

平成 27 年度オーダーメイド医療の実現プログラム 成果報告書（公開）

研究開発代表者 (所属機関・氏名)	国立大学法人東京大学 医科学研究所 教授 村上 善則
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

1. 研究開発の目的

がん・生活習慣病等の国民の健康に特に影響を与える疾患について、オールジャパンでの疾患バイオバンクの基盤を整備すると共にゲノム解析情報及び臨床情報等を含めたデータ解析を実施し、疾患の発症原因や薬剤の治療反応性や副作用等の関連遺伝子を同定・検証することにより、「個々にとって最適な医療（オーダーメイド医療）」の実現を目指す。

2. 研究開発の概要

国立大学法人東京大学では、バイオバンク・ジャパンにて収集した約 30 万症例の DNA・血清サンプル、臨床情報を保管・管理するとともに、これらを活用したバイオバンクの運営を行い、オーダーメイド医療を実現するための研究試料として、国立研究開発法人理化学研究所やその他外部の研究機関に提供する。

また、国立病院機構や多施設共同臨床試験グループとの連携により臨床研究のゲノム付随研究を目的とした生体試料等の共同保管体制の基盤整備を行うと共に、組織試料を用いた病理解析・ゲノム解析の技術的検討を行う。

3. 研究開発の成果（平成 27 年度）

（1）DNA サンプル及び臨床情報収集

協力医療機関にて研究対象 38 疾患の罹患者に新規にインフォームド・コンセントを実施し、16,338 名より同意を得て、DNA サンプル及び臨床情報を収集した。協力医療機関では、15,661 名分の DNA サンプル、50,090 件の臨床情報を個人情報に配慮してバイオバンク・ジャパンに搬出し利用可能とした。

（2）DNA・血清サンプルの保管管理及び配布

バイオバンク・ジャパンにおいて第 1 期から保管・管理している試料数は、DNA 740,551 件、血清 1,968,644 件となり、これらの協力研究機関、並びに外部機関への円滑な提供、配布に努めた。

平成 27 年度は、協力研究機関である理化学研究所統合生命医科学研究センターに DNA 40,289 件、東京大学医科学研究所へ DNA 94 件、血清 50 件の配布を行った。また、外部向けとして、試料配布に必要な手続きが揃った 5 件の依頼に対して DNA 67 件、血清 1,458 件の配布を行った。

（3）メディカルコーディネーターの育成

試料提供者へのリクルート、インフォームド・コンセント、臨床情報入力等を担当する協力医療機関のメディカルコーディネーターに関する講習会を 2 回、新人向け講習会を 4 回（56 名を養成）開催した。

（4）研究倫理支援と調査研究の実施

協力医療機関における倫理審査等の実施状況の把握と助言、情報提供を行った。また、諸外国の情報収集、本プログラムが創出した成果の社会への還元を目指して「遺伝子検査に関する意識調査」を実施し、諸課題の検討と本プログラム関係者への周知に努めた。

(5) 倫理的法的社会的課題 (ELSI) 検討委員会の設置

本プログラムが適正に運営されるよう、本プログラムの推進から独立した立場にある有識者を招聘し、倫理的法的社会的な観点から助言指導を受けるため、ELSI 検討委員会を 5 回開催した。

(6) 臨床情報データ解析の実施

データクリーニングが完了した第 1 期で収集した第 1 患者集団 30 万症例の臨床情報について、疫学解析を行い、臨床的特徴の全体像を明らかにした。悪性腫瘍・循環器疾患・高脂血症・糖尿病は、追跡調査で得られた予後との関連について詳細な解析を実施し、臨床情報のデータベースの精度を向上した。

(7) 生体試料の収集

多施設共同臨床試験グループで実施される臨床研究において、生体試料を収集した。日本臨床腫瘍研究グループ (JCOG) では 27 試験の DNA サンプル・血漿サンプルならびに 2 試験の組織サンプルの収集を実施した。日本小児がん研究グループ (JCCG) では小児固形腫瘍・血液腫瘍を対象に試料収集を開始した。

(8) 生体試料の保管・管理及び配布

多施設共同臨床試験グループで実施される臨床研究にて、DNA サンプル、血漿サンプル、組織サンプルを収集し、保管・管理した。日本臨床腫瘍研究グループ (JCOG) より DNA サンプル 3,468 件・血漿サンプル 3,464 件・組織サンプル 36 件、日本小児がん研究グループ (JCCG) より組織サンプル 12 件を搬入し保管した。

(9) 組織試料からの FFPE 切片作成と病理評価

東京大学医科学研究所における病理部門の体制を整備し、他施設共同研究グループから提供された試料について、迅速で適切な切片作成と病理評価が実施できるよう条件の検討を行った。

(10) 疾患感受性遺伝子解析

バイオバンク・ジャパンにおいて収集された DNA サンプルを用いて疾患関連遺伝子の探索を実施し、大腸がん、胃がん、B 型肝炎、子宮筋腫において新規の疾患感受性遺伝子を同定した。また胃がん、食道がんを対象に、愛知県がんセンター、国立がん研究センターと共同で、独立検体での検証を実施した。

(11) ゲノム解析基盤の管理、運営

多施設共同臨床試験グループと連携して実施するゲノム解析を円滑に進めるため、ホルマリン固定標本からのゲノム解析にも対応できるよう東京大学医科学研究所にてゲノム解析基盤の管理、運営を行った。また国立がん研究センターと連携し「食道がん研究 (JCOG0502A1)」のゲノム解析支援を行った。

(12) 病理標準化センターの管理・運営及び講習環境整備の実施

病理標準化センターにおいて病理組織検体取扱講習会を 3 回開催し、ゲノム研究に資する質の高い病理組織検体の取扱いに関する高度専門人材の育成を図った。また遠隔学習システムの整備や実技実習に使用する組織検体取扱機器等の増強を行い、講習者の受講環境を整備した。

(13) 連携事務機能の管理、運営

多施設共同臨床試験グループの連携支援事務局と協同し本事業の総合的な管理・運営を行った。

(14) プログラムの総合的推進

協力医療機関連絡会議などを通じて協力医療機関等との連携・調整などを実施した。また中核機関の研究者による将来検討会議を開催し、本プログラムのあり方・方向性を検討した。さらにホームページやニュースレターの作成、公開セミナーなどを通じて、本プログラムの広報活動を実施した。