

バイオバンク・ジャパン事業 (BBJ)

ゲノム医療の実装を目指して 利活用促進への取り組み

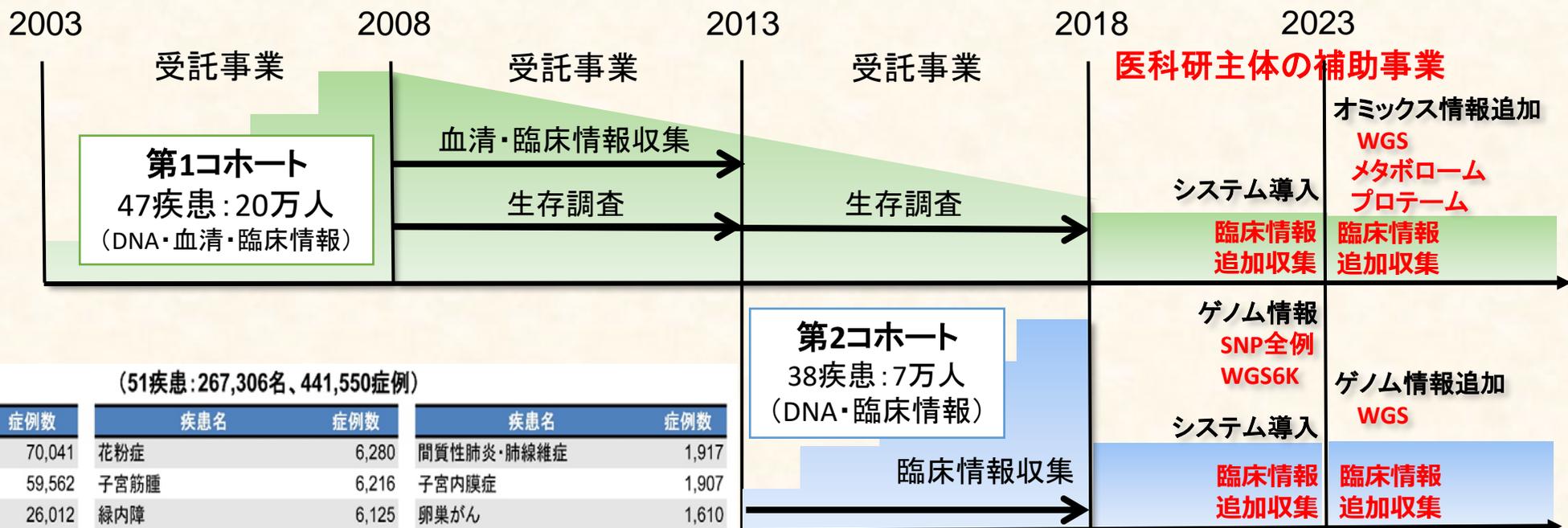
東京大学医科学研究所
バイオバンク・ジャパン

森崎 隆幸、鎌谷 洋一郎、岡田 随象、熊坂 夏彦、
永井 亜貴子、武藤 香織、松田 浩一



バイオバンクジャパンによる生活習慣病 51 疾患症例 (2003-2018 計27万人)

BioBank Japan



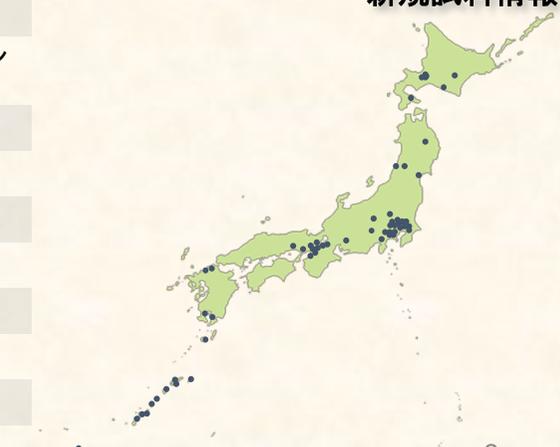
(51疾患:267,306名、441,550症例)

疾患名	症例数	疾患名	症例数	疾患名	症例数
高脂血症	70,041	花粉症	6,280	間質性肺炎・肺線維症	1,917
糖尿病	59,562	子宮筋腫	6,216	子宮内膜症	1,907
白内障	26,012	緑内障	6,125	卵巣がん	1,610
不整脈	25,354	不安定狭心症	6,123	ネフローゼ症候群	1,179
脳梗塞	21,404	肝硬変	4,800	膵がん	1,091
安定狭心症	20,723	肺気腫(COPD)	4,584	肺結核	1,011
心筋梗塞	16,637	閉塞性動脈硬化症(ASO)	4,568	過敏性症候群(薬疹)	972
大腸・直腸がん	14,886	肝がん	4,267	胆道がん・胆管がん	952
心不全	12,890	菌周病	3,957	ケロイド	896
前立腺がん	11,755	脳動脈瘤・クモ膜下出血	3,941	腎がん	887
胃がん	11,393	てんかん	3,408	認知症	820
乳がん	11,380	アトピー性皮膚炎	3,402	筋萎縮性側索硬化症(ALS)	782
気管支喘息	11,201	造血管腫瘍	2,671	うつ病	541
骨粗鬆症	10,492	B型慢性肝炎	2,666	脳出血	440
C型慢性肝炎	8,810	パセドウ病	2,493	熱性けいれん	341
肺がん	7,866	食道がん	2,427		
尿路結石症	7,027	子宮体がん	2,075		
関節リウマチ	6,743	子宮頸がん	2,025		

