



BIOBANK JAPAN



バイオバンク・ジャパンの大規模オミックス解析と 企業による利活用促進に向けての取り組み

松田 浩一^{1,2}、森崎 隆幸¹、鎌谷 洋一郎^{1,2}、
武藤 香織¹、永井 亜貴子¹、村上 善則¹

1 東京大学医科学研究所バイオバンク・ジャパン

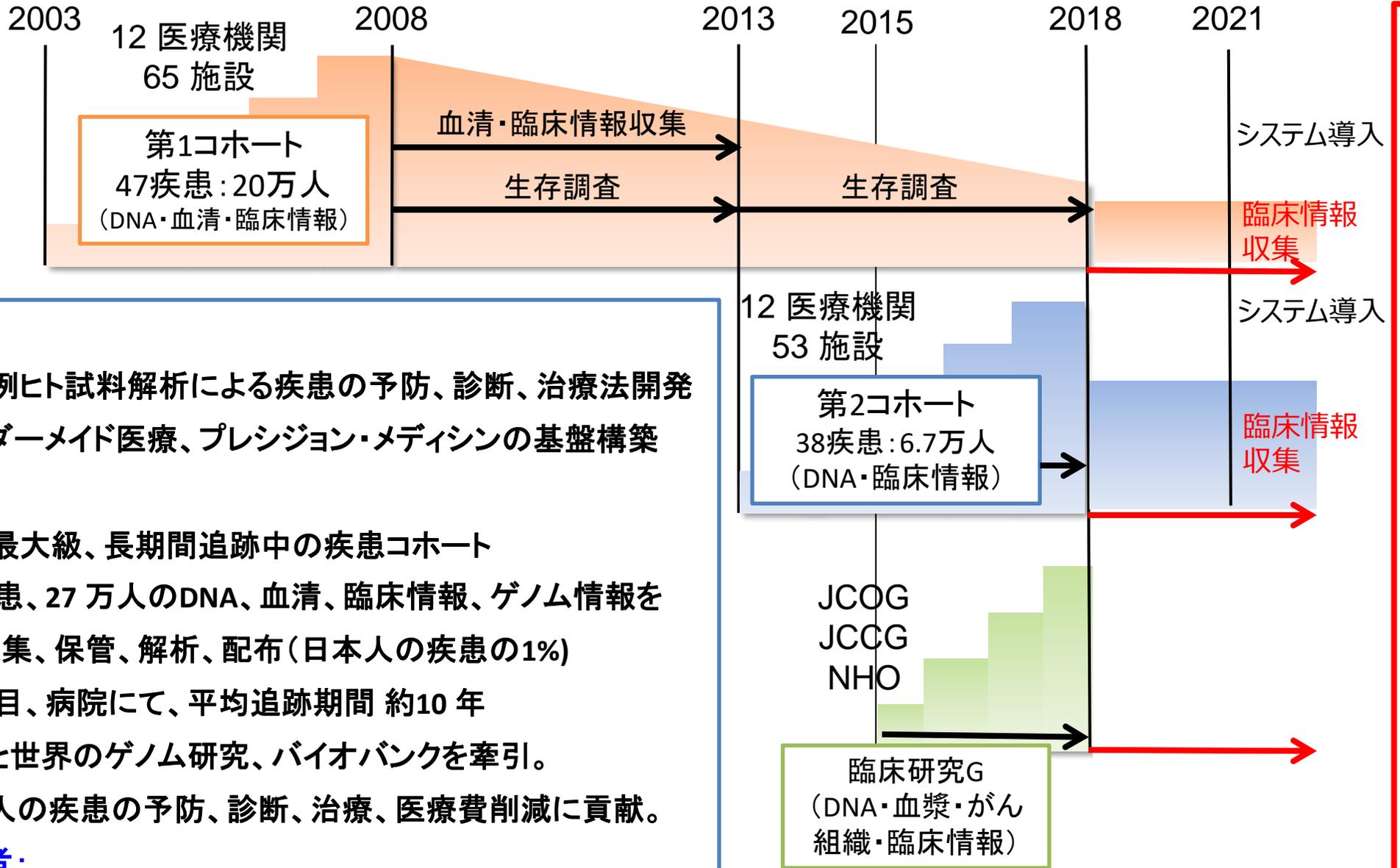
2 東京大学大学院新領域創成科学研究科

開催趣旨

- BBJではこれまでDNA・血清オミックス解析(WGS, Proteome, metabolomeなど)を進めており、実施状況・利用方法についてご紹介致します。
- 今後企業側でもBBJ試料・情報の利活用を是非検討頂きたいと考えております。
- また現在検討中の大規模オミックス解析実施にあたり、解析手法や対象疾患、利用可能性について、具体的な要望があれば個別にご連絡いただければ幸いですでしょうか。
- 問い合わせ先: kmatsuda@edu.k.u-Tokyo.ac.jp, shiryo_h@biobankjp.net



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:

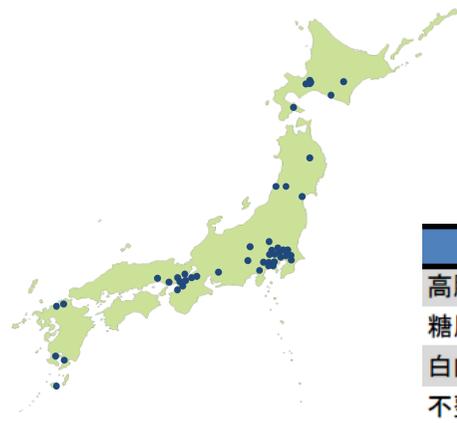
全国12医療機関の患者(2003-)

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:267,307名、441,550症例

疾患名	症例数
高脂血症	70,041
糖尿病	59,562
白内障	26,012
不整脈	25,354
脳梗塞	21,404
安定狭心症	20,723
心筋梗塞	16,637
大腸・直腸がん	14,887
心不全	12,890
前立腺がん	11,755
胃がん	11,393
乳がん	11,380
気管支喘息	11,202
骨粗鬆症	10,492
C型慢性肝炎	8,810
肺がん	7,866
尿路結石症	7,027
関節リウマチ	6,743

疾患名	症例数
花粉症	6,280
子宮筋腫	6,216
緑内障	6,125
不安定狭心症	6,121
肝硬変	4,800
肺気腫(COPD)	4,584
閉塞性動脈硬化症(ASO)	4,568
肝がん	4,267
歯周病	3,957
脳動脈瘤・クモ膜下出血	3,941
てんかん	3,408
アトピー性皮膚炎	3,402
造血器腫瘍	2,671
B型慢性肝炎	2,666
パセドウ病	2,493
食道がん	2,427
子宮体がん	2,075
子宮頸がん	2,025

