

我が国におけるゲノム解析の状況

令和元年10月23日

内閣官房 健康・医療戦略室

我が国の主なゲノム解析研究（全ゲノム解析、全エクソーム解析）

所管	文部科学省			厚生労働省
予算	AMED			
事業名	オーダーメイド医療の実現プロジェクト、ゲノム研究バイオバンク事業（バイオバンク・ジャパン）	東北メディカル・メガバンク計画	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）	臨床ゲノム統合情報データベース整備事業
主たる機関	東京大学等	東北大学等	東京大学等	国立国際医療センター等
主たる研究者	久保充明 等（オーダーメイド医療の実現プロジェクト）、山梨裕司（ゲノム研究バイオバンク事業（バイオバンク・ジャパン））	山本雅之 等	門脇孝 等	溝上雅史 等
時期	平成25年度～令和4年度	平成23年度～令和2年度	平成28年度～令和2年度	平成27年度～令和2年度
対象者	バイオバンクジャパンへの協力者、各課題への協力者 第一コホート：約20万人 第二コホート：約 7万人 合計：約27万人	宮城及び岩手の一般住民 ・地域住民コホート調査 ：成人、約8.4万人 ・三世代コホート調査 ：妊婦を中心とした家族、約7.3万人	健常人、2型糖尿病患者、パーキンソン病患者、がん患者他	以下の4領域の疾患を対象に本事業で構築する全国の医療機関ネットワークの患者 ・希少・難治性（17,384） ・がん（14,557） ・感染症（28,429） ・認知症、その他（23,464）
対象疾患	①がん ④認知症等 ⑤糖尿病、循環器疾患等 ⑦その他（感冒薬関連Stevens-Johnson syndrome、Brugada症候群、小児リンパ腫患者、先天性内分泌疾患患者、成長障害患者、小児希少疾患、骨系統疾患患者）	⑥健常人（一般住民） ・成人：⑤心血管障害、⑦その他（精神神経疾患（うつ、PTSD））、④認知症、⑤呼吸器疾患（COPD） ・小児：⑦その他（アレルギー疾患（アトピー性皮膚炎、ぜんそく）、自閉症）	⑤糖尿病、循環器疾患等 ⑦その他（パーキンソン病、双極性障害他）	①がん ②希少・難治性疾患 ③感染症（B型肝炎、HTLV-1、HIV） ④認知症等
収集試料	DNA（血液、組織）	DNA、血液（血漿、血清、血液細胞、臍帯血）、その他体液・分泌液（尿、唾液、母乳）、歯垢	血液、cell line、臨床組織他	DNA（血液、組織）
収集情報	・ゲノム/遺伝子配列情報 ・診療情報：既往歴、家族歴、投薬、副作用歴、疾患別情報、検査結果等及び予後情報	・ゲノム/遺伝子配列情報 ・健康情報：調査票（生活習慣等）、検体検査結果、生理学検査結果（MRI検査を含む）等 ・診療情報：地域医療情報基盤等より（平成29年度～）	・ゲノム/遺伝子配列情報 ・トランスクリプトームデータ ・臨床情報	・ゲノム/遺伝子配列情報 ・臨床情報
ゲノム解析方法毎の情報	・全ゲノム解析：延べ約3,585検体 ①がん：649検体 ②難病：133検体 ④認知症等：200検体 ⑤糖尿病、循環器疾患等：1,991検体 ⑥健常人：418検体 ⑦その他：194検体 ・全エクソーム解析：延べ663検体（536人） ①がん：320検体（193人） ②難病：5検体 ⑦その他：338検体	・全ゲノム解析：約8,000検体（令和元年度末予定） ⑥健常人（一般住民）	・全ゲノム解析：延べ2,720検体 ⑤糖尿病、循環器疾患等：2,000検体 ⑦その他（特定の疾患なし、双極性障害、統合失調感情障害、統合失調症）：720検体 ・全エクソーム解析：延べ3,969検体 ⑦その他（COPD、パーキンソン病、双極性障害、統合失調感情障害、統合失調症） ・トランスクリプトーム解析：延べ8検体（6人） ⑦その他（双極性障害、統合失調感情障害、統合失調症）	・全ゲノム解析：約2,000検体（令和元年度末予定） ②難病：797検体 ③感染症：361検体 ④認知症：920検体 ・全エクソーム解析：約1.9万人 ①がん：58検体 ②難病：17,827検体 ④認知症：1,276検体
データシェアリングポリシー	非適用（データシェアリングポリシーに準じたデータシェアを実施）	非適用（データシェアリングポリシーに準じたデータシェアを実施）	適用	適用

