進のためのバイオバンク利用促進に向けたバイオバンク・ネットワーク構築と運用支援に関する研究開発	萩島 創一	東北大学	H30-R4	
ゲノム医療実現推進のためのバイオバンク・ネットワーク構築とバイオバンク利用促進に関する研究開発	萩島 創一	東北大学	R5-R9	

大規模ゲノム解析に向けた基盤整備				
研究開発課題	代表者	所属	実施期間	
大規模ゲノム解析に必要な計算基盤および解析環境の構築に関する研究	山本 雅之	東北大学	R3-R7	

社会共創推進領域				
研究開発課題	代表者	所属	実施期間	
ゲノム医療・研究推進社会に向けた試料・情報の利活用とPPI施策に関する研究開発	吉田 雅幸	東京医科歯科大	R4-R6	

# 次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析の実施状況

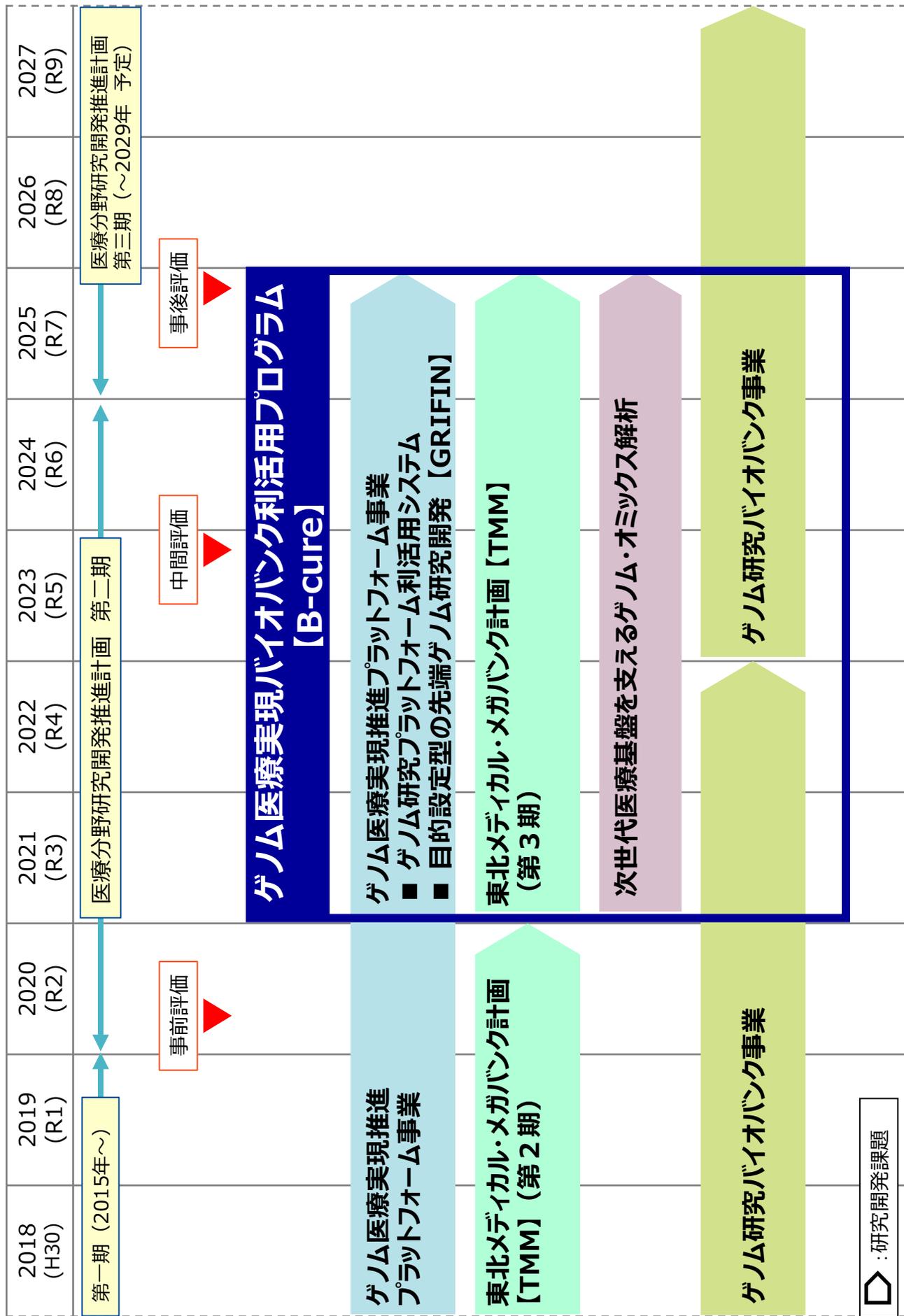
## ○ 体制図



## ○ R3以降の実施課題

研究開発課題	代表者	所属	実施期間
次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析			
慢性心不全発症予防・重症化予防のための次世代医療基盤確立に向けたゲノム・オミックス解析とデータシエアリソング	坂田 泰彦	国立循環器病研究センター	R3
全ゲノム解析と組織オミックス解析による心房細動の病態解明と精密医療	小室 一成	東京大学	R3
COPDの病態解明・新規治療開発のための空間解析を含むマルチオミックスデータベース構築	遠西 大輔	岡山大学	R3
マルチオミックス手法を用いた糖尿病および合併症の病態解明に関する研究開発	植木 浩二郎	国立国際医療研究センター	R4
COPDの病態解明・新規治療開発のための空間シングルセル・マルチオミックスデータベース構築	遠西 大輔	岡山大学	R4
心不全診療における次世代医療基盤確立に向けたゲノム・オミックス解析とデータシエアリソング	坂田 泰彦	国立循環器病研究センター	R4