疾患名	症例数
間質性肺炎・肺線維症	1,917
子宮内膜症	1,907
卵巣がん	1,610
ネフローゼ症候群	1,179
膵がん	1,091
肺結核	1,011
過敏性症候群(薬疹)	972
胆道がん・胆管がん	952
ケロイド	896
腎がん	887
認知症	820
筋萎縮性側索硬化症(ALS)	782
うつ病	541
脳出血	440
熱性けいれん	341

(2022年3月時点)

日本人の疾患の1%、全国から収集し地域の偏りが無い



バイオバンク登録症例数 (DNA/Serum)

(第1コホート: 199,998名、340,298症例)

疾患名	症例数	疾患名	症例数	疾患名	症例数
高脂血症	53,863	花粉症	6,282	B型慢性肝炎	1,508
糖尿病	44,346	緑内障	6,135	造血器腫瘍	1,478
白内障	26,067	前立腺癌	5,694	食道癌	1,453
脳梗塞	18,862	不安定狭心症	5,286	子宮頸癌	1,258
不整脈	19,037	関節リウマチ	4,449	ネフローゼ症候群	1,180
安定狭心症	17,655	肺癌	4,396	肺線維症	1,158
心筋梗塞	13,988	歯周病	3,958	子宮体癌	1,087
心不全	10,063	ASO	3,824	肺結核	1,011
気管支喘息	9,561	COPD	3,504	卵巣癌	928
骨粗鬆症	8,376	肝硬変	3,348	ケロイド	896
大腸・直腸癌	7,638	アトピー性皮膚炎	3,002	ALS	785
胃癌	7,166	脳動脈瘤	2,999	薬疹	740
尿路結石症	7,028	てんかん	2,727	膵癌	569
乳癌	6,629	バセドウ病	2,494	胆嚢・胆管癌	504
C型慢性肝炎	6,392	肝癌	2,509	熱性けいれん	341
子宮筋腫	6,217	子宮内膜症	1,907		

(2013年10月時点)

第2期同意撤回者(2008年4月～2013年10月: 15例)は症例数に含まれない。



バイオバンク登録症例数(DNA)

(第2コホート、38疾患：67,334名、101,704症例)

疾患名	症例数	疾患名	症例数	疾患名	症例数
高脂血症	16231	関節リウマチ	2296	ASO	763
糖尿病	15245	骨粗鬆症	2134	間質性肺炎・肺線維症	761
大腸・直腸がん	7259	肝がん	1758	てんかん	687
不整脈	6338	気管支喘息	1646	卵巣がん	682
前立腺がん	6062	肝硬変	1461	膵がん	530
乳がん	4754	造血器腫瘍	1193	うつ病(新規)	541
胃がん	4236	B型慢性肝炎	1161	うつ病(新規)	541
肺がん	3483	COPD	1089	膵がん	530
安定狭心症	3088	子宮体がん	988	胆道がん	451
心不全	2870	食道がん	978	脳出血(新規)	440
心筋梗塞	2661	脳動脈瘤	946	アトピー性皮膚炎	400
脳梗塞	2583	腎がん(新規)	887	薬疹	234
C型慢性肝炎	2438	不安定狭心症	843		

(2018年2月時点)

利用可能なサンプル、情報について

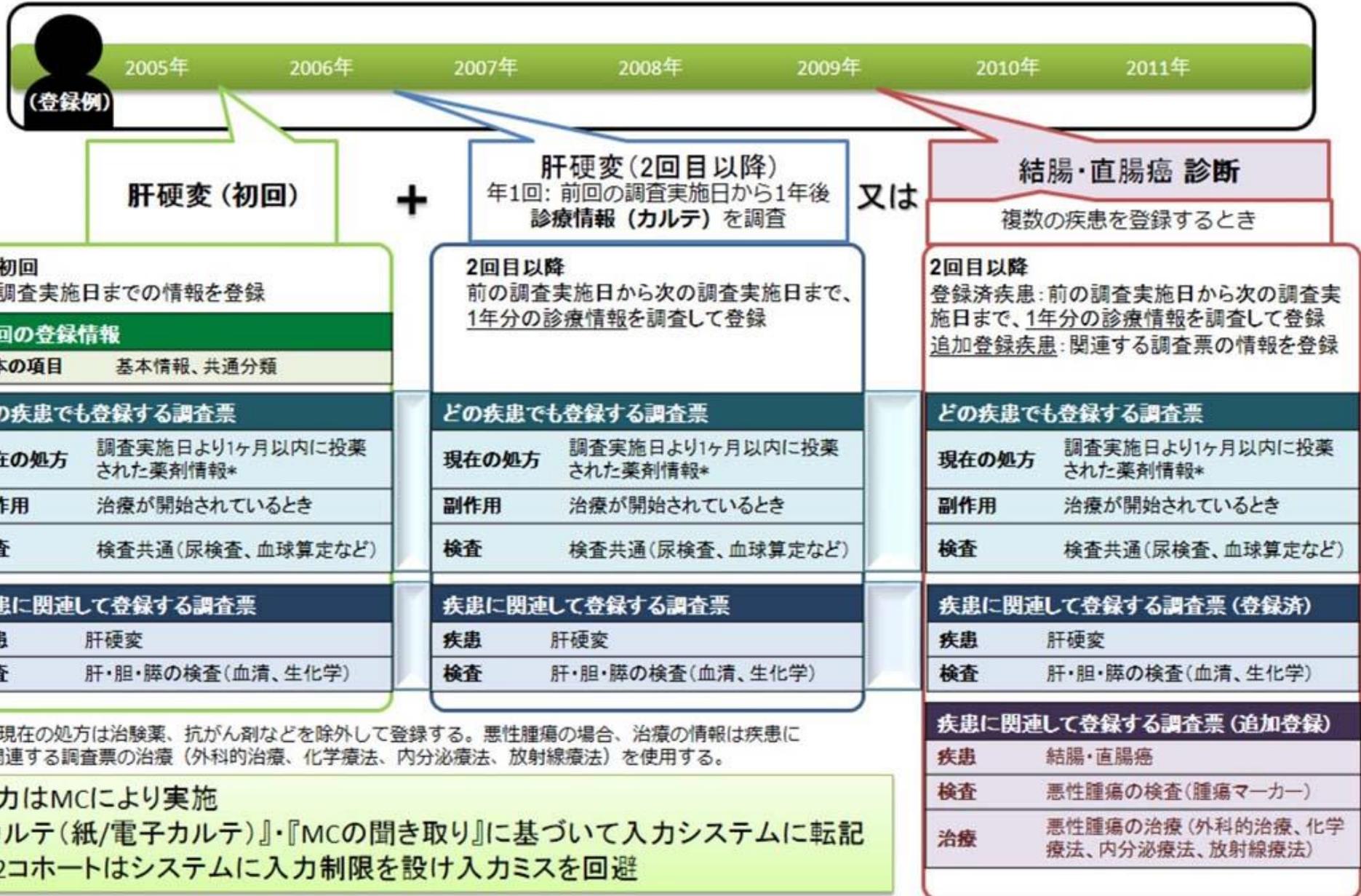
	疾患数 収集年度	利用可能 生体試料	臨床情報	ゲノム情報
第一コホート	47疾患 20万人 (34万症例) 2003-2007	DNA(1回のみ) 20万人, 血清(年一回/ 最大10本) 20万人、65万検 体	臨床情報 (死因情報)	SNPアレイ情報 23.6万人 WGS 4250人 家族性乳がん関連遺伝子 30000人(乳がん7000) など 今後リリース予定 WGS 6000人 メタボロームデータ 1400人~数万人 Proteome データ 約3000人
第二コホート	38疾患 6.7万人 (10万症例) 2013-2017	DNA(1回のみ) 6.7万人	臨床情報 (死因情報)	

