

東北メディカル・メガバンクの 今後の取組方針

2020年8月4日

東北メディカル・メガバンク機構



IMMOいわて東北メディカル・メガバンク機構
IWATE TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION

ゲノム医療研究の基盤構築に関する TMM計画のこれまでの成果



ゲノム解析とオミックス解析

先端的な解析を実施して価値の高いデータベースを作成・公開

● 全ゲノム解析の実施

- 1) 全ゲノム解析を実施し、**日本人全ゲノムリファレンスパネルを構築**
- **4,700人分のリファレンスパネル (4.7KJPN)** を公開 (2019年)
- 2) 長鎖シーケンスなど様々な技術やITを駆使し、**日本人のゲノム解析のひな型となる日本人基準ゲノム (JG1)** を構築 (2019年)

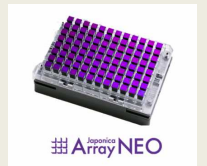
- 世界に先駆けて千人規模の全ゲノム解析を実施 (現在、世界は数十万人規模に)
- 複数名で構成される民族集団別の基準ゲノムは世界初



● 簡易ゲノム解析ツールの開発と大規模解析の実施

- 1) 日本人に最適化した簡易ゲノム解析ツール「**ジャポニカアレイ®**」を開発し、バージョンアップを継続 (2017年v2上市)、2019年刷新版 **ジャポニカアレイ®NEO** を発表
- 2) **令和2年度に約15万人のアレイ解析を完了予定**

- 民族別アレイの開発は今や世界の主流
昨秋、Nature Medicine誌が、アレイを用いたゲノム検査の医療への活用を提言
- ゲノム以外のデータの重層化にも先駆的に対応



● オミックス解析の実施

- 1) 血漿中の代謝物等を解析して**日本人多層オミックス参照パネル jMorp を作成**
- 1.5万人分の代謝物の平均や分布情報 (**jMorp2019**) 公開 (2019年)
- 2) 多層オミックス解析の実施と**リファレンスデータベース iMETHYLの公開**
- 1,100人規模のゲノム多型、DNAメチル化情報と遺伝子発現情報の平均や分布情報を公開

- 2013年11月 1,000人の全ゲノム解読完了
- 2014年12月 ジャポニカアレイ®を用いたゲノム解析サービスを開始
- 2015年12月 1,000人分の全ゲノム情報に基づき、アレル頻度情報を公開
- 2017年10月 ジャポニカアレイ® v2を用いたゲノム解析サービスを開始
- 2017年10月 5,000人分のオミックス解析データを公開
- 2018年6月 3,552人分をもとにした全ゲノムリファレンスパネル 3.5KJPNv2を公開
- 2019年2月 「日本人基準ゲノム配列」初版JG1を公開
- 2019年9月 4,773人分をもとにした全ゲノムリファレンスパネル 4.7KJPNおよび1.5万人分のオミックス解析データを公開
- 2019年9月 ジャポニカアレイ® NEOを用いたゲノム解析サービスを開始

東北メディカル・メガバンクは複合バイオバンク

複合バイオバンク

(Integrated Biobank)

= 解析センターを併設したバイオバンク
生体試料の分譲による枯渇を防ぐ



- **生体試料**：約387万本
DNA、血清、血漿、血液細胞、尿など
- **情報**
多様な疾患情報、血液・尿検査情報、
生理学検査情報、脳MRI検査情報、
ゲノム配列情報、血中代謝物情報、
診療・介護情報など

試料・情報分譲を実施中

- 膨大なデータを多くの研究機関（含民間）が活用
- 分譲審査は外部委員による委員会を実施
- 手数料程度の実費

産業界が利用しやすい知的財産の制度設計

これまでに36件の分譲を承認
共同研究も130件以上実施中

▶ JAXAや京都大学iPS研究所などとも共同研究



我が国の共用資産として今後AIはじめ叡智を結集して利活用可能

ゲノム医療研究の基盤構築

開かれた研究基盤の構築を支えるスパコン管理の実施

- 東北メディカル・メガバンクの膨大なデータと計算資源に高度なセキュリティを保って遠隔地からアクセス
- 幅広いデータ利用に貢献

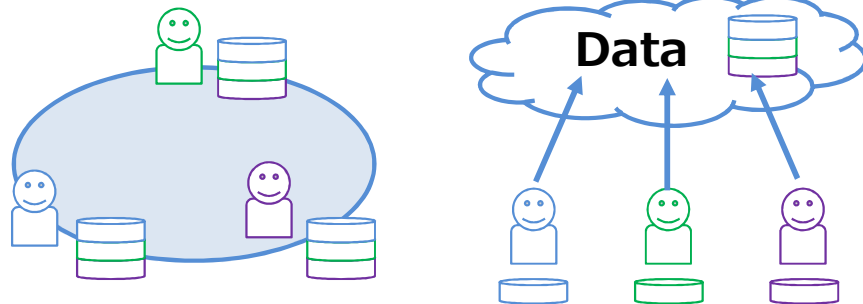
AMEDスーパーコンピュータ
(ToMMo委託管理)