糖尿病および合併症の病態解明・新規治療法の開発を目指したマルチオミックスデータベースの構築	植木 浩二郎	国立国際医療研究センター	R5-R7
循環器疾患におけるシングルセルマルチオミックス層別化の実現	小室 一成	東京大学	R5-R7

# ゲノム医療実現バイオバンク活用プログラム【B-cure】の全体像



## 中間評価票

(令和6年2月現在)

1. 課題名 ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム

2. 関係する分野別研究開発プラン名と上位施策との関係

プラン名	ライフサイエンス分野研究開発プラン
プランを推進するにあたっての大目標	健康・医療・ライフサイエンスに関する課題への対応（施策目標 9-3） 概要：「生命現象の統合的理解」を目指した研究を推進するとともに、「先端的医療の実現のための研究」等の推進を重視し、国民への成果還元を抜本的に強化する。
プログラム名	ゲノム・データ基盤プログラム 概要：ゲノム・データ基盤の整備・利活用を促進し、ライフステージを俯瞰した疾患の発症・重症化予防、診断、治療等に資する研究開発推進することで個別化予防・医療の実現を目指す。
上位施策	第6期科学技術・イノベーション基本計画（令和3年3月26日閣議決定） 統合イノベーション戦略2023（令和5年6月19日閣議決定） 健康・医療戦略（令和2年3月27日閣議決定、令和3年4月9日一部変更） 医療分野研究開発推進計画（令和2年3月27日健康・医療戦略推進本部決定、令和3年4月6日一部変更）

プログラム全体に関連する アウトプット指標	過去3年程度の状況		
	—	R3年（初年度）	R4年
科学誌（インパクトファクター5以上）に論文が掲載された研究成果の数	—	73件	65件
科学誌（インパクトファクター5未満）に論文が掲載された研究成果の数	—	47件	28件

※複数の事業（例えばn数）で同じ論文を発表している場合、分数カウント（例えば1/n）

プログラム全体に関連する アウトカム指標	過去3年程度の状況		
	—	R3年（初年度）	R4年
発見された疾患関連遺伝子候補及び薬剤関連遺伝子候補数	—	5,486件	12,713件