*死因情報は人口動態統計の利用に関する申請(厚生労働省)が必要



バイオバンク・ジャパンが保有する臨床情報

BIOBANK JAPAN

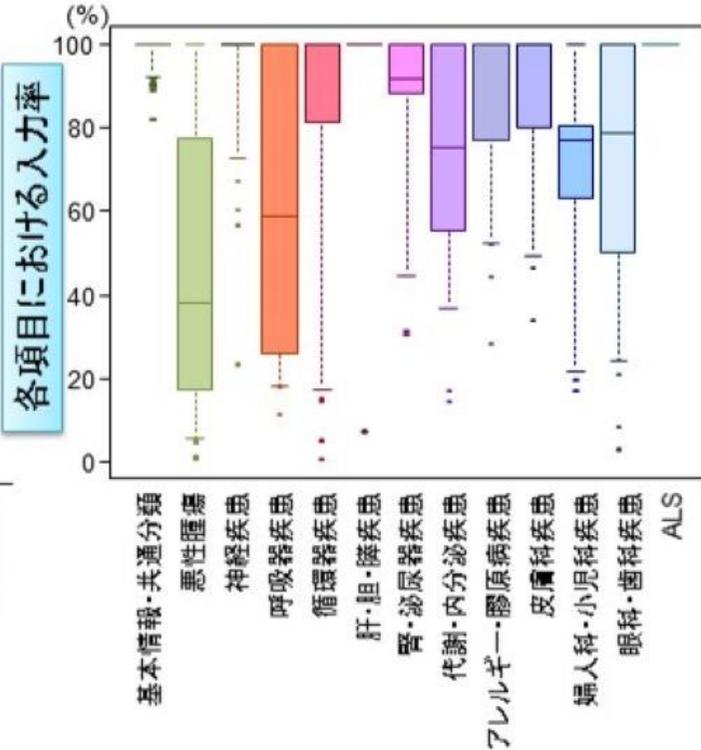
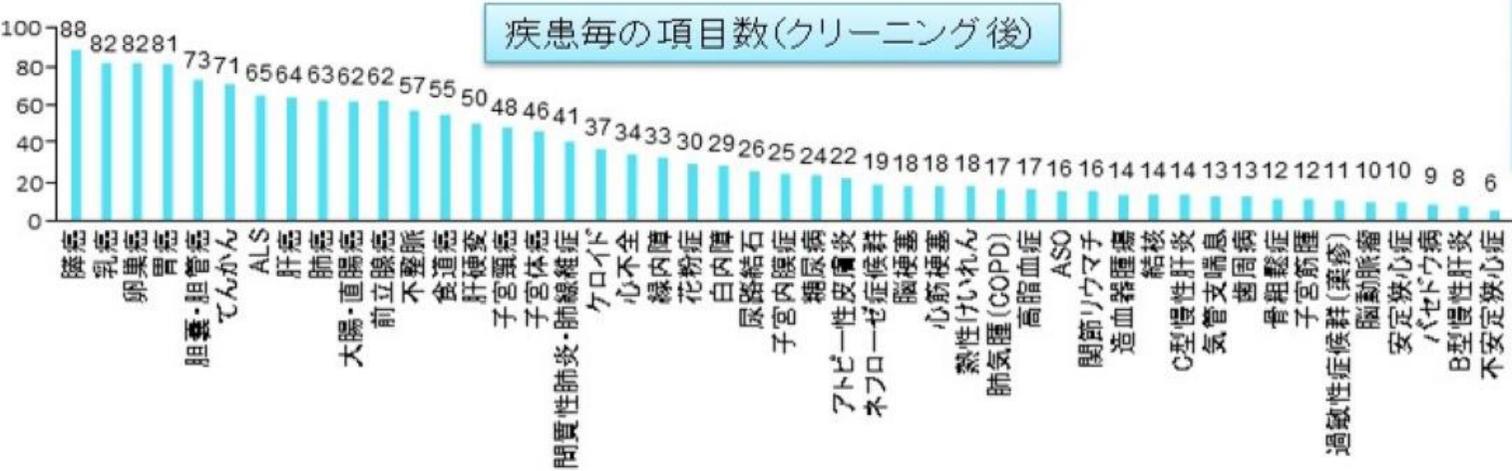
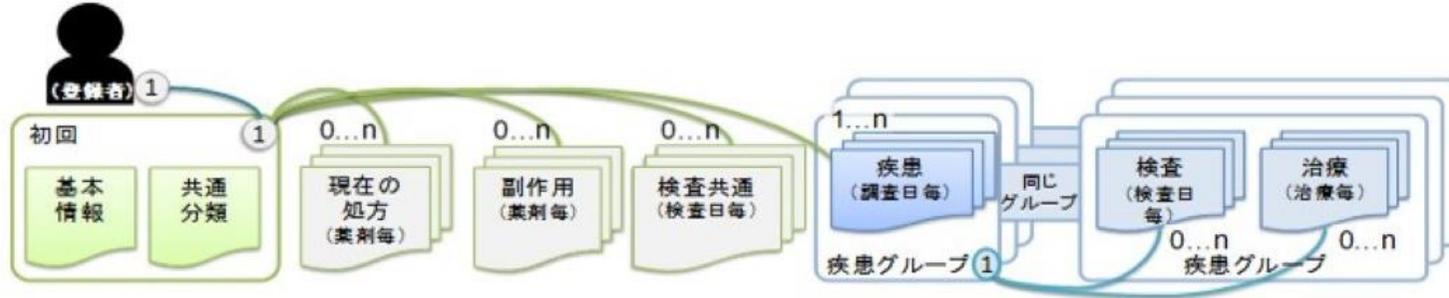




バイオバンク・ジャパンが保有する臨床情報

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

バイオバンク・ジャパンが保有する経年採取血清試料・情報

BIOBANK JAPAN

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

経年調査の意義：BBJ 第1コホートでの疾患登録数の推移

- ・ 経年調査により、49,024症例(17%) が追加された
- ・ 配布した研究プロジェクトの 80% は、経年情報を利用したものである (H28-)