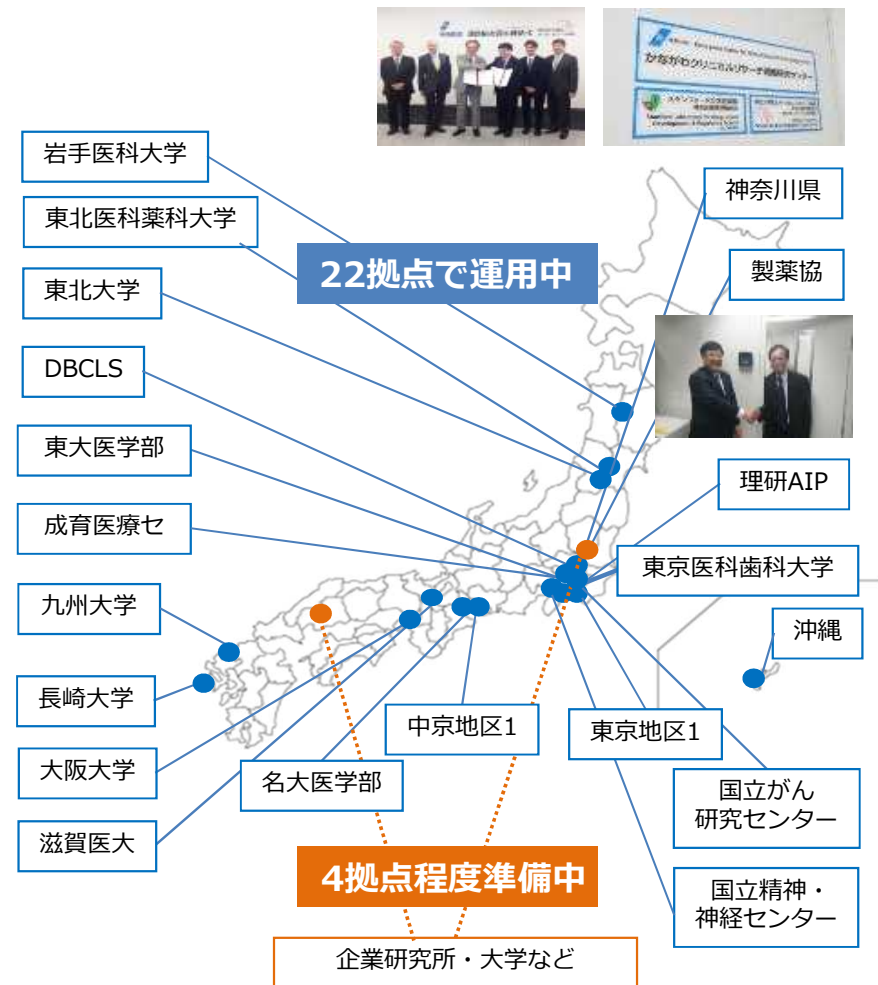
- 高度セキュリティエリアからスパコンへのVPN回線によるリモートアクセスの運用
- ゲノム解析データはじめ多様なデータを安全に共有

新しいパラダイム

Data Sharingから Data Visitingへ



遠隔セキュリティエリア設置状況



7月東京地区に共用エリア設置
(遠隔セキュリティエリアの拡大)

産業界との共同研究加速

製薬協 政策提言 2019

イノベーションの追求と社会課題の解決に向けて

- I テクノロジー新時代のイノベーション創出に向けた環境整備
- 1 予防・先制医療の実現 ① 前向きコホート研究の推進

東北メディカル・メガバンクの前向きゲノムコホート研究データの基盤整備・拡充と利活用推進



1 製薬協との共同研究

- 東北メディカル・メガバンク機構と製薬協は、**2020年1月連携協定、同年3月共同研究契約を締結**

○生活習慣に関する調査票データやMRI画像データ、オミックスデータ等の関連性を調査するなどの共同研究を通して、創薬ニーズに基づいたデータ及び解析等により**次世代医療の社会実装**及び**革新的な医薬品・医療技術**の更なる創出を推進

共同研究の概要

- ① 生活習慣と脳形態、認知機能・心理機能の関連解析研究
- ② 睡眠障害の層別化に向けたバイオマーカー探索のための予備的研究
- ③ 日本人における遺伝性乳癌卵巣癌症候群及びリンチ症候群の原因病的バリエーション頻度と罹患状況に関する予備的研究