(2023年11月時点)

- 協力医療機関(12)
- 大阪国際がんセンター
 - がん研有明病院
 - 順天堂大学
 - 東京都健康長寿医療センター
 - 日本医科大学
 - 日本大学
 - 岩手医科大学
 - 徳洲会病院グループ
 - 滋賀医科大学
 - 複十字病院
 - 大阪医療センター
 - 麻生飯塚病院

双方向性バイオバンク
解析基盤強化
バンク連携・学会連携
新規試料情報収集





バイオバンク・ジャパンが保有する試料と情報

- 生活習慣病、がんなど51疾患
- 26.7万人、44万症例（日本人の疾患の約1%）
- 平均追跡期間 10年以上

DNA

- 26.7万人、80万本、全自動倉庫
- 200% 以上利用、解析
- 世界に先駆けて情報化

臨床情報

- 診療情報から作成
- 共通項目 2,500
疾患別項目 3,300余
- 平均追跡期間 10年以上

血清

- 20万人、198万本、一部自動倉庫
- 最長10年の経時的収集
- 診断薬研究の宝庫：プロテオーム、メタボローム、エクソソームなど

個別化医療 予測医療

ゲノム情報

- SNP(一塩基多型)：26.2万人
- 全ゲノム：複数疾患 13,000人
- メタボローム：60,000人
- プロテオーム：3,000人

令和5-6年度までの解析>データ化

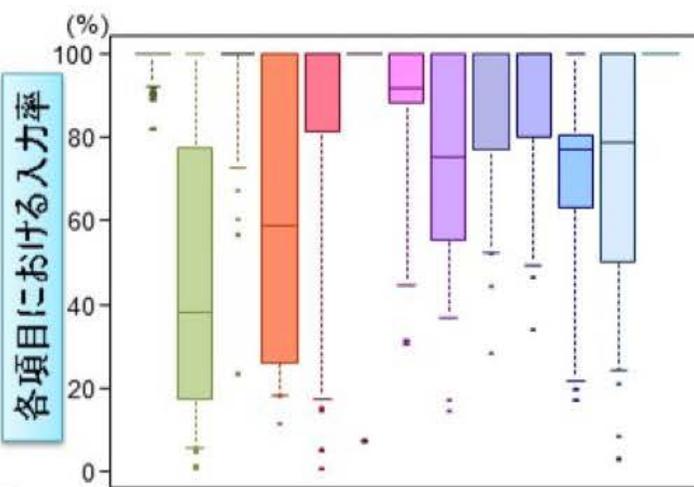
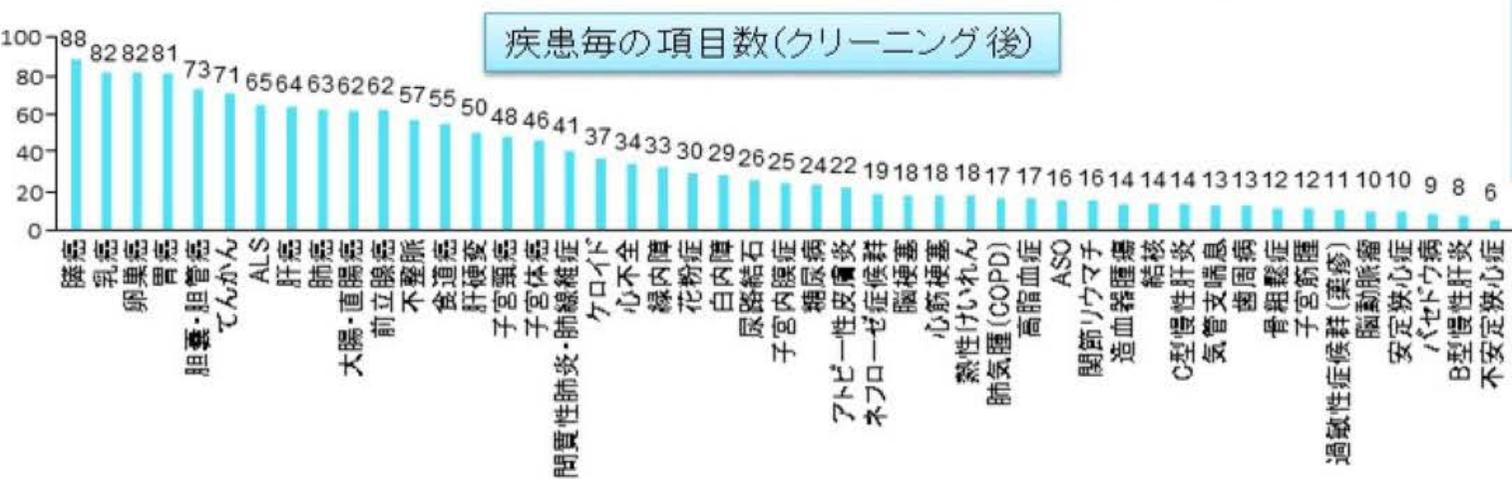
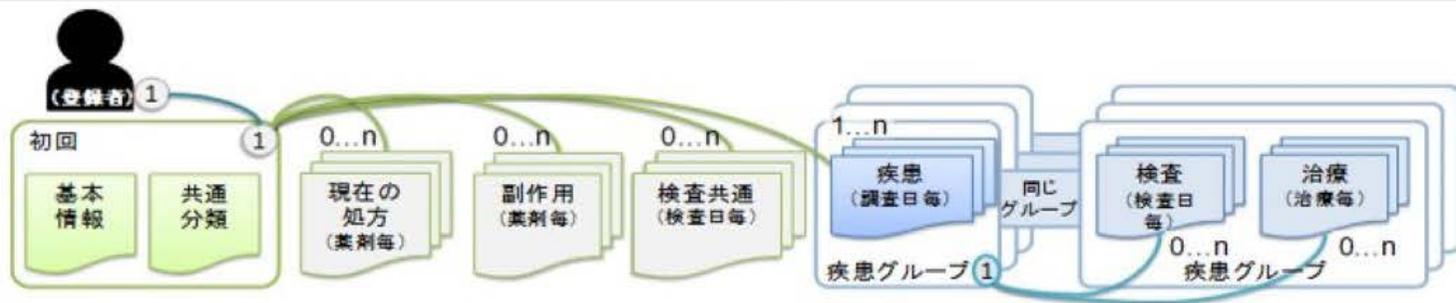
メタボローム(バイオマーカー) >100,000件、SNP:80,000(全症例) 全ゲノム：16,000人
 プロテオーム：6,000人