我が国の主なゲノム解析研究（全ゲノム解析、全エクソーム解析）

所管	厚労省			文科省		
予算	AMED					
事業名	難治性疾患実用化研究事業	エイズ対策実用化研究事業	革新的がん医療実用化研究事業	脳科学研究戦略推進プログラム	革新的先端研究開発支援事業	革新的先端研究開発支援事業（インキュベートタイプ）
主たる機関	名古屋大学等	国立感染症研究所	国立がん研究センター	名古屋大学等	大阪大学	東京大学（平成26～29年度）、国立がん研究センター（平成30年度）
主たる研究者	荻朋男 等	椎野禎一郎	柴田龍弘	尾崎紀夫 等	岡田随象	間野博行
時期	平成29年度～令和2年度	平成31年度～令和2年度	平成29年度～令和元年度	平成28年度～令和2年度	平成28年度～令和元年度	平成26年度～30年度
対象者	全国の医療機関	全国19協力医療機関・4地方衛生研究所 新規来院感染者数(1.6万人)	① 国立がん研究センター：750人 ② 東京大学：250人	統合失調症（SCZ）患者 2,500名 自閉スペクトラム症（ASD） 患者1,100名等	日本人一般集団 150名	共同研究医療機関で採取されたヒトがん試料
対象疾患	②難病 ⑦その他（トリオ解析など同一家系者、対照群）	③感染症	①がん	⑦その他（統合失調症、自閉スペクトラム症）	⑥健常人	①がん
収集試料	DNA、血液（血清）、不死化細胞、iPS細胞、眼球、骨格筋等	DNA、血液（PBMC）	凍結検体（初発ワンポイント）、DNA、RNA	DNA、血液（血清）、剖検脳、iPSC/LCL	DNA、血液（血漿）、末梢血単核球、糞便	組織及び末梢血から調整したDNA/RNA
収集情報	・ゲノム/遺伝子配列情報 ・診療情報：既往歴、家族歴、投薬、副作用歴、疾患別情報、検査結果等	・ゲノム/遺伝子配列情報 ・診療情報：投薬、疾患別情報、検査結果等及び予後情報	・ゲノム/遺伝子配列情報 ・臨床情報は疾患名のみ	・ゲノム/遺伝子配列情報 ・臨床情報（既往歴、家族歴、投薬歴、精神症状等）、認知機能検査、神経画像（MRI）	・ゲノム/遺伝子配列情報 ・基礎臨床情報 性別、年齢、生活習慣（喫煙・飲酒）	・ゲノム/遺伝子配列情報 ・臨床情報：病理診断、治療歴、薬剤反応性等
ゲノム解析方法毎の情報	・全ゲノム解析：延べ5,885検体 ②難病 延べ2,636件 ⑦その他 延べ3,249件 ・全エクソーム解析：延べ27,146検体 ②難病 延べ19,094件 ⑦その他 延べ8,052件 ・トランスクリプトーム解析：延べ1,310検体	・全ゲノム解析：延べ200検体	・全ゲノム解析：延べ1,400検体（600人） ①がん（肝臓がん、胆道がん、胃がん、大腸がん、食道がん） ・全エクソーム解析：延べ1,300検体（650人） ①がん（胆道がん、胃がん） ・トランスクリプトーム解析：延べ880検体 ①がん（肝臓がん、胆道がん、胃がん、大腸がん、食道がん）	・全ゲノム解析：延べ690検体 ・全エクソーム解析：延べ313検体	・全ゲノム解析：150検体	・全ゲノム解析：延べ16検体 ①がん（乳がん） ・全エクソーム解析：延べ201検体 ①がん（胃がん、肺がん、大腸がん、乳がん、悪性リンパ腫） ・トランスクリプトーム解析：延べ368検体 ①がん（胃がん、肺がん、大腸がん、乳がん、悪性リンパ、急性リンパ性白血病）
データシェアリングポリシー	適用	適用	非適用（データシェアリングポリシーに準じたデータシェアを実施）	非適用	非適用	非適用