2 武田薬品工業との共同研究

- 我が国のゲノム医療の基盤となる**一般住民の全ゲノムリファレンスパネルの飛躍的な充実**を図るとともに、**日本人集団に特徴的な遺伝子型の発見**を目指す
- 全ゲノム情報と脳MRI画像を含む**健康情報・医療情報の統合的解析**を行い、**新薬・治療法の研究開発を加速**

共同研究の概要

- ① 一般住民の全ゲノムリファレンスパネルの充実と日本人集団に特徴的な遺伝子型の発見
- ② 全ゲノム情報と脳MRI画像を含む健康情報・医療情報の統合的解析による**新薬・治療法**の研究開発



新規次世代シーケンサーの導入

- 本共同研究及びその後の取組を通じて、我が国のゲノム情報の医療分野での活用を推進するため、**ToMMo と武田薬品は 10万人規模の全ゲノム解析とこの解析結果の利活用を目的としたコンソーシアムの実現を目指す**

TMM計画の今後の展開



次期TMMゲノムコホート事業が目指す方向性

ゲノム情報を活用した日本の個別化予防・医療の基盤となる公的なゲノムコホート・複合バイオバンクとして、以下の方向性を目指す。

01

個別化予防・
ゲノム医療の実現



02

ライフコースに沿った
課題解決への貢献



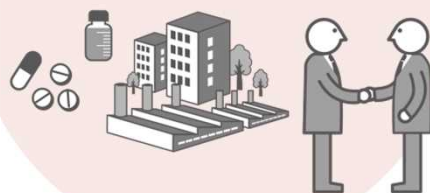
03

コホート・
バイオバンク連携



04

産業界との連携



05

被災地域の医療支援と
健康管理



目指す社会の姿

パーソナル・ヘルスマネジメント（PHM）社会

一人一人の個性に目を向け、体質（遺伝子）や環境・生活習慣などの違いに対応した個別化ヘルスケア（一人一人に合ったヘルスケア）が実現する社会

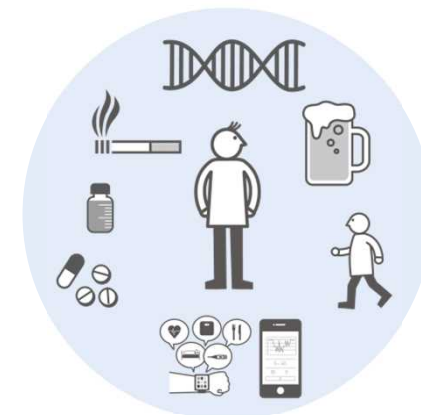


Society 5.0

日本が抱える課題

日本は世界有数の長寿国だが、以下のような課題がある。

- 高齢化や少子化が世界で最も進んでいる*1
- 本人や家族の健康は国民の不安や悩みの主要な要因*2
- 日本のヘルスケア産業は国際競争の中で苦戦*3



世界の潮流となっている個別化ヘルスケアに産官学で挑戦してPHM社会を実現

- 健康寿命の延伸により、生活の質（QOL）を向上させつつ医療・介護負担も抑制
- 国内で新たな市場と産業を開拓し、さらに海外の市場も獲得

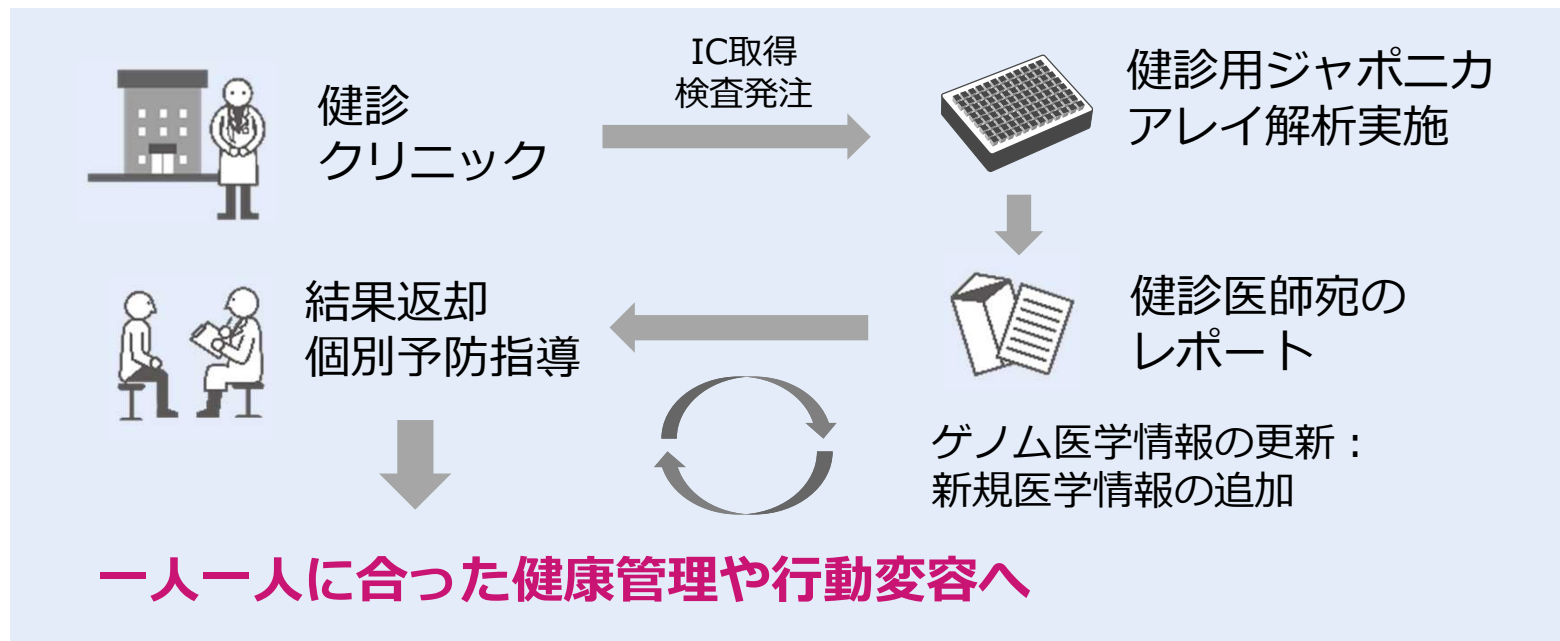
*1 日本の65歳以上人口率は27.05%（1位）（2017年）、合計特殊出生率は1.44（ワースト16位）（2016年）[World Bank Open Data]

*2 日頃の生活の悩みや不安の要因の上位3項目は、老後の生活設計(55.4%)、自分の健康(54.5%)、家族の健康（42.2%）[平成30年度国民生活に関する世論調査]