3. 評価結果

(1) 課題の進捗状況

## ①これまでの研究状況

### (i) 東北メディカル・メガバンク計画

東日本大震災を契機に平成23年度から開始した「東北メディカル・メガバンク計画」の第3段階（令和3年度～令和7年度）では、我が国の個別化医療・予防等の次世代医療の実現に資する一般住民ゲノムコホート・バイオバンクとして、東北メディカル・メガバンク機構（以下、「ToMMo」）及びいわて東北メディカル・メガバンク機構（以下、「IMM」）において以下の取組を実施している。

#### ・コホート調査

TMM計画では、宮城県及び岩手県の成人から成る地域住民コホート（約8万人）と、妊婦を中心に、子・親・祖父母の三世代から成る三世代コホート（約7万人）を設立・運営している。長期的な健康状態の推移を把握するため、これらのコホート参加者に対して、郵送等による追跡調査、及び来所による詳細調査を実施している。追跡調査では、調査票調査に基づき生活習慣や病歴などの情報を収集するとともに、医療機関の診療情報をはじめ、がん登録や難病登録情報、住民基本台帳情報などの公的情報を継続的に収集している。詳細調査は、原則5年間に1回の来所とし、身体機能、循環器・呼吸器機能、認知機能、頭部MRIデータなど、高密度・高精度の情報を収集している。コホート調査の効率化に向け、ToMMoでは、コホート参加者向けに、健康調査の結果の閲覧や調査票への回答などが可能な健康情報記録アプリ「マイ ToMMo」を運用している。

#### ・複合バイオバンクの整備と充実

各種健康情報とゲノム等の解析情報を複合させた複合バイオバンクとして、コホート調査参加者の生体試料のほか、解析済みのゲノム・オミックス情報などのデータを蓄積し、積極的な分譲を進めている。令和5年8月時点の累計で、DNA約29万検体、血漿約8万検体、血清約7万検体、健康情報・ゲノム情報約675万件が、アカデミア・民間企業に利用されている。また、TMM計画の試料・情報を用いた研究などの成果論文は令和5年10月時点の累計で約980本が掲載されている。健康情報及び全ゲノム配列情報を含む生体試料の解析情報の項目、統計量、分布等は、「東北メディカル・メガバンク統合データベース dbTMM カタログ」で閲覧・検索可能であり、利用ニーズに応じて統合データベースの拡充を実施している。また、ゲノム・オミックス解析情報については、「日本人多層オミックス参照パネル（jMorp）」に収載し、個人識別性のない頻度情報等にして公開している。

#### ・試料と情報の利活用促進

企業による利活用促進に向け、ToMMoでは令和4年度から産学連携推進センターを設置し、研究計画の立案から分譲手続き、共同研究契約までを組織的にサポートする体制を構築している。また、ToMMoでは、製薬企業5社の参画により令和3年3月に設立した「全ゲノム情報と医療・健康情報の統合解析コンソーシアム」を通じて総計10万人分の全ゲノム解析データを構築中であり、令和5年6月時点で6.9万人分の全ゲノム情報の解析を終了し、解析データをもとにした日本人全ゲノムリファレンスパネルを順次 jMorp で公開している。

### (ii) ゲノム研究バイオバンク

バイオバンク・ジャパンにおいて、多様な疾患、品質及び量を備えた生体試料とそ

の解析データ並びに精度の高い医療情報を有する疾患バイオバンクを整備・運用している。具体的には以下の取組を実施している。

・バイオバンク運営

12 医療機関の協力により、51 疾患を対象に 27 万人、44 万症例の試料・臨床情報を収集・保管・提供している。令和 5 年 11 月末時点の累計で、DNA 約 48 万検体、血清約 11 万検体、臨床情報・ゲノム情報約 650 万件がアカデミア・民間企業に利用されている。また、令和 4 年度末までに、約 24 万人分の SNP アレイ、約 1 万人分の全ゲノム解析、約 4 千人分のメタボローム解析を実施し、NBDC ヒトデータベースや AMED ゲノム制限共有データベース（以下、「AGD」）に登録している。BBJ の試料・情報を用いた研究などの成果論文は、同時点の累計で約 600 本が掲載されている。