疾患名	初回	2013年	差分
高脂血症	43,812	53,863	10,051
糖尿病	39,697	44,346	4,649
白内障	20,002	26,067	6,065
脳梗塞	16,534	18,862	2,328
不整脈	14,807	19,037	4,230
安定狭心症	15,912	17,655	1,743
心筋梗塞	13,272	13,988	716
心不全	7,610	10,063	2,453
気管支喘息	8,700	9,561	861
骨粗鬆症	6,743	8,376	1,633
大腸・直腸癌	6,759	7,638	879
胃癌	6,322	7,166	844
尿路結石症	6,307	7,028	721
乳癌	6,336	6,629	293
C型慢性肝炎	5,819	6,392	573
子宮筋腫	5,904	6,217	313

疾患名	初回	2013年	差分
花粉症	5,658	6,282	624
緑内障	4,755	6,135	1,380
前立腺癌	5,066	5,694	628
不安定狭心症	4,330	5,286	956
関節リウマチ	4,139	4,449	310
肺癌	3,779	4,396	617
歯周病	3,898	3,958	60
ASO	2,683	3,824	1,141
COPD	2,774	3,504	730
肝硬変	2,519	3,348	829
アトピー性皮膚炎	2,938	3,002	64
脳動脈瘤	2,710	2,999	289
てんかん	2,323	2,727	404
バセドウ病	2,303	2,494	191
肝癌	1,924	2,509	585
子宮内膜症	1,843	1,907	64

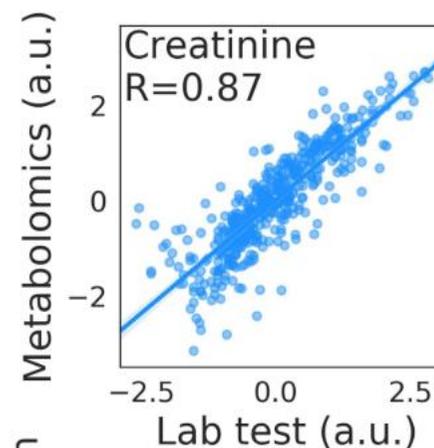
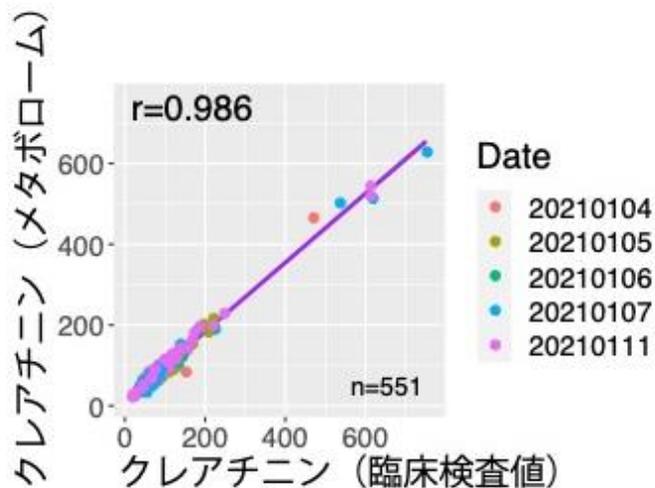
疾患名	初回	2013年	差分
B型慢性肝炎	1,346	1,508	162
造血器腫瘍	1,307	1,478	171
食道癌	1,291	1,453	162
子宮頸癌	1,218	1,258	40
ネフローゼ症候群	1,056	1,180	124
肺線維症	808	1,158	350
子宮体癌	1,026	1,087	61
肺結核	863	1,011	148
卵巣癌	888	928	40
ケロイド	809	896	87
ALS	782	785	3
薬疹	585	740	155
膵癌	392	569	177
胆嚢・胆管癌	392	504	112
熱性けいれん	333	341	8
総疾患登録数	291,274	340,298	49,024



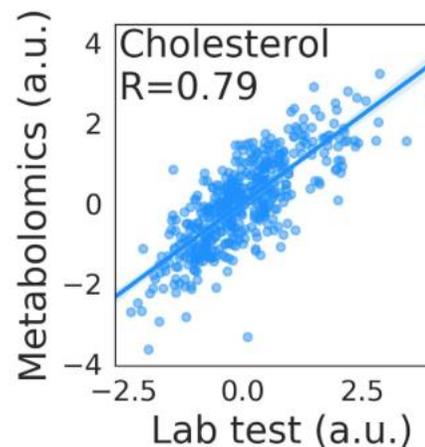
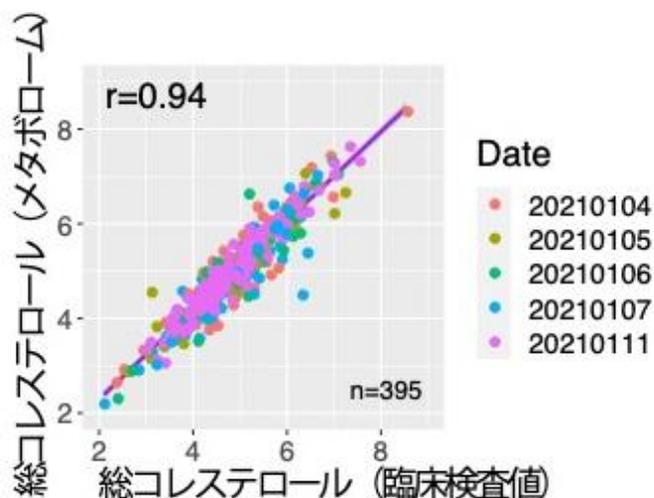
血清試料の品質について：BBJ臨床情報と比較

- ✓ BBJ臨床検査値情報（X軸）と、NHJ社メタボロームデータ（Y軸）を比較した（図左）。
- ✓ **相関係数 $R^* > 0.94$** と良好。他の**世界レベルのデータと比較しても高い値を示した**（図右）。

- 血清クレアチニン (umol/l)



- 総コレステロール (mmol/l)





解析済みゲノム・メタボロームデータ

BIOBANK JAPAN

個人別ゲノムデータ、臨床情報（制限公開 NBDC）

データID	内容	人数	公開日
JGAS00000000101	心房細動患者のPhenotype、Genotypeデータ	8180	2017/5/18
JGAS00000000114	BBJ第1コホートBMIデータ、90万SNP Genotypeデータ	158284(BMI), 182,505(SNP)	2017/9/8
JGAS00000000114	58臨床検査値のPhenotypeデータ	162,255	2018/5/1
JGAS00000000114	BBJ第1コホートWGSデータ	1026	2018/8/13
JGAS00000000140	遺伝性乳がん原因11遺伝子翻訳領域のTarget Capture Sequencingデータ	30825	2018/10/16
JGAS00000000114	genotype imputation用のreference panel	3541	2019/9/27
JGAS00000000203	遺伝性前立腺がん原因8遺伝子翻訳領域のTarget Capture Sequencingデータ	20002	2019/10/7
JGAS000412	Illumina ASA array (SNP CHIP)	1 st cohort: 11,716 2 nd cohort: 42,689	2021/11/30
予定	血清パネル(55疾患,各20サンプル)を含む1400例のメタボロームデータ (約200項目)	1400	2022年9月頃

個人別ゲノムデータ（制限共有 AGD）

データID	内容	人数	公開日
AGDS_00000000005	BBJ登録患者のWGSデータ	2219	2019/7/23
AGDS_000009	WGS	1007	2021/7/30



公開済み統計値データ/countデータ

BIOBANK JAPAN

統計値データ、カウントデータ（非制限公開 NBDC）

データID	内容	公開日
hum0014.v1.freq.v1	心筋梗塞1666症例および対照健常者3198名のGWAS	2014/9/30
hum0014.v2.jsnp.934ctrl.v1	健常者934名35疾患各約190症例の遺伝子型カウント情報	2015/12/28
hum0014.v2.jsnp.182ec.v1	食道がん182症例の遺伝子型カウント情報	2015/12/28
hum0014.v2.jsnp.92als.v1	筋萎縮性側索硬化症92症例の遺伝子型カウント情報	2015/12/28
hum0014.v3.T2DM-1.v1	2型糖尿病9817症例および対照者6763名のGWAS	2016/1/28
hum0014.v3.T2DM-2.v1	2型糖尿病5646症例および対照者19,420名のGWAS	2016/1/28
hum0014.v4.AD.v1	アトピー性皮膚炎患者1472症例および対照者7966名のGWAS	2016/2/2
hum0014.v5.AF.v1	心房細動患者8180症例および対照者28,612名のGWAS	2017/5/18
hum0014.v6.158k.v1	158,284名のBMIのGWAS	2017/9/8
hum0014.v7.POAG.v1	開放隅角緑内障3980症例および対照者18,815名のGWAS	2018/4/4
hum0014.v8.58qt.v1	162,255名の58臨床検査値のGWAS	2018/5/1
hum0014.v9.Men.v1/MP.v1	初潮年齢データを有する女性67,029名および閉経年齢データを有する女性43,861名のGWAS	2018/8/7
hum0014.v12.T2DMwN.v1	2型糖尿病腎症2,809例及び2型糖尿病対照5,592例のGWASメタ解析	2018/12/10
hum0014.v13.T2DMmeta.v1	2型糖尿病36,614症例および対照者155,150名のGWASメタ解析	2019/1/25
hum0014.v14.smok.v1	日本人集団165,436名における喫煙習慣のGWAS	2019/3/26
hum0014.v15.ht.v1	159,095名の身長GWAS	2019/9/27
hum0014.v17	40疾患のGWAS	2019/10/8
hum0014.v18	乳がんのGWAS	2019/11/26

DL数 **13,409件** 2019/11/30時点



PheWeb.jpの公開

BIOBANK JAPAN



Search for a variant, gene, or phenotype

Phenotypes

Top Hits

Random

About

Logout (yokada@br)

220 Phenotypeのデータポータルサイト（阪大との共同で構築）



Biobank Japan PheWeb (PheWeb.jp)

Search for a variant, gene, or phenotype

Example queries: [Type 2 diabetes \(T2D\)](#) [PCSK9](#) [rs671](#)

This website releases genome-wide association study (GWAS) summary statistics of [the Biobank Japan Project \(BBJ\)](#). We provide GWAS results in the Japanese population (mainly from BBJ) using the PheWeb platform, with public access to the full summary statistics.

BBJ is a prospective genome biobank that collaboratively collected DNA and serum samples from 12 medical institutions in Japan, managed by [the Institute of Medical Science, the University of Tokyo](#). BBJ has recruited approximately 260,000 participants, mainly of Japanese ancestry. All study participants had been diagnosed with one or more of 47 target diseases.

Release History

Feb XX, 2021: First Release!

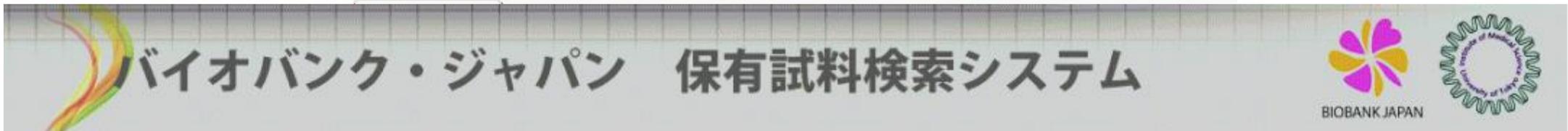
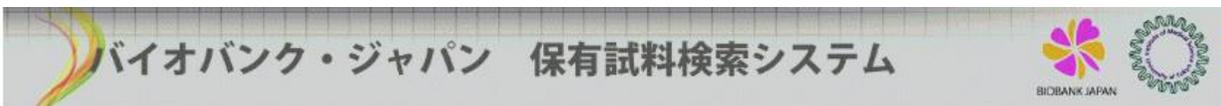
We added 220 GWAS results from Sakaue, S. & Kanai, M., et al. (2020).

PheWeb.jp



バイオバンクジャパンの保有試料検索システム

BIOBANK JAPAN



- 保有試料検索
- 統計情報
- お知らせ
- 使い方
- ログアウト

検索結果		
DNA検体	該当人数：17,247	総登録人数：199,978
疾患別検体数		
脳梗塞	該当人数：875	総登録人数：18,822
高脂血症	該当人数：16,650	総登録人数：53,817
疾患をすべて含む検体数	該当人数：278	
お問い合わせ番号	214	

- 検索条件へ戻る
- この検索結果を基にお問い合わせ

ブラウザの「戻る」機能を使われた場合は前回の検索条件を表示できません。
 前回の検索条件を確認する場合は「検索条件へ戻る」ボタンで戻ってください。

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

- 有症疾患
- ネフローゼ症候群
 - 尿路結石症
 - 代謝
 - 骨粗鬆症
 - 糖尿病
 - 高脂血症
 - 内分泌



バイオバンク横断検索システム

BIOBANK JAPAN

RequestID: 3598 Display: 200 / 18564

BBJ 10155 TMM 0 GNC 7494 KUB 461 TMD 454 THB 0 OBB 0

検索結果 検索履歴 保存された協力者 表示設定

アドバンスド検索モード

協力者 協力者ID

性別

既往症・併存症

試料

試料種類

- DNA

病名

- C16 胃の悪性新生物<腫瘍>
- C160 噴門癌
- C160 噴門食道接合部癌
- C160 胃の悪性新生物<腫瘍>
- C160 胃噴門部癌
- C161 胃の悪性新生物<腫瘍>
- C161 胃底部癌
- C162 胃の悪性新生物<腫瘍>
- C162 胃体部癌
- C163 幽門前庭部癌
- C163 胃の悪性新生物<腫瘍>
- C163 胃前庭部癌
- C164 幽門癌
- C164 胃の悪性新生物<腫瘍>
- C164 胃幽門部癌
- C165 胃の悪性新生物<腫瘍>
- C165 胃小弯部癌
- C166 胃の悪性新生物<腫瘍>
- C166 胃大弯部癌
- C168 胃の悪性新生物<腫瘍>
- C169 スキルス胃癌

個票	最終更新日	バイオバンク	協力者	性別	既往症・併存症コード	既往症・併存症	試料	病名
2020-06-01	TMD	TMD0000000005	♂	E11 C169 I219 N12 N133 ...	2型糖尿病, 胃癌, 心筋梗塞, ...	9, 41, 123, 124	C169 C169 C169	
2020-06-01	TMD	TMD0000000007	♂	T1420 T146	骨折, 靭帯断裂	14, 15, 100, 101	C169 C169 C169	
2017-03-23	BBJ	BBJ0000000008	♂	H269 K769 K829 K839 K869	白内障, 詳細不明, 肝疾患, 詳...	15, 16	C162 C162 C162	
2020-06-01	TMD	TMD0000000010	♂	C169 C64 C61 H912	胃癌, 腎癌, 前立腺癌, 突発...	19, 20, 94, 95	C169 C169 C169	
2017-03-23	BBJ	BBJ0000000011	♂	C140 C329 E790 M109	その他及び部位不明確の口唇, ...	21, 22	C162 C162 C162	
2020-06-01	TMD	TMD0000000015	♂			29, 139, 140, 250, 251	C169 C169 C169	
2017-03-23	BBJ	BBJ0000000016	♂	I10	本態性(原発性<一次性>)高...	31, 32	C162 C162 C162	
2020-06-04	KUB	KUB0000000017	♀			26199, 26656, 26666, 266...	C169 C169 C169	
2020-06-01	TMD	TMD0000000017	♂	C169 K37 N201	胃癌, 虫垂炎, 尿管結石症	35, 36, 37, 96, 97	C169 C169 C169	
2020-06-01	TMD	TMD0000000022	♂			46, 47, 57, 118, 119	C169 C169 C169	
2020-06-01	TMD	TMD0000000023	♀	E11 C169 J849 S832 M339	2型糖尿病, 胃癌, 間質性肺...	48, 49, 55, 116, 117	C169 C169 C169	
2020-06-04	KUB	KUB0000000025	♂			21220, 21270, 23039, 230...	C169 C169 C169	
2020-06-01	TMD	TMD0000000030	♀			64, 65, 144, 145	C169 C169 C169	
2020-06-01	TMD	TMD0000000031	♂	I10 K37	高血圧症, 虫垂炎	68, 69, 70, 321, 322	C169 C169 C169	
2020-06-04	KUB	KUB0000000032	♀			35161, 35164, 35344, 353...	C169 C169 C169	
2017-03-23	BBJ	BBJ0000000034	♂	K80 K929 T781	胆石症, 消化器系の疾患, 詳細...	66, 67	C162 C162 C162	
2020-06-01	TMD	TMD0000000035	♂			75, 76, 179, 180	C169 C169 C169	
2020-06-04	KUB	KUB0000000036	♂	I10 E785	高血圧, 高脂血症	16081, 16754, 20454, 210...	C169 C169 C169	
2020-06-04	KUB	KUB0000000039	♂	C809	がん	16038, 16049, 16053, 160...	C159 C169 C169	
2020-06-01	TMD	TMD0000000039	♂	C64 N40 C180	腎癌, 前立腺肥大症, 盲腸癌	84, 85, 162, 163, 3931, 3...	C169 C169 C169	
2017-03-23	BBJ	BBJ0000000040	♀	K929	消化器系の疾患, 詳細不明	78, 79	C162 C162 C162	
2020-06-04	KUB	KUB0000000044	♂	I10 K769 E785 E14	高血圧, 肝臓病, 高脂血症, ...	25882, 25884, 25885, 258...	C169 C169 C169	
2020-06-01	TMD	TMD0000000044	♂	A162	肺結核	92, 93, 99, 142, 143	C169 C169 C169	

検査結果の概要

7430 samples

試料採取時年齢

0 10 20 30 40 50 60 70 80 90 100

既往症・併存症

- 本態性(原発性<一次性>)
- 消化器系の疾患, 詳細不
- 高脂(質)血症, 詳細不明
- 詳細不明の糖尿病
- インスリン非依存性糖尿

病名

- 胃の悪性新生物, 胃体部
- 胃の悪性新生物, 胃, 部
- 胃の悪性新生物, 幽門前
- 本態性(原発性<一次性>)
- 胃の悪性新生物, 噴門

田 バイオバンク BBJ TMM GNC KUB TMD THB OBB

利用方法・費用

	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			●	●	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)
4	●		●	●	1万円/サンプル	ゲノム情報はNBDCへ申請、DL(無償)
5		●	●	●	1万円/サンプル	
6		● (100ul)	●		2000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。

*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)。

・今年度中に、ゲノム情報の配布を開始予定:ワンストップサービス・特定の疾患患者や遺伝子領域の指定にも対応

・知財は原則利用者に帰属。また6項目の制限は見直し予定。



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・情報にかかる利用実績

外部機関への試料配布・保管手続き実績

審査所用日数（申請案件数：提供165件、保管14件）

問合せから審査登録まで

平均55.3日（2日～210日）

審査登録から初回審査結果まで

平均7.7日（1日～14日）

審査登録から最終承認まで

平均10.4日（1日～47日）

審査承認から試料提供まで

平均18.6日（1日～77日）

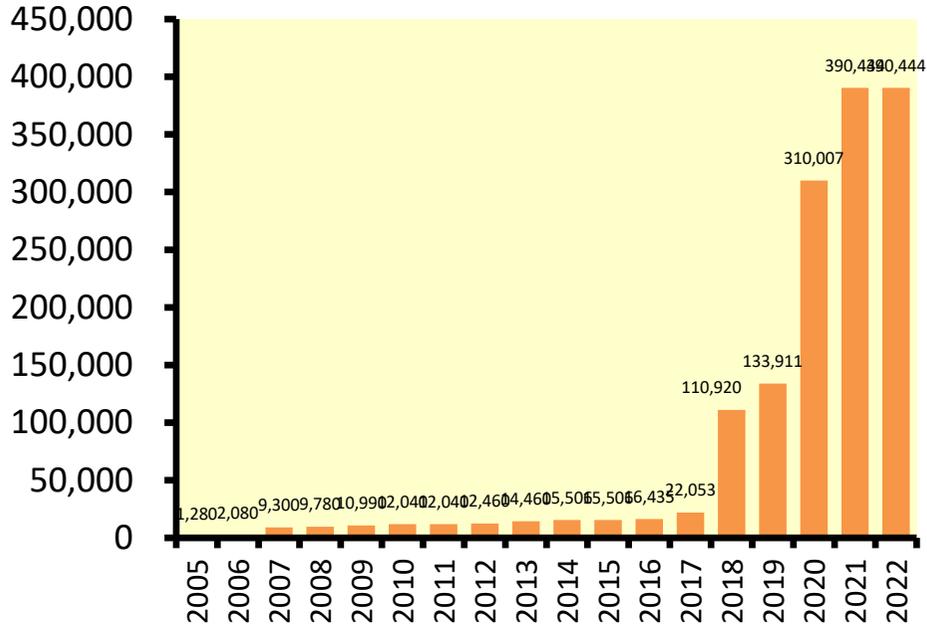
審査登録から2週間程度で試料提供が可能に



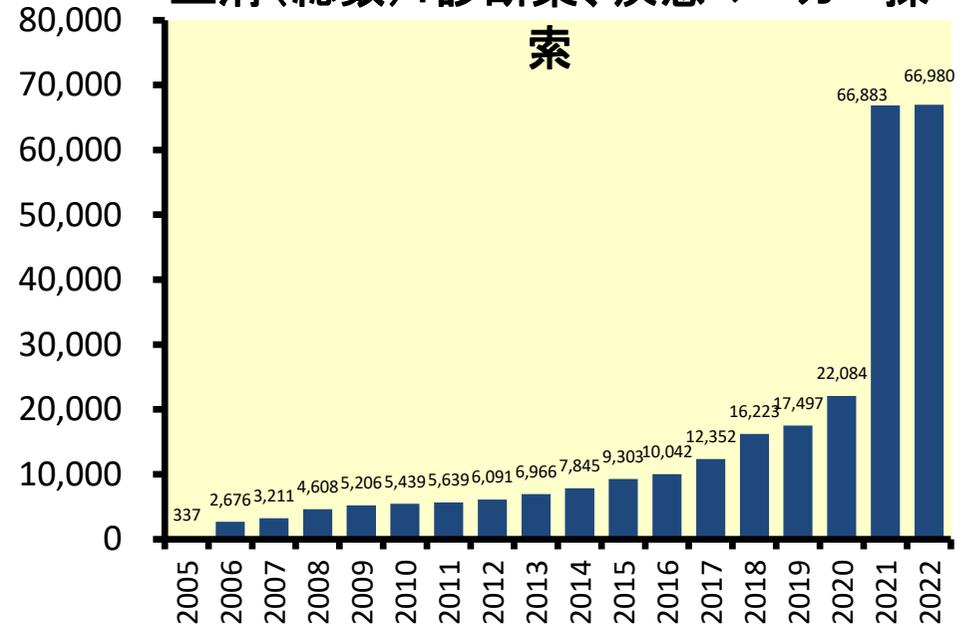
バイオバンク・ジャパンから外部への試料配布状況

(2022年5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



依頼件数
配布数

糖尿病	45	56722
疾患特定なし	20	51552
高脂血症	37	45902
白内障	27	20848
心不全	35	19793
胃癌	44	18890
不整脈	34	18520
脳梗塞	43	18397
肺癌	61	15499
心筋梗塞	39	15367
安眠薬依存症	31	13325
乳癌	42	11438
大腸・直腸癌	47	11318
前立腺癌	33	11081
骨粗鬆症	35	9558
気管支喘息	42	8199
肝臓	42	7865
C型肝炎	38	7146
関節リウマチ	40	6826
花粉症	25	5242
速血器腫瘍	35	4615
食道癌	34	4370
肝臓癌	43	4313
子宮体癌	29	4049
不安定狭心症	31	4019
COVID	41	3817
卵巣癌	42	3725
子宮頸癌	28	3722
尿管結石	22	3425
子宮筋腫	21	3422
線内障	25	3195
ASO2	33	3106
肺癌	40	3080
B型肝炎	40	3064
てんかん	33	2888
脳動脈瘤	29	2762
バセドウ病	22	2478
胆嚢・胆管癌	26	2477
腎臓	9	2468
子宮内腺症	21	2433
歯周病	20	2431
間質性肺炎	29	2367
間質性肺炎	37	2363
認知症	8	1918
ALS	7	1618
薬疹	27	935
結核	18	902
ネフローゼ症候群	23	852
うつ病	10	676
クローン病	18	635
脳出血	10	580
急性けいれん	6	66
膵臓癌	2	40
肺炎	1	15

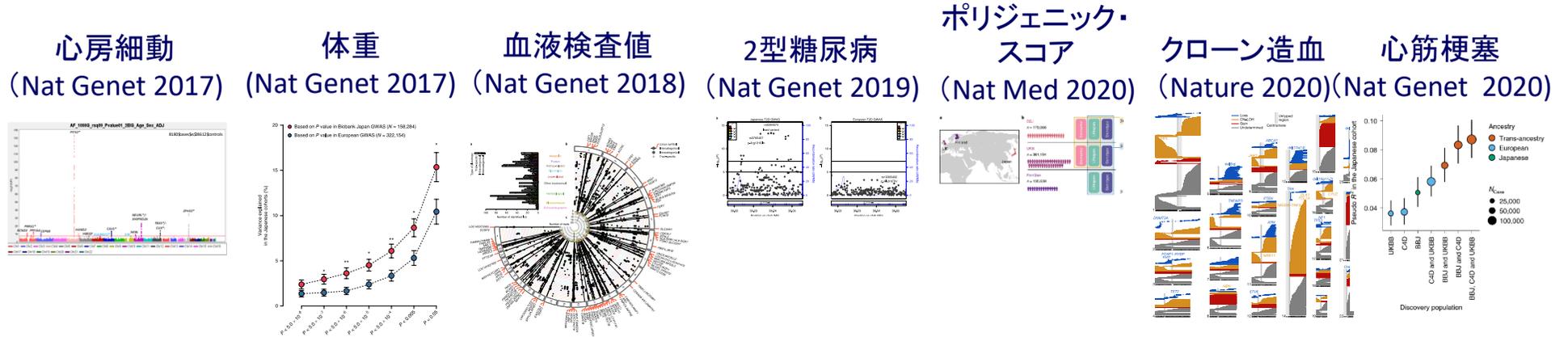
全 51 疾患、DNA 390,444 検体、血清 66,980 検体を配布済み(2022年5月末現在)



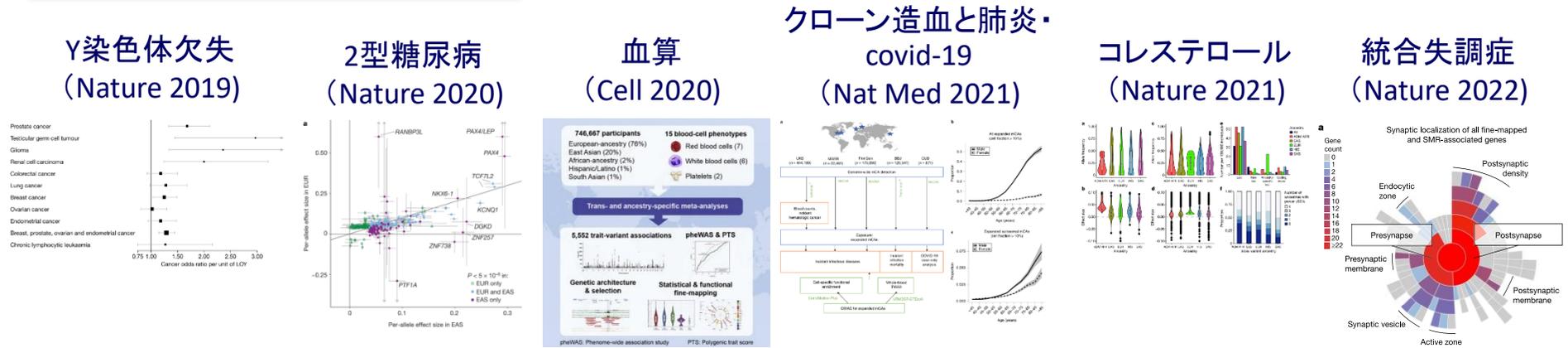
BBJが主導した研究・国際共同研究の成果

BIOBANK JAPAN

BBJ単体の解析を主とする成果

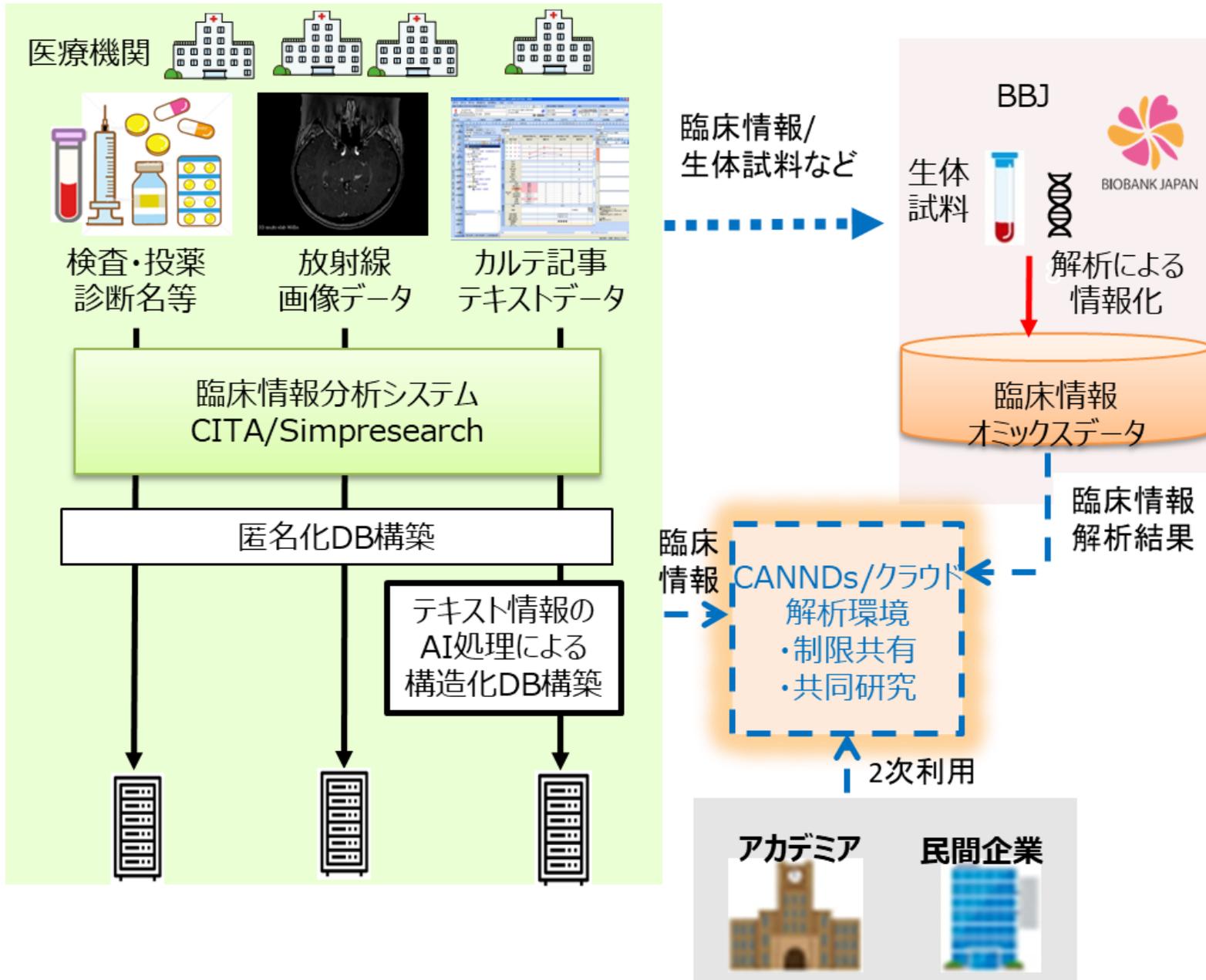


BBJが参加した国際共同研究



医療機関連携による追跡調査・DB構築の推進

BBJ登録者の追跡調査(約11万人)



対象疾患の収集状況(R3年度実施追跡調査)

カテゴリー	病名	症例数
糖尿病	1型糖尿病	613
	2型糖尿病	10993
	糖尿病性腎症	3602
	糖尿病網膜症	6502
	糖尿病性末梢神経障害	2048
脳血管疾患	脳梗塞	9929
	くも膜下出血	730
	脳動脈瘤	1185
循環器疾患	狭心症	22663
	急性心筋梗塞	5647
精神・神経疾患	うつ病	4628
	パーキンソン病	1287
	アルツハイマー型痴呆	1844
慢性腎疾患	慢性腎不全	5681
造血器腫瘍	悪性リンパ腫	1389
	多発性骨髄腫	720
	ATL	241
	慢性骨髄性白血病	108
	骨髄異形成症候群	263
フレイル・サルコペニア	廃用症候群	5571
	骨粗鬆症	11532
	腰椎圧迫骨折	1404
	変形性膝関節症	5190
	頸椎症	5608
	変形性腰椎症	4790
感染症	腰部脊柱管狭窄症	4635
	COVID-19	23 605

追跡調査による罹患情報

登録者数5000以上の疾患リスト(55)

約11万人を対象に約150万の罹患情報
(ICD-10 コードで5000以上)を取得
>1000例以上 288疾患