バイオバンク・ジャパンが保有する臨床情報

BioBank Japan

全疾患共通	調査票	概要	クリーニング後項目数	登録機会
すべての疾患で入力対象となる基本の項目	基本情報	登録時情報、喫煙、飲酒	23	初回の調査時
	共通分類	食生活、運動、既往歴、家族歴	1235	初回の調査時
すべての疾患で入力対象となる項目	現在の処方	調査実施日より1ヶ月以内に投薬された薬剤情報	3	調査時、複数登録
	副作用	副作用	1211	調査時、複数登録



クリーニング後の全臨床情報項目数は合計 **5,837** 項目

➡ 試料配布後1カ月程度で、臨床情報をエクセル表にして配布



A. バイオバンクジャパンで経年的に収集されている疾患別血清数

疾患名	血清採取回数										合計
	1回	2回	3回	4回	5回	6回	7回	8回	9回	10回	
脳梗塞	5,713	2,826	2,218	1,901	1,824	1,700	1,214	780	491	182	18,849
心筋梗塞	3,205	1,849	1,554	1,502	1,518	1,644	1,235	788	473	219	13,987
不安定狭心症	1,271	706	581	596	579	567	444	269	187	80	5,280
安定狭心症	3,863	2,438	2,138	1,971	1,879	1,929	1,435	1,007	667	321	17,648
不整脈	4,583	2,532	2,114	1,935	2,001	2,262	1,578	1,140	642	244	19,031
心不全	2,637	1,385	1,169	1,061	997	1,140	768	528	268	101	10,054
糖尿病	10,340	5,556	4,450	4,116	4,480	5,399	4,283	2,993	1,843	876	44,336
高脂血症	11,748	7,045	5,892	5,739	6,071	6,656	4,955	3,167	1,821	741	53,835
47疾患の合計	99,250	46,885	36,476	32,905	33,339	35,104	25,387	16,795	9,741	4,000	339,882

B. 疾患の合併症、重症化に関わる臨床情報(糖尿病の場合)

糖尿病 39,697 例

- ・ 腎症(+) 7,781 例 (19.6%)
- ・ 網膜症 (+) 8,101 例 (20.4%)
- ・ 神経障害(+) 7,414 例 (18.7%)

早期腎症 2,584 例 (33.2%)

顕性腎症 2,627 例 (33.8%)

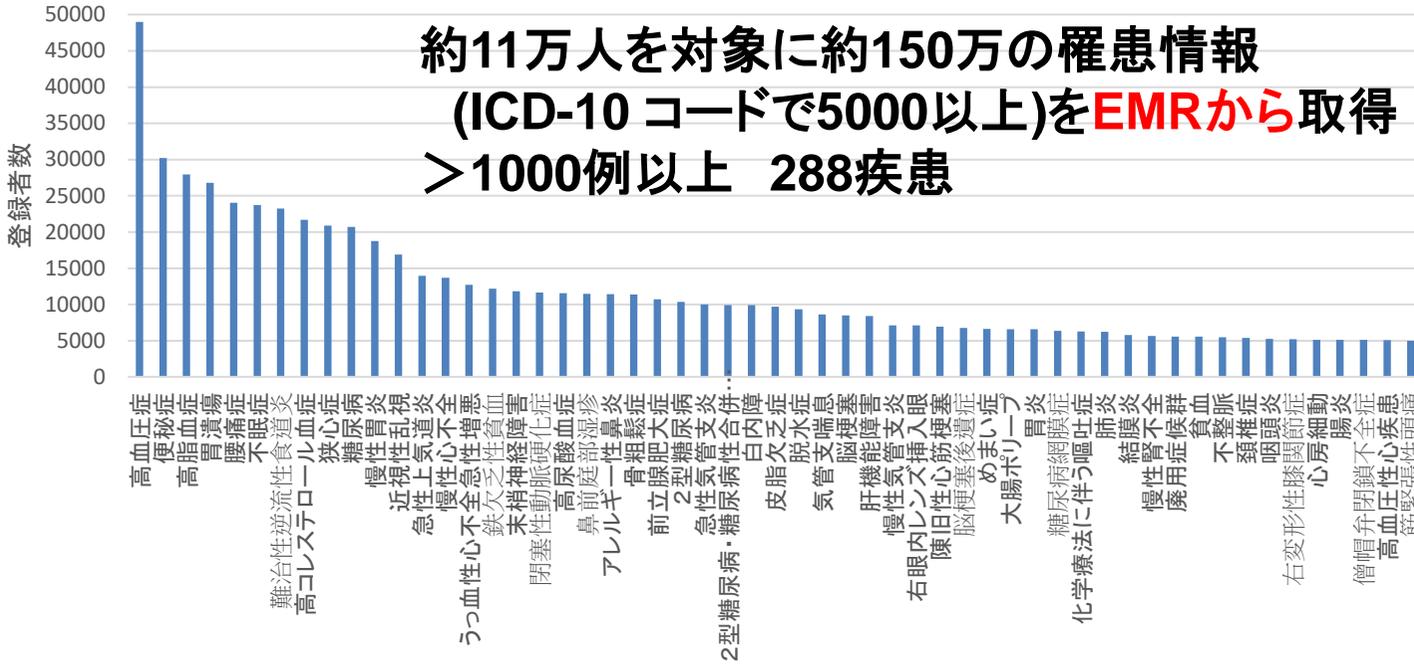
保存期腎不全 981 例 (12.6%)

透析療法中 971 例 (12.5%)

診断薬、治療薬の開発、検証のための基盤としての利用が期待される

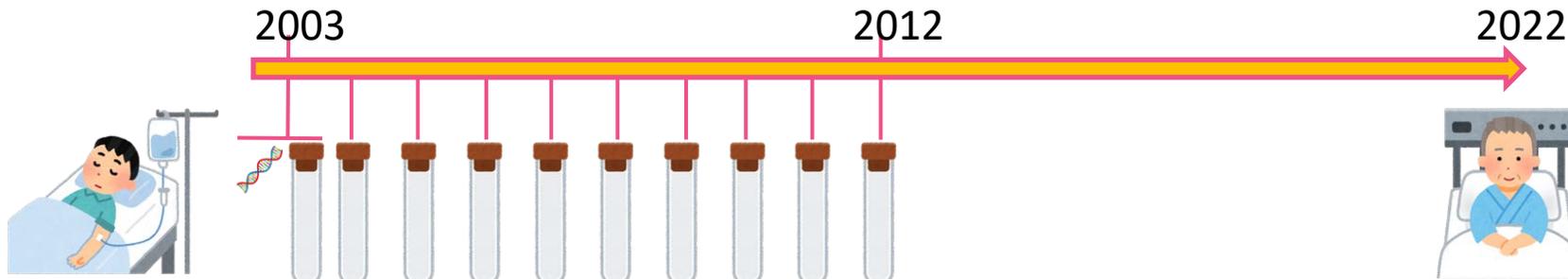
追跡調査による罹患情報 (第4期)

登録者数5000以上の疾患リスト(55)



他の疾患の例

- ICD-10:G20(パーキンソン病) 1,715名
- ICD-10:G30(アルツハイマー病) 2,681名
- ICD-10:F20(統合失調症) 2,370名
- ICD-10:F32(うつ病エピソード) 6,483名





試料分譲に向けた検索システムの開発と運用

横断検索システムと連携した運用

BIOBANK JAPAN

2017/8運用開始

BBJ保有試料検索システム

バイオバンク・ジャパン
保有試料検索システム

試料種別
 DNA 血清 DNAと血清が両方あるもの

性別 検索条件に加える

登録時年齢 検索条件に加える

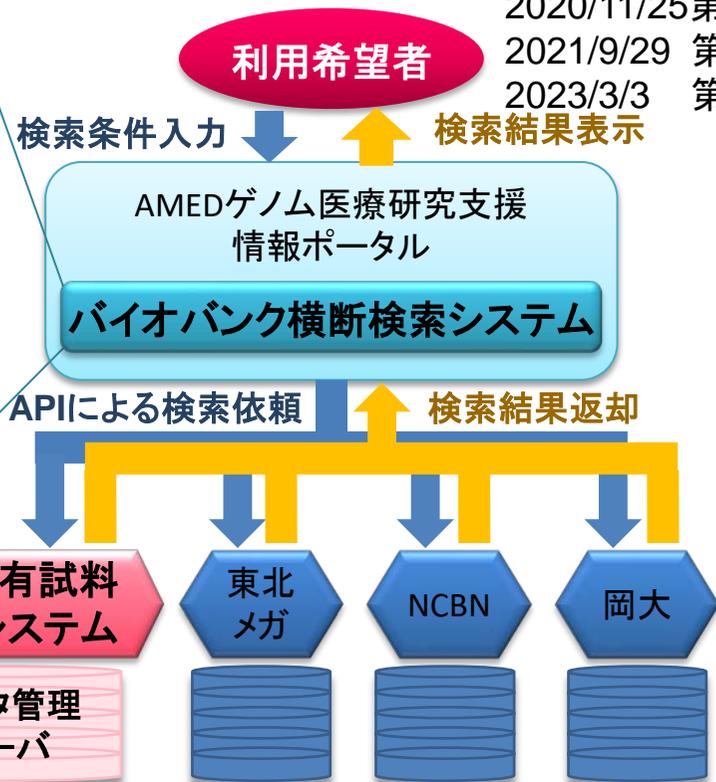
疾患 検索条件に加える

すべてにチェックを入れる

悪性腫瘍
 肺癌 食道癌 胃癌 大腸・直腸癌 肝臓癌 膵臓癌 胆膵癌 前立腺癌 乳癌 子宮頸癌 造血器腫瘍 泌尿器腫瘍 脳腫瘍 皮膚癌 骨髄腫 神経 新変種 てんかん

共通項目 (横断検索版)	分類	項目
		レコード最終更新日
	バイオバンク	バイオバンクID
	協力者	協力者ID
		性別
		既往症・併存症コード
		既往症・併存症
	試料	病名コード
		病名
		試料種類
		試料採取時年齢
	解析情報	解析情報種類
		ベンダー
		プラットフォーム

2019/10/28運用開始
 2020/11/25第2版
 2021/9/29 第3版
 2023/3/3 第4版



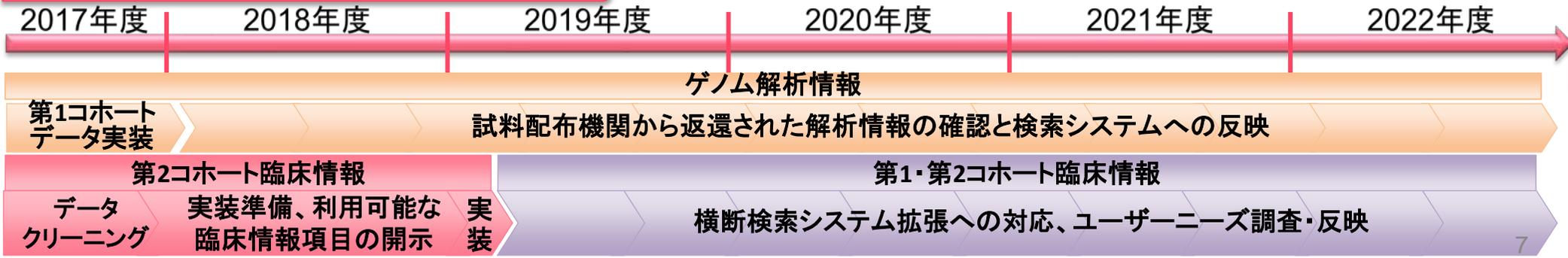
利用希望者

検索条件入力
 ↓
 検索結果表示

各疾患について、
 より詳細な検索条件の設定が可能
 (51疾患に対して総計210項目以上を実装)

<https://searchweb.svc.biobankjp.org/>

検索システム関連 5カ年スケジュール



血清パネルの提供

コントロールやスクリーング目的として

肺がん (小細胞癌)	卵巣がん	安定狭心症	花粉症
肺がん (腺癌)	多発性骨髄腫	不整脈	薬疹
肺がん (扁平上皮癌)	ホジキンリンパ腫	心不全	アトピー性皮膚炎
肺がん (大細胞癌)	非ホジキンリンパ腫	閉塞性動脈硬化症 (ASO)	ケロイド
食道がん	脳梗塞 (アテローム血栓症)	B型慢性肝炎	子宮筋腫
胃がん	脳梗塞 (心原性塞栓症)	C型慢性肝炎	子宮内膜症
大腸直腸がん	脳梗塞 (ラクナ梗塞)	肝硬変 (B型慢性肝炎合併)	熱性けいれん
肝がん (HBV)	脳動脈瘤	肝硬変 (C型慢性肝炎合併)	緑内障
肝がん (HCV)	てんかん	ネフローゼ症候群	白内障
膵がん	気管支喘息	尿管結石症	歯周病
胆嚢胆管がん	肺結核	骨粗鬆症	
前立腺がん	慢性閉塞性肺疾患 (COPD)	糖尿病	
乳がん	肺線維症・間質性肺炎	高脂血症 (脂質異常症)	がん症例は、他のがんの合併なし且つ担癌状態の血清非がん症例については、該当疾患以外の登録なし
子宮頸がん	心筋梗塞	バセドウ病	
子宮体がん	不安定狭心症	関節リウマチ	

対象 **55** 疾患。コントロールやスクリーング目的としての利用も可。

100ul/本、3,000円/tube (企業) 1,500円/tube (アカデミア)