*3 製薬会社については、2017年の世界売上高で日本企業の最高位は武田薬品工業の19位[Answer News]

健診用ジャポニカアレイを活用した未来型健診（イメージ）

ゲノム情報を活用した日本の未来型健診モデル



- 大規模統合コホート・バイオバンクの構築等（3大バイオバンク連携を含む）による未来型健診モデルのオールジャパンへの展開 → 医療費の低減
- 民族別の健診用アレイの開発で海外展開も視野に → 経済効果

次期TMMの事業計画

コホート調査

- 継続的なデータ収集と、世界に伍する規模の基盤構築、国内外との連携で、疾患発症リスク予測へ



複合バイオバンク

- 試料・情報利活用ワンストップサービス
- ライフコース・リアルワールドデータ（RWD）のデータ統合・共有・高度な利活用
- 国内のバイオバンク・コホート間連携



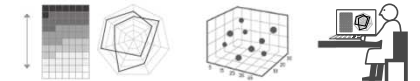
基盤解析

- 8,000人ゲノム構造多型解析、15万人メタボローム解析、トランスクリプトーム解析とDNAメチル化解析の大規模化
- 日本人マルチオミックスリファレンスパネル構築



リスク予測と遺伝情報の回付

- コントロールデータの強化、コホート間連携も含めたゲノム・オミックスに基づくリスク予測
- 遺伝性腫瘍と薬剤感受性（PGx）の遺伝情報の返却と医療への橋渡し、そして多因子疾患のフィージビリティ研究へ



人材育成

- 分野融合的な人材育成、大学院の新設等



まとめ：東北メディカル・メガバンク計画の課題と未来像

課題

- **コホートの長期間の追跡とバイオバンクの維持・発展**（数十年間！）
- **生体試料の解析技術の進歩への対応**
（新しい解析機器の活用による先端的データの取得とそのデータの分譲）
- **他のコホートとの連携によるデータの大規模化**（諸外国のように数十万人規模へ）
- **健診用ジャポニカアレイの開発と一人一人の疾患リスク情報の医療での活用**
（ゲノム健診から行動変容、医療へ）

未来像

**個別化ヘルスケアに産官学の総力で挑戦し、
世界の潮流を牽引**

- **健康寿命の延伸により、生活の質（QOL）を向上させつつ医療・介護負担も抑制**
- **国内で新たな市場と産業を開拓し、さらに海外の市場も獲得**



東北メディカル・メガバンク機構
TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION



IMMIいわて東北メディカル・メガバンク機構
IWAITE TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION