

主に予測・予防の確立を見据えた領域における 取組の進捗について

1. ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure）
令和4年度予算について
2. 目的設定型の先端ゲノム研究開発【GRIFIN】
令和4年度新規研究開発課題公募状況について

令和4年3月30日

文部科学省

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム (B-cure) 等

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

令和4年度予算額

4,924百万円

(前年度予算額)

4,681百万円

※「健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム事業」と合わせた額を計上



文部科学省

背景・課題 / 令和4年度予算案のポイント

(事業期間：令和3～7年度)

- 健康・医療戦略（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・個別化予防の実現を推進する研究開発を実施。
- バイオバンク横断検索システムの充実や、3大バイオバンクを始めとするコホート・バイオバンクの連携を加速。
- AMEDが支援した研究開発から得られたデータの利活用を促進するためのプラットフォーム（CANNDs）の本格運用に向けた環境整備を実施。

東北メディカル・メガバンク【TMM】 2,459百万円(2,200百万円)

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・利活用等を促進

ゲノム研究バイオバンク【BBJ】 355百万円(762百万円)

世界最大級の疾患患者を対象とした生体試料、ゲノムデータ等の蓄積・分譲・利活用等を促進

ゲノム医療実現推進プラットフォーム 1,495百万円(1,464百万円)

■ ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

横断検索システムの拡充等、3大バイオバンク（TMM、BBJ、NCBN）を中心とした試料・情報のワンストップサービスの構築に向けた取組を実施

■ 目的設定型の先端ゲノム研究開発【GRIFIN】

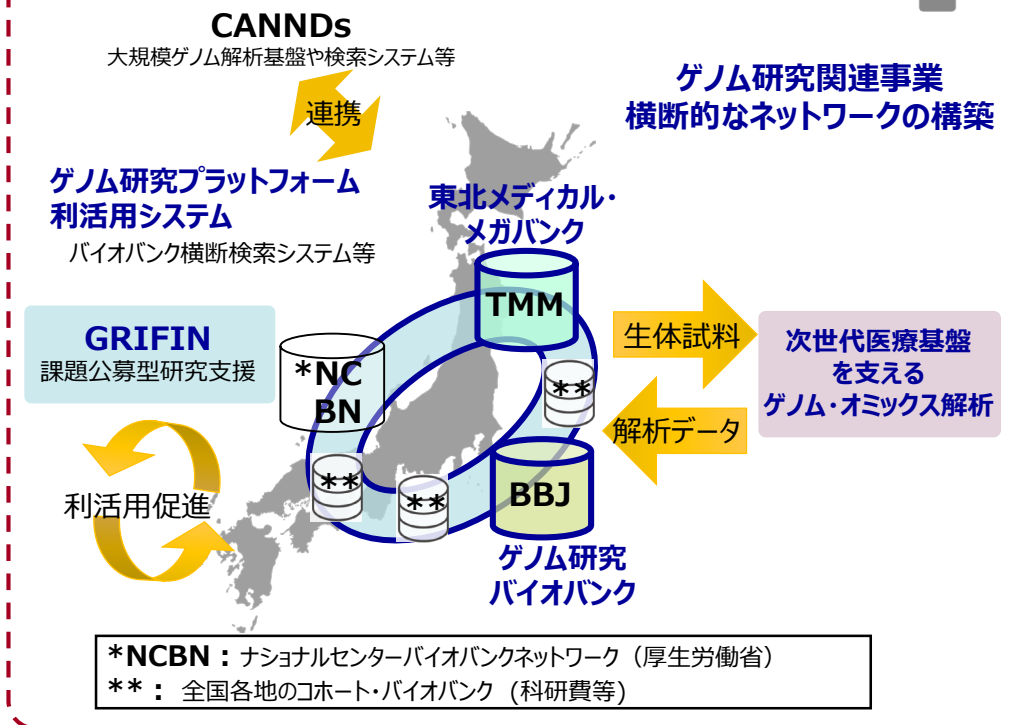
多因子疾患を対象とし、疾患発症予測・予防法開発を目指す、課題公募型研究支援を拡充

次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析

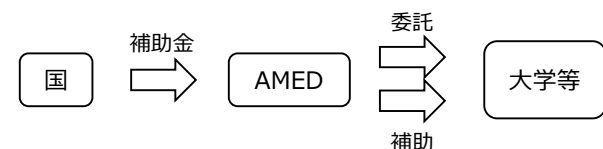
255百万円(255百万円)

