



BIOBANK JAPAN



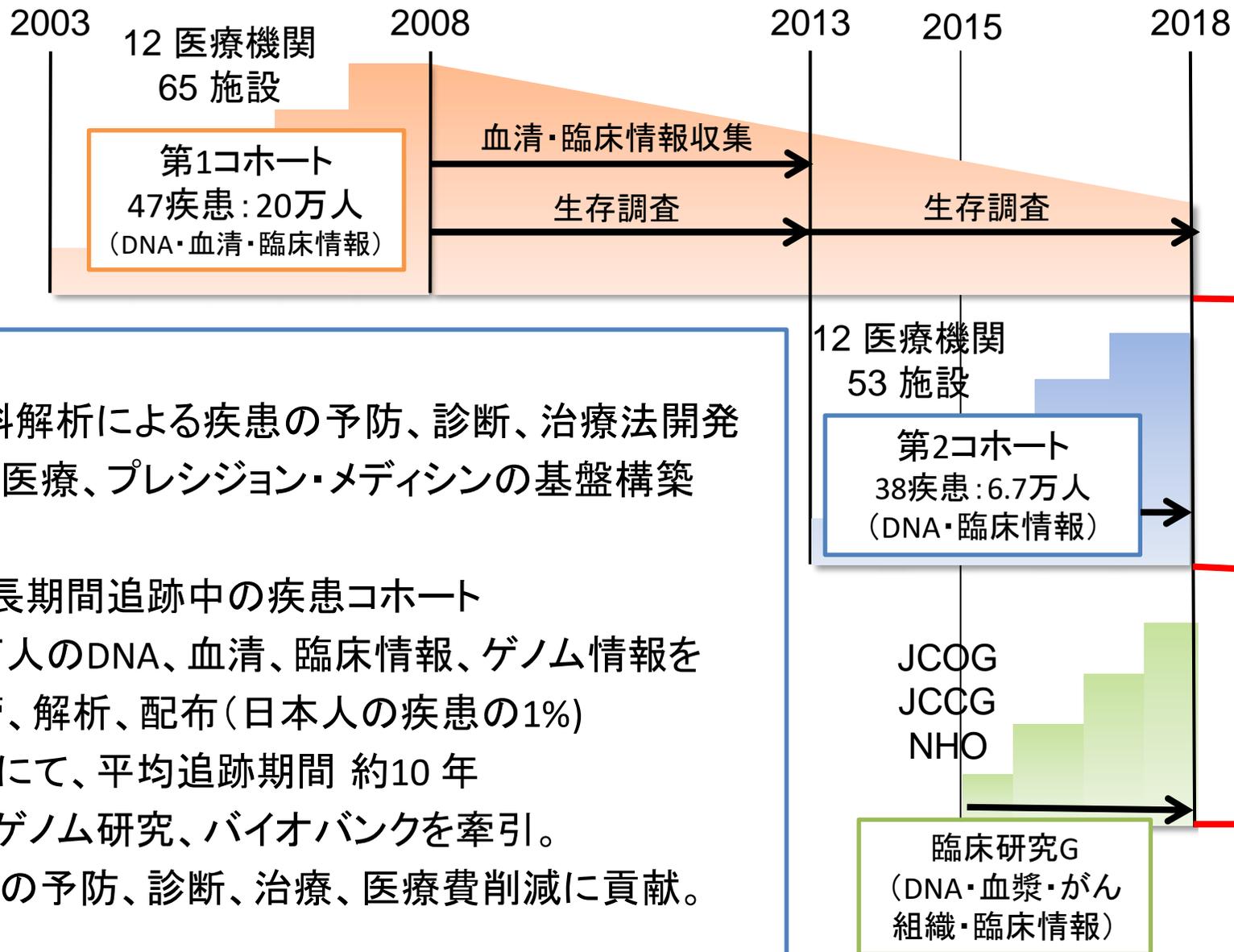
第1回バイオバンク利活用相談会
バイオバンク・ジャパンについて

東京大学 医科学研究所
人癌病因遺伝子分野
バイオバンク・ジャパン
森崎 隆幸



BIOBANK JAPAN

バイオバンク・ジャパン (BBJ) 疾患コホート バイオバンク



目的:

- ・多数例ヒト試料解析による疾患の予防、診断、治療法開発
- ・オーダーメイド医療、プレジジョン・メディシンの基盤構築

特徴:

- ・世界最大級、長期間追跡中の疾患コホート
- ・51 疾患、27 万人のDNA、血清、臨床情報、ゲノム情報を収集、保管、解析、配布(日本人の疾患の1%)
- ・16 年目、病院にて、平均追跡期間 約10 年
- ・日本と世界のゲノム研究、バイオバンクを牽引。
- ・日本人の疾患の予防、診断、治療、医療費削減に貢献。

対象者:

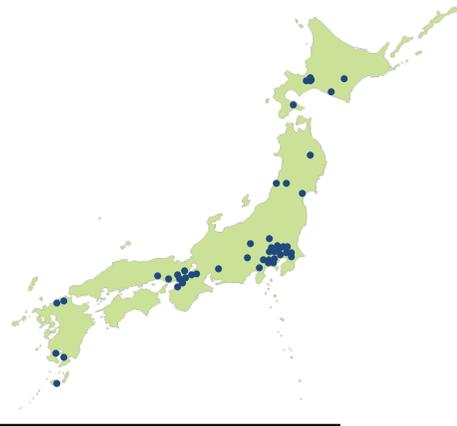
全国12医療機関の患者(2003-)

利活用を目的とした日本疾患バイオバンク



BIOBANK JAPAN

バイオバンク・ジャパンが保管する生活習慣病 51 疾患の症例の登録・収集状況 (2003-2018 計26.7万人)



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

51疾患:267,306名、441,554症例

疾患名	症例数	疾患名	症例数	疾患名	症例数
高脂血症(脂質異常症)	70,043	花粉症	6,280	間質性肺炎・肺線維症	1,917
糖尿病	59,563	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	6,121	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	4,569	過敏性症候群(薬疹)	972
大腸・直腸がん	14,887	肝がん	4,267	胆道・胆管がん	952
心不全	12,890	歯周病	3,957	ケロイド	896
前立腺がん	11,755	脳動脈瘤	3,942	腎がん	887
胃癌	11,392	てんかん	3,408	認知症	820
乳癌	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	11,202	造血器腫瘍	2,670	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	バセドウ病	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	6,744	子宮頸がん	2,025		

(2020年8月時点)

日本人の疾患の1%、全国から収集し地域の偏りがない



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
- ・ 27万人、44万症例(日本人の疾患の約1%)
- ・ 平均追跡期間 10年以上

DNA (4°C)

- ・ 27万人、83万本、全自動倉庫
- ・ 保管能力 200万本
- ・ 200% 以上利用、解析
- ・ 世界に先駆けて情報化、不死化

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 (-150°C)

- ・ 20万人、198万本、一部自動倉庫
- ・ 保管能力 350万本
- ・ 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
- ・ 血清パネル

個別化医療 予測医療

ゲノム情報

- ・ SNP(一塩基多型):
90万か所 x 18万人
- ・ 全ゲノム: 5疾患 3,000人
- ・ 乳がん関連遺伝子: 3万人



バイオバンク・ジャパンが保有する臨床情報

BIOBANK JAPAN



肝硬変 (初回)

+

肝硬変 (2回目以降)
 年1回: 前回の調査実施日から1年後
 診療情報 (カルテ) を調査

又は

結腸・直腸癌 診断

複数の疾患を登録するとき

初回
調査実施日までの情報を登録

初回の登録情報

基本の項目	基本情報、共通分類
どの疾患でも登録する調査票	
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*
副作用	治療が開始されているとき
検査	検査共通 (尿検査、血球算定など)
疾患に関連して登録する調査票	
疾患	肝硬変
検査	肝・胆・膵の検査 (血清、生化学)

2回目以降
前の調査実施日から次の調査実施日まで、
1年分の診療情報を調査して登録

どの疾患でも登録する調査票	
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*
副作用	治療が開始されているとき
検査	検査共通 (尿検査、血球算定など)
疾患に関連して登録する調査票	
疾患	肝硬変
検査	肝・胆・膵の検査 (血清、生化学)

2回目以降
登録済疾患: 前の調査実施日から次の調査実施日まで、
1年分の診療情報を調査して登録
追加登録疾患: 関連する調査票の情報を登録

どの疾患でも登録する調査票	
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*
副作用	治療が開始されているとき
検査	検査共通 (尿検査、血球算定など)
疾患に関連して登録する調査票 (登録済)	
疾患	肝硬変
検査	肝・胆・膵の検査 (血清、生化学)