・産学連携

ナイチンゲールヘルスジャパン株式会社と共同で約 9 万人分の大規模血清メタボローム解析を実施している。この他、製薬企業との連携による疾患研究や、IT 企業との連携による AI を活用した多遺伝子リスクスコア（以下、「PRS (Polygenic Risk Score)」）モデルの構築など、民間企業との共同研究を積極的に実施している。

・双方向性バイオバンクの構築

個人の意思とプライバシーに配慮し、即時対応も可能な電磁的手法による再同意・再連絡・研究成果の周知、個人の試料・情報の利用状況などを開示可能な、研究参加者、医療施設、BBJ 間の双方向システムを構築することで、利活用環境の整備を行っている。

(iii) ゲノム医療実現推進プラットフォーム

a. 先端ゲノム研究開発 (GRIFIN)

複数の遺伝子多型が相互に関係したり、環境等の影響を受けたりするなど、多因子が関わりうる一般的な疾患（多因子疾患）を対象に、ゲノム情報に基づく正確な診断法の確立や治療法の選択、PRS を含む疾病発症リスクの予測法や予防法の確立などの国民の健康増進に資する公募型の研究開発を実施している。あわせて、これらの研究の推進に貢献する革新的な基盤技術開発や、若手枠の設定による本分野の若手研究者の育成を行っている（採択課題については別添資料参照）。これまでの取組によって、疾患の遺伝的背景の解明や、治療ターゲット遺伝子の発見、高精度なゲノム変異検出技術の開発などの成果が得られている。また、令和 5 年度、ゲノム研究を創薬等の出口に繋げるため、マルチオミクス情報や臨床・画像情報、細胞レベルでの生命活動の時間的・空間的変動にも着目し、異分野の研究者が連携した研究開発を調整費により支援している。

b. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

バイオバンクの利活用の促進のため、国内 9 機関 14 のバイオバンクが加入するバイオバンク・ネットワークを構築し、生体試料や解析情報の有無を一括手で検索することを可能とした「バイオバンク横断検索システム」を運用するとともに、試料・情報の分譲申請に必要なサポートや、申請フローの共通化等を実施している。令和 5 年 8 月時点で、協力者約 54 万人、生体試料約 142 万検体、解析情報約 32 万件の検索・利用申請が可能となっており、令和 3 年度・令和 4 年度の提供試料数は計 38 万、提供解析情

報数は計 622 万に上っている。

c. 大規模ゲノム解析に向けた基盤整備

医療分野の研究開発におけるゲノム・データ基盤として、ToMMoにてスーパーコンピュータ（以下、「スパコン」）を運用し、10万人の全ゲノム解析などの大規模データの解析や、各種データベースの拡充を行うとともに、遠隔セキュリティルームを利用したビジティング型のスパコンへのアクセスにより、セキュリティ等に配慮したデータシェアリングを実施している。また、利用ニーズにあわせたデータシェアリングの検討を進めている。

d. 社会共創推進領域

国民の理解・信頼を得ながらゲノム医療研究を推進し、必要な社会環境を整備する一環として、患者・市民参画（Patient and Public Involvement: PPI）推進及びリテラシー向上に資する研究開発を実施している。

(iv) 次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析

遺伝的要因と環境要因が複合的に関与する多因子疾患のうち、国民の多くが罹患する一般的な疾患を対象とし、国内のコホート・バイオバンクが保有する様々な生体試料等を用いて、同一研究参加者の生体試料に紐づく、健康・医療情報やゲノムデータ、各種オミックスデータの一括データ（以下、「三層データ」）を蓄積し、そのデータシェアリングを通して利活用を促進する研究課題を実施している（採択課題については別添資料参照）。これまでに 3,192 件の解析データを AGD に登録し、利活用可能な基盤データの充実化に貢献している。

②これまでの課題

(i) 東北メディカル・メガバンク計画

これまでの取組により、ゲノム研究の基盤となる試料・情報の収集・提供体制が構築されており、解析済データやリファレンスパネル等の公開を通して、バイオバンクの成果を共有している。バイオバンクの試料・情報を活用したゲノム研究も一部で先行している。

一方、医療・創薬・ヘルスケア等の出口に繋がる研究事例が乏しいため、利用が一部のコミュニティに留まっており、その価値が外部に十分に認められているとはいえない。また、国費による支援に当たっては、事業目標や果たすべき役割を踏まえた効率的・効果的なバイオバンクの運営も重要である。

(ii) ゲノム研究バイオバンク

アカデミア・民間企業ともに多くの研究者に試料・情報が利用されており、我が国を代表する疾患バイオバンクとして機能している。一方、今後は、医療・創薬・ヘルスケア等の社会実装に直結するような研究成果の創出や、出口企業のニーズを反映したバイオバンクの高度化により、利用層の拡大を図ることが重要である。

### (iii) ゲノム医療実現推進プラットフォーム

#### a. 先端ゲノム研究開発 (GRIFIN)

各研究開発課題において科学的意義のある成果が多く創出されており、引き続き本分野の研究開発を継続することが重要である。あわせて、若手研究者や異分野の研究者の参入により、ゲノム研究分野の裾野を拡大することも肝要である。

#### b. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

国内バイオバンクの連携基盤の構築や「バイオバンク横断検索システム」の運用により、多数の試料・情報が外部に活用されている。今後は、利用ニーズや各バイオバンクの特徴を反映したシステムの高度化を行うとともに、他の公的データプラットフォームとの連携を検討することで、更なる利活用の促進を目指すことが重要である。

#### c. 大規模ゲノム解析に向けた基盤整備

TMM 計画で実施する 10 万人全ゲノム解析について、スパコン上に計算環境を整備することなどにより、ゲノム解析基盤の外部利用が進んでいる。一方、ビジティング型のデータ共有については、セキュリティを担保しつつ、ニーズを踏まえた利用環境の改善に取り組むことが求められる。また、持続可能な解析基盤を構築する観点から、スパコン運用やゲノム解析を担う人材の育成にも力を入れる必要がある。

#### d. 社会共創推進領域

医療関係者・研究者及び患者・市民のゲノム医療・研究に係るリテラシー向上のため、広く社会で利活用可能な研究成果物の創出が求められる。

### (iv) 次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析

社会的ニーズが高い疾患について三層データの整備が進んだ一方で、一部の課題において、AGD へのデータ登録に遅延が生じた。また、整備した情報の利活用が十分に進んでいるとはいえず、今後は利用者の掘り起こしや、登録データの周知・広報にも注力すべきである。

## ③今後の方向性

### (i) 東北メディカル・メガバンク計画

バイオバンクの利活用を促進するため、バイオバンク自らが中心となり、企業や疾患研究者、他のバイオバンク等と幅広く連携し、社会実装を見据えた利活用のモデルとなるような研究を実施する。また、IT 技術の活用、管理体制の整理等による効率的・効果的なバイオバンクの運営に取り組むとともに、外部資金の獲得など、財源の多様化も視野に入れた持続可能なバイオバンクの在り方について検討する。

### (ii) ゲノム研究バイオバンク

バイオバンクの利活用を促進するため、産学連携体制を強化し、社会実装を見据えた利活用のモデルとなるような研究を実施する。また、利用ニーズを踏まえた臨床情報の追加収集や、バイタルデータなどの新規データの取得を可能とする双方向性バイオ

バンクシステムの高度化等を進める。

(iii) ゲノム医療実現推進プラットフォーム

a. 先端ゲノム研究開発 (GRIFIN)