2024/8/1 2019年4月配布開始



BBJ試料情報料金表

	DNA (5ug/50ul)	血清 (350-1000ul)	臨床 情報	ゲノム 情報	*費用	備考
1	●		●		1万円/サンプル	
2		●	●		1万円/サンプル	
3	●	●	●		1万円/サンプル	
4			● (制限あり)	●	20万円/依頼	年齢、性別、疾患名(1疾患)以外の臨床情報は原則5項目まで>5-10項目程度。 多数項目は共同研究として提供 ゲノム情報はNBDCへ申請、DL(無償)
5	●		●	●	1万円/サンプル	
6		●	●	●	1万円/サンプル	ゲノム情報はNBDCへ申請、DL(無償)
7	●	●	●	●	1万円/サンプル	
8		● (100ul)	●		3000円/サンプル	血清パネル。スクリーニングなどの用途に、複数疾患の分注血清(100ul)を提供。
9			●	●	250万円/3年	臨床情報(23.6万人、約120項目:51疾患) ゲノム情報(23.6万人SNP) メタボローム情報(4.5万検体) プロテオーム情報
10			●	● (未公開分)		共同研究としてのみ利用可能

*アカデミアは半額。解析結果の公開・返却によるバイオバンク試料の情報化に資する研究の場合は、無償とする(要審査)。

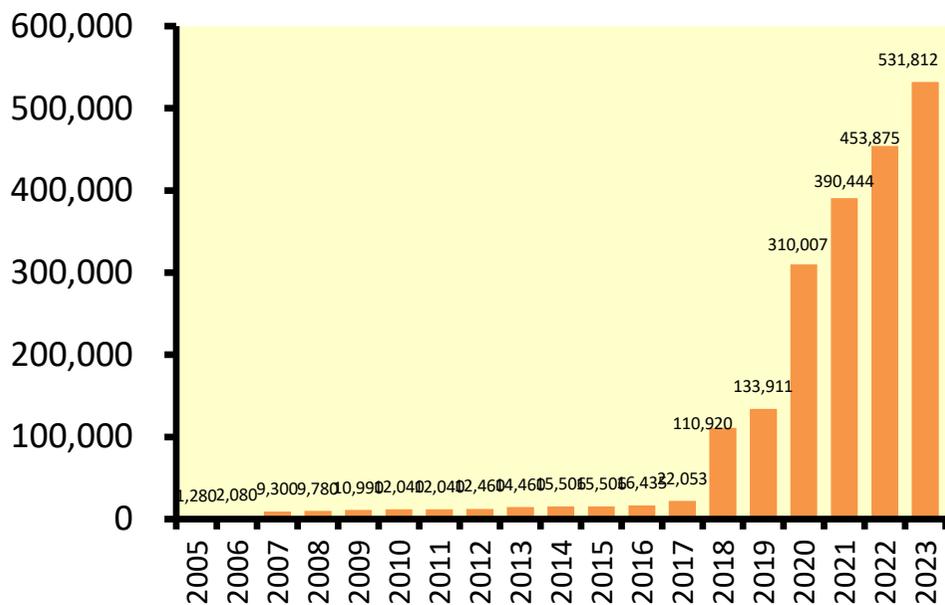


バイオバンク・ジャパンから外部への試料配付状況

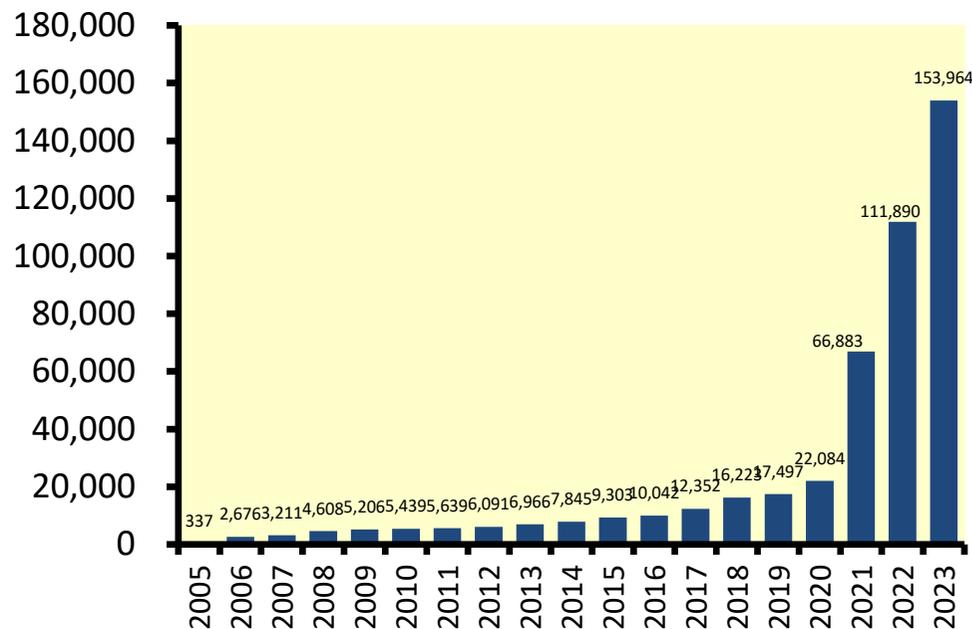
BioBank Japan

(2024年3月末時点)