疾患に関連して登録する調査票 (追加登録)	
疾患	結腸・直腸癌
検査	悪性腫瘍の検査 (腫瘍マーカー)
治療	悪性腫瘍の治療 (外科的治療、化学療法、内分泌療法、放射線療法)

*現在の処方は治験薬、抗がん剤などを除外して登録する。悪性腫瘍の場合、治療の情報は疾患に関連する調査票の治療 (外科的治療、化学療法、内分泌療法、放射線療法) を使用する。

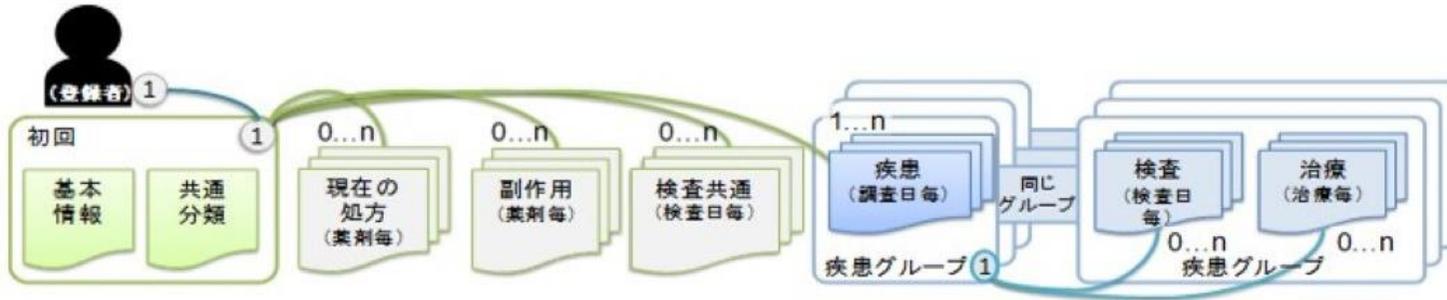
- ・ 入力はMCにより実施
- ・ 『カルテ (紙/電子カルテ)』・『MCの聞き取り』に基づいて入力システムに転記
- ・ 第2コホートはシステムに入力制限を設け入力ミス回避



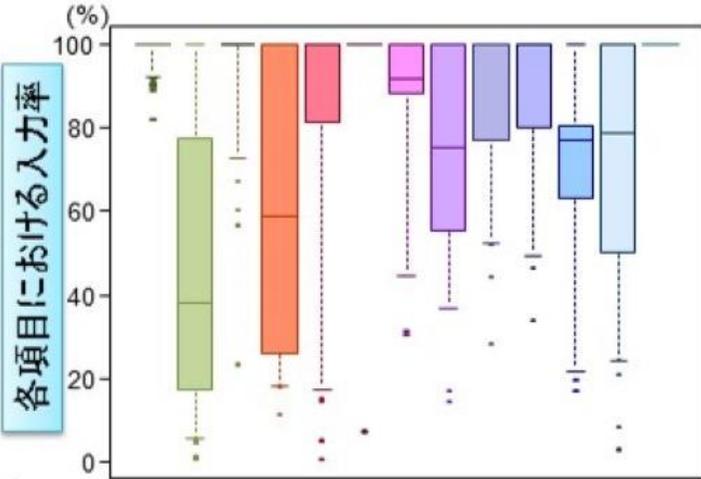
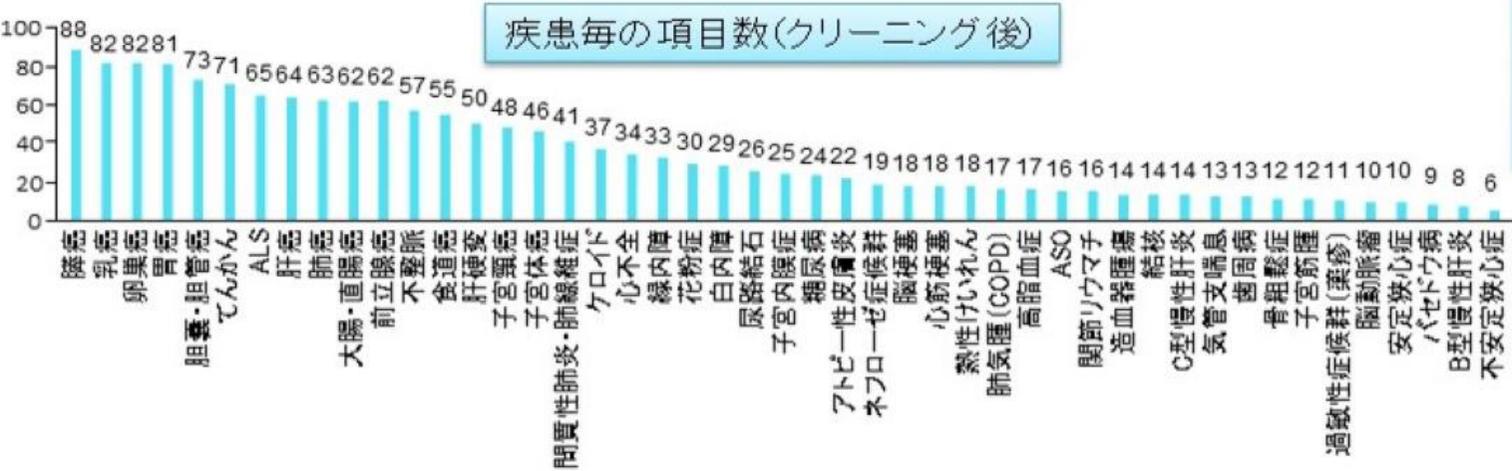
バイオバンク・ジャパンが保有する臨床情報