引き続き、多因子疾患を対象に、遺伝要因等の解析を行うことにより、創薬等の社会実装につながるエビデンスの獲得を目指す。また、本分野の裾野を拡大するため、若手研究者向けの研究開発公募を行う。

b. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

「バイオバンク横断検索システム」について、臨床情報の自動抽出システムの構築や、国際標準に適合したデータの収集などの高度化を実施するとともに、バイオバンクの性質に合わせた利用者の掘り起こしやサポートを行う。また、AMED が支援する研究開発から得られたデータの利活用を推進する「AMED データ利活用プラットフォーム」との連携を検討する。

c. 大規模ゲノム解析に向けた基盤整備

利用ニーズに合わせたデータ共有の在り方を引き続き検討するとともに、持続可能な解析基盤を整備するため、運用の効率化や本分野の人材育成を進める。

d. 社会共創推進領域

研究開発によって得られる知識、技術、ノウハウ等を活用したマニュアル・ガイドブックや研修プログラムなどの成果物の創出を念頭に、進展するゲノム研究に対応し、引き続き PPI 及びリテラシー向上に資する研究開発を進める。

(iv) 次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析

公的データベースへの確実なデータ登録を進めるとともに、登録済みの三層データについて、周知・広報を強化することにより、利活用を促進する。また、利用ニーズの調査を行ったうえで、疾患の病態解明やバイオマーカーの同定、創薬等に有用なデータを創出するため、解析手法や条件等について改善を検討する。

(2) 各観点の再評価

<必要性>

評価項目	評価基準		評価項目・評価基準の適用時期
・国費を用いた研究開発としての意義	定性的	・本プログラムが実施した取組は、国や社会のニーズに適合しているか。また、国の必要性・緊急性があるか。 ・本プログラムが実施した取組は、他国の同様の事業と比較して妥当な内容であったか。	前・中

		<ul style="list-style-type: none"> <li>・本プログラムが実施した人材育成の取組は、若手研究者の育成の観点から適切であるか。</li> <li>・健康・医療戦略や医療分野研究開発推進計画等の政府方針に合致しているか。</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>・科学的・技術的意義（独創性、革新性、先導性、発展性等）</li> </ul>	定性的	<ul style="list-style-type: none"> <li>・本プログラムで構築したバイオバンク及び情報基盤等は、科学的・技術的意義を有しているか。</li> <li>・本プログラムで開発した個別化医療・予防の先導モデルは科学的・技術的意義を有しているか。</li> </ul>	前・中
<ul style="list-style-type: none"> <li>・社会的・経済的意義</li> </ul>	定性的	<ul style="list-style-type: none"> <li>・本プログラムが実施した被災地住民の健康管理等は社会的・経済的意義を有しているか。</li> </ul>	前

近年、ゲノム等に関する解析技術やそれを活用した研究開発の急速な進展により、遺伝的要因による個人ごとの違いを考慮した予防・診断・治療への期待が高まっており、「健康・医療戦略」（令和2年3月閣議決定）においてもゲノム医療の実現に向けた取組が掲げられた。こうした背景を踏まえ、本プログラムでは、我が国のゲノム研究の基盤となる大規模バイオバンクを構築・運営し、生体試料や健康・臨床情報を収集するとともに、ゲノム・オミックス解析を進め、これらの情報を活用した先端ゲノム研究開発を推進してきた。プログラムの設計にあたっては、英国のUK バイオバンクや、Genomics England、米国のAll of Us Research Programなど、主要国のバイオバンク事業やゲノム解析プロジェクトの動向も参考にした。

本プログラムにおけるゲノム研究の推進によって、多くの科学的成果が創出され、疾患関連遺伝子や薬剤関連遺伝子の候補が多数発見されている（アウトプット指標、アウトカム指標参照）。例として、BBJのデータを用いた研究では、BBJの18万人のゲノムデータを基に、疾患や服薬情報などの220の形質に対するゲノムワイド関連解析を実施し、国際バイオバンク連携による計63万人のメタ解析を行うことで、5,000以上の新規遺伝的リスク関連領域を発見した（Nature Genetics 2021）。また、GRIFINでは、心筋梗塞を対象とした研究において、シングルセル解析と空間的遺伝子発現解析により、梗塞後に心臓の各領域で生じる変化の違いを時系列的に解析し、新たな治療標的の候補となる遺伝子を発見した（Nature Cardio Res 2022）。