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効率的・効果的な基盤データを整備

全体を俯瞰する会議体（連絡会議）



【事業スキーム】



目的設定型の先端ゲノム研究開発【GRIFIN】

令和4年度新規研究開発課題公募状況について



公募内容

公募期間：R4年1月28日～2月24日

公募研究開発課題	研究開発費の規模 (間接経費を含む)	研究開発実施予定期間	新規採択課題予定数
精神疾患や自己免疫疾患をはじめ様々な多因子疾患を対象とした個別化医療の実現を目指す研究	【タイプA】 1 課題当たり 年間 1 億～2 億円程度	最長 5 年間 R4年度～R8年度	0～2 課題程度
	【タイプB】 1 課題当たり 年間 2,500 万円程度		0～2 課題程度

【タイプA】ゲノムバリエーションの機能解析に注目した研究

大規模な臨床・ゲノム研究により同定されたエフェクトサイズの大きなゲノムバリエーションを起点として、表現型、機能異常の同定等を組織的に進め、対象疾患の発症メカニズムと病態の解明を目指した研究。

【タイプB】技術開発に注目した研究

ポリジェニックリスクスコア（PRS）等のゲノム解析に係る技術開発を中心とする研究。

參考資料

目的設定型の先端ゲノム研究開発【GRIFIN】

R3年度取組状況

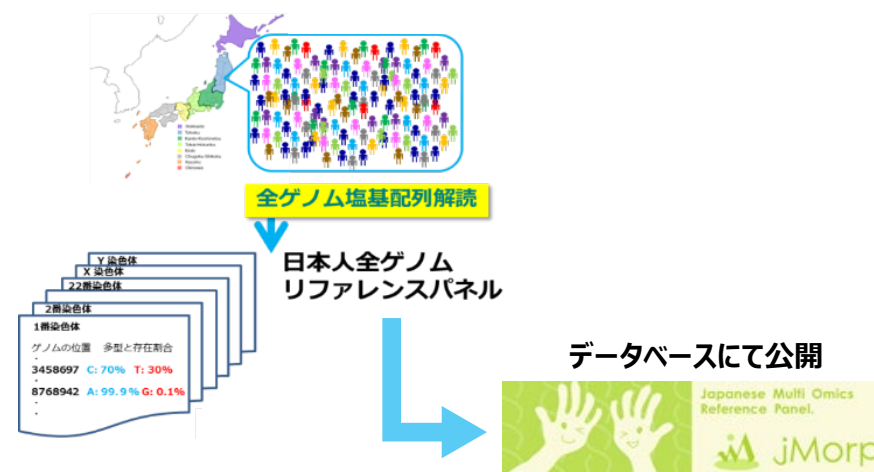
研究開発課題名	代表機関	代表者	期間
マルチオミクス連関による循環器疾患における次世代型精密医療の実現（疾患研究）	東京大学	小室 一成	H30-R4
精緻な疾患レジストリーと遺伝・環境要因の包括的解析による糖尿病性腎臓病、慢性腎臓病の予後層別化と最適化医療の確立（疾患研究）	川崎医科大学	柏原 直樹	H30-R4
遺伝統計学に基づく日本人集団のゲノム個別化医療の実装（若手育成）	大阪大学	岡田 随象	R1-R5
失明回避を目指す開放隅角緑内障の遺伝的リスク予測に関する研究開発（若手育成）	九州大学	秋山 雅人	R1-R5
層別化polygenic risk scoreによる形質・疾患構造の解明（若手育成）	大阪大学	鈴木 顕	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（若手育成）	理化学研究所	高田 篤	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（若手育成）	東京大学	谷川 千津	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（若手育成）	名古屋大学	中枋 昌弘	R1-R5
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（疾患研究）	大阪大学	岡田 随象	R2-R6
ヒトゲノムDe Novo情報解析テクノロジーの創出（Long Read Sequence）（基礎研究）	東京大学	森下 真一	R3-R7
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（疾患研究）	東京大学	山内 敏正	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（疾患研究）	理化学研究所	寺尾 知可史	R3-R7
免疫担当細胞eQTLデータ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（疾患研究）	東京大学	藤尾 圭志	R3-R7

ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure） これまでの主な成果①

東北メディカル・メガバンク計画（TMM）

家系情報を含む一般住民約15万人分の生体試料、ゲノムデータ等の蓄積・分譲・利活用等を促進。

- 外部機関に対し**75件の試料・情報の分譲**（大学・研究機関：62件、企業：13件）を実施。※H27年8月～R4年3月
- これまで累計で、DNA：250,501検体、血漿：69,442検体、血清：73,967検体、尿・その他：3,117検体を利用。 ※R3年12月時点
- TMMの試料・データを用いて、疾患関連遺伝子候補及び薬剤関連遺伝子候補を発見し、**851件の論文等（学会抄録等を含む）を発表**。 ※R4年3月時点 内部研究実績は除く
- TMMでコホートする一般住民約**14,000人**を対象に、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規模拡張**（レアバリエント情報の充実）。疾患関連遺伝子特定のためのコントロール（比較対照）や創薬標的の同定のために活用されることを期待。
- 官民共同10万人全ゲノム解析については、**R3年度に官分5万人分のウェット解析が完了**。この5万人については、R4年度中にドライ解析も完了見込み。民分はR3年度までに1万人分のドライ解析が完了。R4年度中に2万人分が完了見込み。
- ロングリードシーケンサーを用いた333人分の全ゲノム解析に基づく**日本初の構造多型参照パネルを公開**。希少難病ゲノム解析での活用に期待。
- 難読領域におけるバリエント検出が可能な**日本人基準ゲノム配列（アップデート版）を公開**。



ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（B-cure） これまでの主な成果②

ゲノム研究バイオバンク（BBJ）

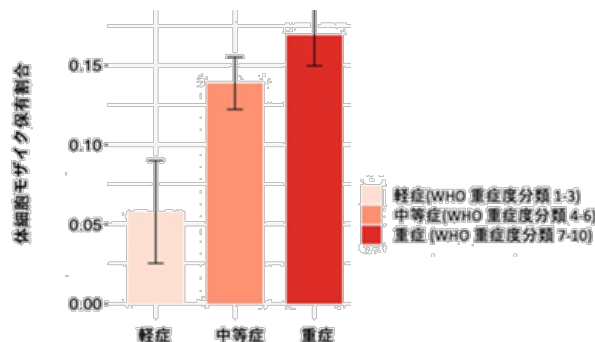
51種類の疾患患者約27万人分の生体試料、ゲノムデータ等の蓄積・分譲・利活用等を促進。

- 外部機関に対し**63件の試料・情報の分譲**（大学・研究機関：56件、企業：7件）を実施。※H30年4月～R3年12月
- これまで累計で、DNA：390,793検体、血清：66,412検体、臨床情報・ゲノム情報：1,603,725件を利用。
※R4年2月時点
- 今までに、**約4,000人分の全ゲノム解析**を実施。R3年度中に更に**6,000人分の全ゲノム解析**が完了する見込み。
- BBJの試料・データを用いて、疾患関連遺伝子候補及び薬剤関連遺伝子候補を発見し、**116編の論文を発表**。
※H30年4月～R3年12月
- ナイチンゲールヘルスジャパン株式会社との大規模血清メタボローム解析の共同実施**等、民間企業との連携強化を図っている。

体細胞モザイク※はCOVID-19感染のリスクを高める —77万人を対象にした国際的な大規模解析による成果—

Nat Med. 2021; 27: 1012-1024.

- 「**体細胞モザイク:mCA**」が高齢者における新たな感染症の危険因子となることを解明。
- COVID-19発症患者のデータを分析したところ、重症の患者ほどmCAを持っており、**予防・治療の対象を限定できる可能性を見出した**。



※体細胞モザイク…後天的な変異が生じた体細胞と変異がない体細胞が混ざった状態（モザイク）になること

卵巣の加齢性変化を制御する遺伝因子 —妊孕性温存のための治療応用に期待—

Nature 2021; 596: 393-397.

- 自然閉経年齢（卵巣の加齢性変化）に関わる290の疾患感受性領域（遺伝子座）を同定**。
- 女性の生殖機能の維持や妊孕性温存に対しての**治療標的解明**や、女性の生殖可能期間延長のための**治療法開発につながるものと期待**。