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



疾患毎の項目数(クリーニング後)



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



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

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

<input type="checkbox"/> 肺癌	<input type="checkbox"/> 食道癌	<input type="checkbox"/> 胃癌
<input type="checkbox"/> 大腸・直腸癌	<input type="checkbox"/> 肝癌	<input type="checkbox"/> 膵癌
<input type="checkbox"/> 胆嚢・胆管癌	<input type="checkbox"/> 前立腺癌	<input type="checkbox"/> 乳癌
<input type="checkbox"/> 子宮頸癌	<input type="checkbox"/> 子宮体癌	<input type="checkbox"/> 肺癌
<input type="checkbox"/> 造血器腫瘍		

神経

脳梗塞 脳動脈瘤 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

利用希望者

検索条件入力 ↓ ↑ 検索結果表示

AMEDゲノム医療研究支援
情報ポータル

バイオバンク横断検索システム

APIによる検索依頼 ↑ 検索結果返却

検索条件入力

利用希望者

検索結果表示

BBJ 保有試料
検索システム

データ管理
サーバ

東北
メガ

NCBN

岡大

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





BIOBANK JAPAN

バイオバンク・ジャパンが保有する DNA とゲノム情報 NBDCを通して制限公開

1. SNPs : 18.2 万人 x 90 万か所

公開中

SNP数: 884,948 SNP

2020年度中に全26.7万人解析
2021年度には情報公開予定

Biobank Japan

OmniExpress v1 (33,403人)

Exome v1.0 (13,808人)

Exome v1.1 (19,595人)

OmniExpressExome v1.0 (31,094人)

OmniExpressExome v1.2 (107,482人)

2. 全ゲノムシーケンシング

公開中

心筋梗塞	: 201 例
薬疹	: 191 例
大腸がん	: 196 例
乳がん	: 238 例
前立腺がん	: 215 例
合計	1,041 例

3. 遺伝子パネルシーケンシング:

乳癌関連遺伝子 (11 遺伝子)
x 30,000 人分

公開中

追加2,000例全ゲノムシーケンシング情報
2020年制限共有として利用可能
さらに追加症例予定あり



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

血清パネルの提供開始2019.4

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)	
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	

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

対象**55**疾患。コントロールやスクリーニ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)

2019年4月配布開始



試料・情報の分譲 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。 6項目以上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	ゲノム情報はNBDCへ申請、DL(無償)
6		●	●	●	1万円/サンプル	
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			●	● (未公開)		共同研究としてのみ利用可能 (医科研内制限共有)

*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)。



BIOBANK JAPAN

バイオバンク・ジャパン (BBJ)

<https://biobankjp.org>