人材育成については、GRIFINにおいて、若手研究者を支援対象とした公募課題を設定し、若手研究者自身の独創的なアイデアに基づいた研究開発を推進しており、令和5年度時点で5課題が進行中である。

また、国の必要性・緊急性の観点では、「経済財政運営と改革の基本方針 2023」、「新しい資本主義のグランドデザイン及び実行計画 2023」（令和5年6月閣議決定）において、「ゲノム創薬をはじめとする次世代創薬の推進」が掲げられており、ゲノムのバイオバンク等が中心となり、異分野の研究者や医療機関、企業等と連携して創薬成功率の向

上を図るとされていることから、本プログラムを通じて、バイオバンクの維持・運営やゲノム研究の推進に取り組む必要がある。

以上より、国費を用いた研究開発としての意義、科学的・技術的意義の観点から、必要性は十分にあると評価する。

<有効性>

評価項目	評価基準		評価項目・評価基準の適用時期
・新しい知の創出への貢献、研究開発の質の向上への貢献、実用化・事業化や社会実装に至る全段階を通じた取組	定性的	<ul style="list-style-type: none"> <li>・本プログラムの取組は、構築した基盤や人材育成等の観点から、個別化医療・予防等の次世代医療の実現に貢献したか。</li> <li>・本プログラムで構築した基盤を活用して、次世代医療の社会実装に資する取組が公開される等、波及効果はあったか。</li> <li>・本プログラムを通じ、ゲノム医療実現に必要なバイオインフォマティクス等の人材育成を図ることができたか。</li> </ul>	<i>前・中</i>

TMM 計画において、次世代医療実現に必要な人材の育成・輩出のための取組を実施している。具体的には、ToMMo、IMM における認定制度や OJT を活用したゲノム医学研究コーディネーター及びデータマネージャーの育成や、大学院の教育課程と連携した認定遺伝カウンセラー及び臨床遺伝専門医の確保、大学院生の受入等によるデータサイエンティストの育成を行っている。また、BBJ では、東大医学部の学生を対象としたゲノム解析の講義・実習や、社会人博士課程学生を対象とした実践的研究プログラム、民間企業の経営層を対象としてゲノム科学の最新知について講義を行うゲノムスクールなどの取組を実施している。

社会実装に向けた実証研究として、TMM 計画では、コホート参加者に対して遺伝情報・疾患リスクの回付を実施し、参加者に与える心理的影響や行動変容について調査を行うとともに、適切な情報回付のための課題抽出及び体制構築に取り組んでいる。ToMMo では、単一遺伝性疾患である遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）及びリンチ症候群の病的バリエーション保有者に回付を実施中であり、IMM では多因子疾患である脳梗塞の PRS の回付を実施中である。また、IMM では、慶應義塾大学及び KDDI 総合研究所と共同で開発した日本人エピゲノム年齢推定法の社会実装を目指し、岩手医科大学発ベンチャー「エピクロノス（株）」を令和 5 年 8 月に設立した。BBJ とナイチンゲールヘルスジャパン株式会社との連携による大規模血清メタボローム解析の研究成果は、疾患リスク予測モデルの検証に活用され、人間ドックなどの検査項目として実用化されている。

以上より、新しい知の創出への貢献、研究開発の質の向上への貢献、実用化・事業化や社会実装に至る全段階を通じた取組の観点で、有効性は十分にあると評価する。

<効率性>

評価項目	評価基準		評価項目・評価基準の適用時期
<p>・計画・実施体制の妥当性、目標・達成管理の向上方策の妥当性</p>	<p>定性的</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・プログラム全体の計画・実施体制（AMED の体制含む。）は適切だったか。</li> <li>・各研究機関の連携が効率的に図られていたか。</li> <li>・PS・PO の指導・助言等、進捗管理は適切だったか。</li> <li>・事務局は PS・PO の指導・助言が反映されるように、本プロジェクト全体の研究進捗状況の整理等の補助的業務を適切に行っていたか。</li> <li>・事業に対する研究成果は妥当であったか。</li> <li>・必要に応じ、計画の見直しが行われたか。</li> </ul>	<p>前・中</p>