DNA (症例数) : 関連遺伝子の解析



血清 (総数) : 診断薬、疾患マーカー探索



依頼件数

配布数

疾患特定なし	33	18,426
糖尿病	60	6,585
高脂血症	53	5,732
白内障	38	2,702
不妊症	49	2,455
脳梗塞	57	2,368
心不全	49	2,345
胃癌	61	2,074
前立腺癌	53	1,877
心筋梗塞	52	1,841
不安定狭心症	44	1,731
乳癌	62	1,705
肺癌	78	1,687
大腸・直腸癌	65	1,388
骨粗鬆症	51	1,326
関節リウマチ	55	1,030
気管支喘息	57	998
肝臓	54	876
C型肝炎	54	806
花粉症	35	577
肝臓癌	56	517
過血器腫瘍	48	517
不安定狭心症	43	514
COPD	54	507
食道癌	49	477
緑内障	35	441
ASO2	45	431
子宮体癌	41	425
子宮頸癌	40	389
卵巣癌	54	385
尿管結石	32	381
子宮筋腫	30	371
てんかん	48	358
肺癌	59	356
ハセドウ病	31	354
B型肝炎	54	337
脳動脈瘤	43	324
ALS	11	316
関節性肺炎	48	302
歯周病	27	286
アトピー性皮膚炎	43	276
認知症	14	269
胆管・胆嚢癌	37	266
胃癌	13	262
子宮内癌	29	261
薬疹	39	115
結核	24	108
ネフローゼ症候群	31	104
ケロイド	27	78
うつ病	14	77
脳出血	15	68
熱帯けいれん	11	135
肺結核	3	60
肺炎	1	15

全 51 疾患、DNA 531,812 検体、血清 153,964 検体を配付済み(2024年3月末現在)

BBJデータパッケージ ご利用案内

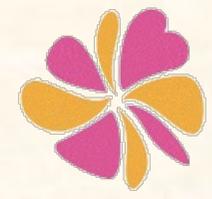
バイオバンク・ジャパン（BBJ）では、27万人もの多くの患者さんのご協力により、DNA、血清、カルテ情報などを収集し、それら試料・情報は、新しい診断・治療の開発などを旨とする多くの研究者や企業に活用いただいています。

BBJデータパッケージでは、このうち臨床情報およびゲノム情報などのオミックス情報の利用により、ゲノム医療の実現など疾病の理解と克服へとつながる研究を進めていただくことができます。



▶ 試料・情報に関する事務局問い合わせ窓口：
E-mail: shiryo_h@biobankjp.net

学術研究機関
民間企業のみなさまへ



BBJデータパッケージ

データパッケージ提供症例数

BBJデータパッケージ症例数（51疾患：236,910人、385,077症例）（2024年3月時点）

疾患名	症例数	疾患名	症例数	疾患名	症例数
高脂血症	60,778	子宮筋腫	6,141	子宮頸がん	1,961
糖尿病	44,352	花粉症	6,131	子宮体がん	1,956
白内障	25,569	緑内障	6,046	子宮内膜症	1,896
不整脈	20,386	不安定狭心症	5,556	卵巣がん	1,542
脳梗塞	19,954	関節リウマチ	4,478	間質性肺炎・肺線維症	1,152
安定狭心症	18,742	肝硬変	4,232	ネフローゼ症候群	1,072
大腸・直腸がん	14,028	閉塞性動脈硬化症（ASO）	4,028	肺結核	1,002
心筋梗塞	13,898	肝がん	3,740	痔がん	912
前立腺がん	11,206	脳動脈瘤・クモ膜下出血	3,732	ケロイド	880
心不全	10,785	歯周病	3,611	胆道がん・胆管がん	867
胃がん	10,620	COPD	3,484	認知症	816
乳がん	10,303	てんかん	3,150	腎がん	762
骨粗鬆症	9,898	アトピー性皮膚炎	2,744	過敏性症候群（薬疹）	755
気管支喘息	8,899	バセドウ病	2,470	筋萎縮性側索硬化症（ALS）	744
C型慢性肝炎	8,183	造血器腫瘍	2,419	脳出血	343
肺がん	7,167	B型慢性肝炎	2,389	うつ病	75
尿路結石症	6,892	食道がん	2,286	熱性けいれん	45



外部機関への試料・情報の配布手順

51 疾患、27万人、44万症例 x DNA、血清、臨床情報、ゲノム情報

1. 事前確認

- 試料の保有数確認 [保有試料検索システムの利用](#)
- 臨床情報を用いて試料選択

2. 倫理審査

- 所属機関としての倫理審査、承認 ([こちらが前提](#))

3. 試料等利用審査

- 試料等利用審査会にて
[妥当性・技術能力・研究実績等を審査](#) (電子審査が基本)

4. 有体物配布契約

- 試料等利用審査会の承認後、契約

5. 試料提供

- 試料提供の実施

6. 支払い

- 試料を受領後、受領確認書を送付
- 請求書発行、支払い

7. 研究終了

- 研究終了時に成果報告書提出
- 論文等で公表する時は、バイオバンク試料である事を記載

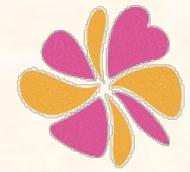


試料・情報の分譲

分譲・利用の実績

2024年3月末時点

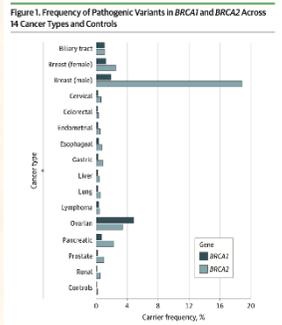
	DNA		血清		臨床情報・ゲノム情報	
	学術機関	企業	学術機関	企業	学術機関	企業
第1期 (H15-H19)	9,300	0	1,750	1461	-	-
第2期 (H20-H24)	3,160	0	511	2369	-	-
第3期 (H25-H29)	9,593	0	6,050	211	-	-
第4期 (H30-R4)	431,358	464	18,988	80,550	4,730,319	1,177,658
H30	88,867	0	3,811	60	0	27,072
R1	22,991	0	1,039	235	309,225	182,536
R2	175,747	349	4,587	0	1,572,089	29,547
R3	80,437	0	4,280	40,519	1,417,439	182,535
R4	63,316	115	5,271	39,736	1,431,566	755,968
第5期 (R5)	77,937	0	3,302	38,772	1,104,792	0