我が国の主なゲノム解析研究（全ゲノム解析、全エクソーム解析）

所管	厚生労働省	文部科学省		
予算	厚生労働省インハウス	理研交付金他	理研交付金	理研交付金
事業名	ナショナルセンター・バイオネットワーク（NCBN）	ICGCなど		科学技術ハブ・産業連携事業
主たる機関	6 ナショナルセンター（NC）	理化学研究所 生命医科学研究センター	理化学研究所 生命医科学研究センター	理化学研究所 医科学イノベーションハブ推進プログラム
主たる研究者	—	中川英刀	中川英刀	垣見和宏
時期	平成23年度～	平成22年度～令和元年度	平成22年度～令和元年度	平成29年度～令和3年度
対象者	6 NCの患者：約11.6万人（8/31時点）	広島大学、和歌山県立医大、大阪国際がんセンター、東京女子医大、近畿大学、北海道大学、岩手医科大学等の患者	全国の共同研究機関先の病院	各種がん患者
対象疾患	①がん②難病③感染症④認知症等⑤糖尿病、循環器疾患等⑥健常人⑦その他	①がん	②難病 ⑥健常人	①がん
収集試料	DNA、血液（血漿、血清）、その他体液（髄液、尿等）、組織	DNA（がん組織、血液、正常組織）	DNA（血液、切除組織）	DNA、血液（血漿）、PBMC、組織
収集情報	<ul style="list-style-type: none"> 生活習慣情報 診療情報：治療歴、検査結果、薬剤情報等 	<ul style="list-style-type: none"> ゲノム/遺伝子配列情報 各病院で収集した臨床情報 	<ul style="list-style-type: none"> ゲノム/遺伝子配列情報 各病院で収集した臨床情報 	<ul style="list-style-type: none"> ゲノム/遺伝子配列情報 診療情報：既往歴、家族歴、投薬、副作用歴、疾患別情報、検査結果等及び予後情報 全エクソーム解析：延べ566検体（280人）
ゲノム解析方法毎の情報	<ul style="list-style-type: none"> 全ゲノム解析：延べ709検体 精神・神経・筋疾患：52検体 成育疾患：50検体 老年病：540検体 健常人：63検体 その他：4検体 エクソーム解析：延べ895検体 精神・神経・筋疾患：47検体 感染症・代謝疾患：60検体 成育疾患：10検体 老年病：510検体 健常人：268検体 トランスクリプトーム解析：延べ1045検体 精神・神経・筋疾患：90検体 成育疾患：10検体 老年病：610検体 健常人：291検体 その他：44検体 	<ul style="list-style-type: none"> 全ゲノム解析：延べ1160検体（580人） 全エクソーム解析：延べ1200検体（600人） トランスクリプトーム解析 740検体 	<ul style="list-style-type: none"> 全ゲノム解析：延べ55検体 全エクソーム解析：延べ200検体 	<ul style="list-style-type: none"> トランスクリプトーム解析 348検体
データシェアリングポリシー	—	—	—	—

我が国の主なゲノム解析研究（全ゲノム解析、全エクソーム解析）

所管	文部科学省				
予算	JSPS				
事業名	科研費				
主たる機関	東京医科大学	藤田保健衛生大学	京都大学	長崎大学	横浜市立大学
主たる研究者	瀬戸口 靖弘	岩田 仲生	小川 誠司	光武 範吏	水口 剛
時期	平成28年度～30年度	平成28年度～30年度	平成26年度～30年度	平成26年度～30年度	平成29年度～30年度
対象者	—	—	—	—	—
対象疾患	⑦その他 家族性間質性肺炎、孤発性特発性間質性肺炎症例	⑦その他 治療抵抗性統合失調症	⑦その他 骨髄異形成症候群 (MDS) 及びその関連疾患	⑦その他 チェルノブイリ甲状腺癌症	⑦その他 Marfan症候群および類縁疾患
収集試料	—	—	—	ゲノムDNA	—
収集情報	—	—	—	—	—
ゲノム解析方法 毎の情報	・全エクソーム解析 : 136人	・全エクソーム解析 : 150人	・全エクソーム解析 : 204人	・全エクソーム解析 : 111人 ⑦その他（チェルノブイリ甲状腺癌症、 コントロール）	・全エクソーム解析 : 481人 ⑦その他（患者群（既知のMFS責任遺 伝子異常を除外した431例）および正 常対照群）
データシェアリ ングポリシー	—	—	—	—	—

【調査条件および注意事項】

- 以下の2つの条件を満たすものを調査
 - ① ヒトにおいて全ゲノム解析又は全エクソーム解析を実施したデータ
 - ② 過去5年間で実施しており、100人以上の規模で解析した(している)もの
- トランスクリプトーム解析の検体数・人数は、全ゲノム解析もしくは全エクソーム解析を実施し、かつトランスクリプトーム解析を実施している数を計上
- ゲノム解析について、検体数と人数が異なる場合のみ、人数を記載
- 「データシェアリングポリシー」の欄は、AMEDにおいて策定したデータシェアリングポリシーの適用有無について記載
- 科研費事業については、科研費DBにて「全ゲノム解析」または「全エクソーム解析」で全文検索し、研究期間「2018年度～2018年度（終了年度）」に限定
- 一部、他の事業の成果と重複している可能性がある