

バイオバンクへの参加を促し 研究成果を得る：

難聴の遺伝子解析の経験から



西尾 信哉

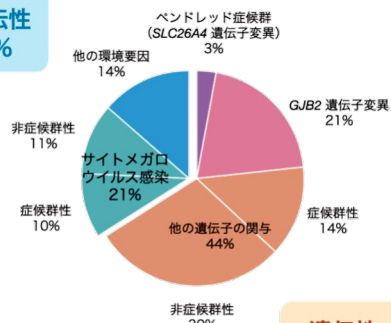
信州大学医学部附属病院バイオバンク信州
信州大学医学部人工聴覚器学講座

1

先天性難聴の原因

Morton & Nance 2012

非遺伝性
32%



•先天性難聴は新生児
1000人に1人に認められ
る最も頻度の高い障害の
一つ

•先天性難聴の60～70%
に遺伝子が関与

•原因遺伝子/遺伝子変異
の種類により臨床像が異
なる

→ 正確な診断に基づいた、適切な医学的介入法の選択の
ためには遺伝学的検査（遺伝子診断）が有用

2

先天性難聴の遺伝学的検査のメリット

遺伝学的検査により・・・

難聴の原因が明らかとなることで
個別化医療の提供が可能となる



- ① 正確な診断ができる
- ② 聴力予後（聴力型・進行・変動）の予測ができる
- ③ 随伴症状の予測ができる
- ④ 難聴の予防ができる
- ⑤ 治療法の選択に役立つ
- ⑥ 再発率が予測できる

3

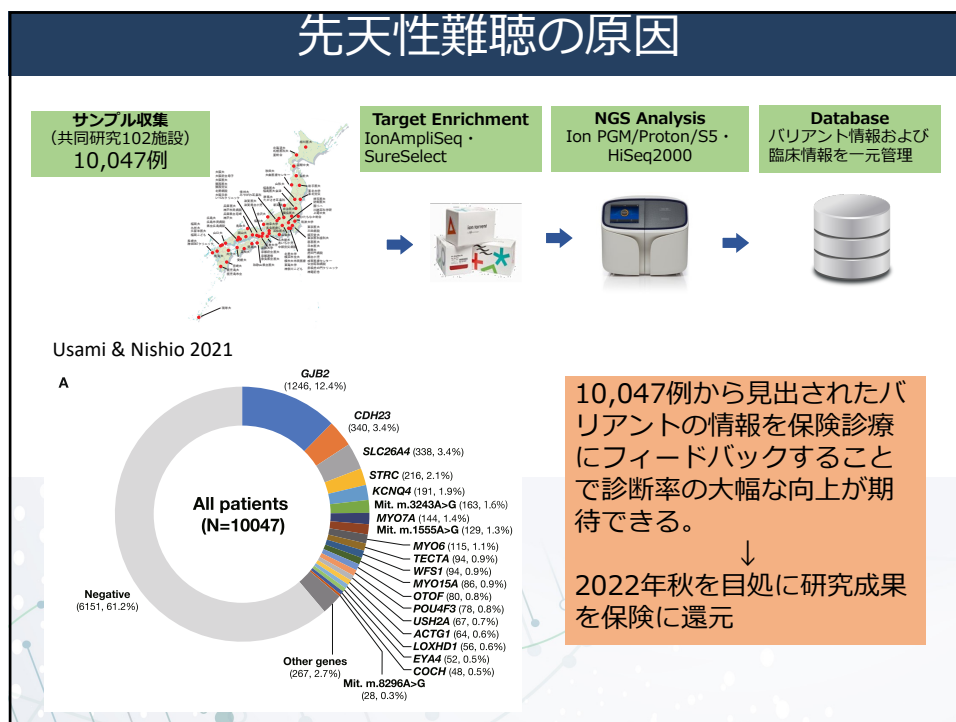
先天性難聴の原因診断



4



5



6

遺伝性難聴研究とバイオバンク

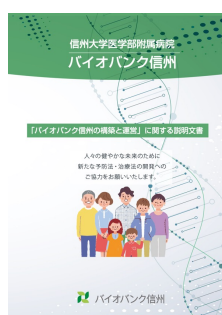
難聴の遺伝子解析とバイオバンクの違い

	難聴の遺伝子解析	バイオバンク
診断上の意義	有 (確定診断)	(基本的には) 無
臨床上のメリット	有 (個別化医療)	(基本的には) 無
研究内容	決まっている (解析遺伝子・手法)	決まっていない
研究者・研究期間	決まっている (研究責任者・期間)	決まっていない
研究の成果	期待できる	不明

難聴の遺伝子解析研究とは異なり、1)研究参加者に直接的な利益が無い場合が多く、2)提供された検体/情報がどのように利用されるかが提供時点では決まっていない！

7

バイオバンクに協力するのは？



説明内容

- ・バイオバンクの意義
(医学研究発展のために必要不可欠である)
- ・基本的には本人の診断/治療には役に立つことは無い。
- ・どのような研究に用いられるかは決まっていない。



・バイオバンクに協力することで、自分の疾患の診断や治療法が変わる訳ではないが、将来同じ病気の方の診断法や治療法が見つかるかもしれないので、協力するという意識が強い。

8

バイオバンクに求められるのは？

- ・ 将来同じ病気の方の診断や治療法が見つかるかもしれないので、協力するという意識が強い。



バイオバンクに求められるのは・・・

- ・ **バイオバンクを利活用した具体例の呈示**
具体的にどのような研究に用いられ、どのように診断、治療の役に立つ発見があったのかを公表
(例えばこんな成果がありました・・・と言えるような事例)
- ・ **適切な管理・研究への提供の情報公開**
患者さんに協力していただいた試料・情報が適切に管理されていること(情報セキュリティ、検体品質管理)、分譲審査を経て適切な研究へと提供されていることの情報公開

9

バイオバンクに求められるのは？

例：バイオバンク信州での検体採取

- ・ バイオバンク担当者が手術室まで出向き検体採取を行なっている！
- ・ 摘出から検体採取までが極めて迅速に実施されるため、非常に高品質のRNA試料および初代培養が可能な組織をバンキングしている。



検体採取の様子（左：医師、右：BBスタッフ）

- ・ 患者さんの試料を、最大限有効に研究に使ってもらうことがバイオバンクの使命。
- ・ 適切な方法で検体採取・管理がなされていることを知ってもらうことも重要。

10

バイオバンクの可能性

バイオバンクの将来像

・ オンデマンド型バイオバンク

研究者（企業・研究機関）のニーズに応じて、前向きに試料・情報を収集することで研究者のニーズとマッチしたバンキングを実施。
（例：〇〇の患者さんの試料が100人分欲しい）

・ 患者団体協働型バイオバンク

患者団体が運営に参画することで、患者団体のニーズに合った形でのバイオバンク運営・研究を促進する。
（例：〇〇の患者さん団体が協力し試料1,000人分を集めるので診断法/治療法を開発して欲しい）



バイオバンクのコーディネート機能が重要となる

11

ご清聴ありがとうございました！

人々の健やかな未来のために、
病気の新たな予防法 / 治療法の開発を支える
バイオバンク事業へのご協力を
お願いいたします



12