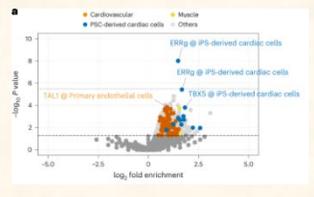
BBJの研究成果

BBJ単体の解析を主とする成果

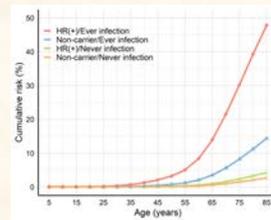
BRCA1/BRCA2キャリア
とさまざまながん
(JAMA Oncol 2022)



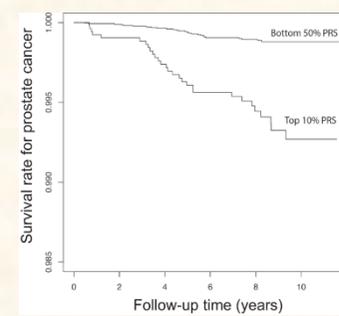
心房細動
(Nat Genet 2023)



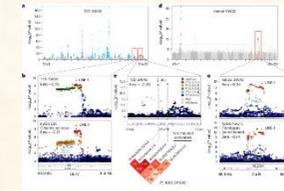
胃癌
(NEJM 2023)



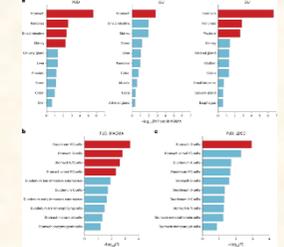
前立腺癌
(Nat Commun 2023)



動的遺伝因子
(Nat Genet 2023)

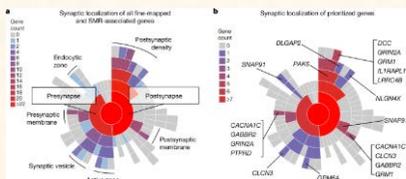


消化性潰瘍
(Nat Genet 2023)

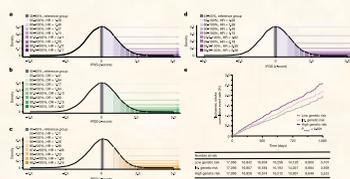


BBJが参加した国際共同研究

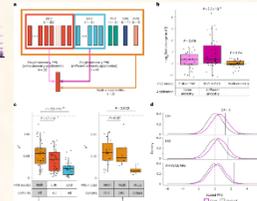
統合失調症
(Nature 2022)



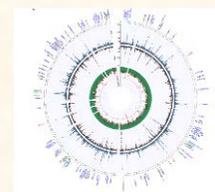
脳梗塞
(Nature 2022)



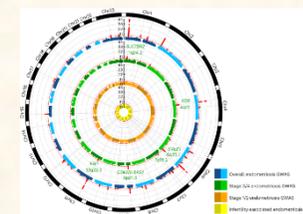
関節リウマチ
(Nat Genet 2022)



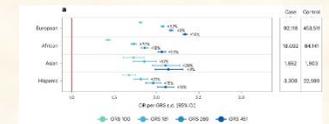
冠動脈疾患
(Nat Genet 2022)

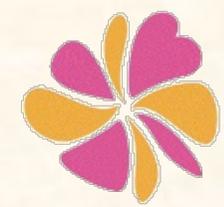


子宮内膜症
(Nat Genet 2023)



前立腺癌
(Nat Genet 2023)





バイオバンク・ジャパン (2003-2024)

BioBank Japan

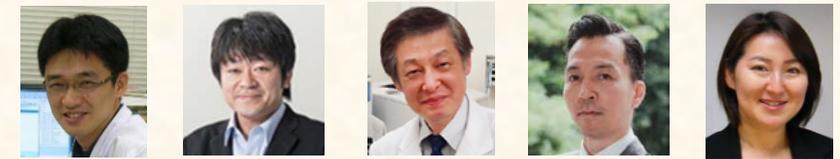
<p>協力いただいた患者さん</p> <p>協力者： 約270,000人 51疾患</p>	<p>DNA</p> <p>約800,000本 (270,000人)</p>	<p>血清</p> <p>約1,700,000本 (200,000人)</p>	<p>情報 (ゲノムデータ等)</p> <p>WGS：約14,000人 SNP：約270,000人 臨床情報：約270,000人 更に拡充へ！</p>
--------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------	----------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------

発表論文数の推移(累計)

(2024年3月末時点)



所長オフィスに所属する組織



<https://biobankjp.org/>