本プログラムは AMED のマネジメントにより、プログラムディレクター（PD）、プログラマースーパーバイザー（PS）、及びプログラムオフィサー（PO）による評価、進捗管理、指導及び助言等の対応を行っている（AMED の体制については別添資料参照）。また、AMED 調整費による機動的な予算配分の枠組みを活用し、年度の途中で研究開発が加速する等の理由により、研究開発の前倒しや研究開発内容の充実等のための追加的な予算の配分が必要と判断した事業について、研究開発費を配分している。また、「東北メディカル・メガバンク計画」、「ゲノム研究バイオバンク」、「ゲノム医療実現推進プラットフォーム」、「次世代医療研究を支えるゲノム・オミックス解析」の各サブプログラムにおける研究の進捗状況や課題等を共有し、今後の事業設計に反映することを目的として、PD 及び各 PS が参加する「B-cure 連絡会」を開催している。B-cure 連絡会において議論された項目のうち、バイオバンク間の連携については、ToMMo・BBJ 間で共同研究の実施に向けた意見交換、バイオバンク施設の相互訪問、合同シンポジウムの開催などを実施しており、両者の連携による相乗効果の発揮に向けて今後の事業運営に反映することとしている。

以上より、計画・実施体制の妥当性、目標・達成管理の向上方策の妥当性の観点から、効率性は十分にあると評価する。

(3) 科学技術・イノベーション基本計画等の上位施策への貢献状況

「科学技術・イノベーション基本計画」（令和 3 年 3 月 閣議決定）では、「健康・医療

戦略」及び「医療分野研究開発推進計画」等に基づき医療分野の研究開発を推進とされており、「健康・医療戦略」や「医療分野研究開発推進計画」では、ゲノム医療の実現に向けた取組が掲げられ、これらの施策方針に基づいた各省連携プロジェクト（健康・医療戦略推進本部決定）に位置づけ、政府としてもゲノム医療の実現を重要なものとして位置づけ、関係府省で連携しながら目指してきたところ。

以上より、本プログラムでは、我が国のバイオバンクを維持・発展・連携させるとともに、日本人における疾患関連遺伝子の同定や多因子疾患の発症リスクの予測・個別化医療の実現など、ゲノム医療の実現に向けた取組が進められており、同基本計画に貢献すると考えられる。

（４）事前評価結果時又は直近の中間評価結果時の指摘事項とその対応状況

なし

（５）今後の研究開発の方向性

本課題は「**継続**」、「中止」、「方向転換」する（いずれかに丸をつける）。

理由：上記で示したとおり、進捗状況は順調であり、「必要性」、「有効性」、「効率性」のいずれも認められることから、本事業は「継続」すべきと評価できる。

<本課題の改善に向けた指摘事項>

東北メディカル・メガバンク及びバイオバンク・ジャパンへの支援により、ゲノム研究の基盤となる試料・情報の収集・提供体制が整備されている。一方で、バイオバンクの利用価値が広く認知されているとはいえ、利用者は一部のコミュニティに留まり、医療・創薬・ヘルスケア等の出口に繋がる研究事例も乏しい。今後は、社会実装を見据えたバイオバンク利用のモデルとなるような研究成果を創出するとともに、利用ニーズの吸い上げ等を通して、使われるバイオバンクとしての機能を強化し、アカデミアのみならず、医療関係者や製薬・健康関連企業等、幅広い層に有効活用を促す取組が求められる。同時に、国費による支援に当たっては、効率的・効果的なバイオバンクの運営も必要である。

（６）その他

なし