

独立行政法人 医薬品医療機器総合機構 審査等改革本部事務局
医薬品・バイオ製品合同専門部会 2014年1月17日

患者検体の採取、保存、利 用体制について

独立行政法人 医薬基盤研究所

難病・疾患資源研究部

独立行政法人 国立国際医療研究センター

バイオバンク室

増井 徹



本日の話題

➤ 1 . ヒトを対象とした研究の課題

2 . バイオバンクという思想

3 . 日本の治験での対応 - 行先

4 . 海外 : UKBiobankなど、UKDBN、

Mayo Clinic、1958年出生コホート

5 . 統合化の動き

6 . 終わりに

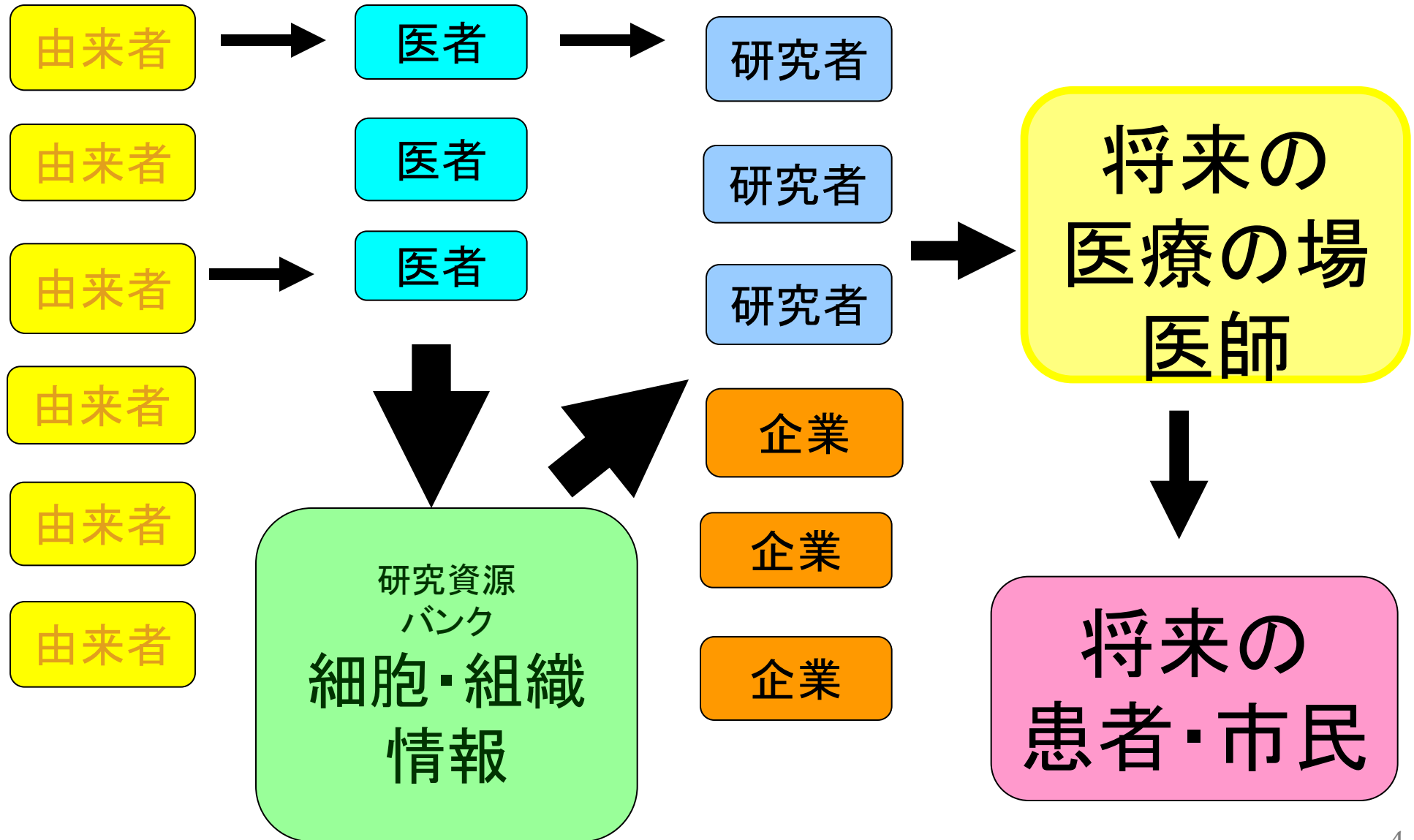
人の生物学としての医学

- ヒトが一生物種として科学研究対象として成熟した
- 人の尊厳と基本的人権。

意識と社会環境は不備。

欧米でも、国際的にも議論の最中

組織・細胞と情報の共有化



本日の話題

1 . ヒトを対象とした研究の課題

➤ 2 . バイオバンクという思想

3 . 日本の治験での対応 - 行先

4 . 海外 : UKBiobankなど、UKDBN、

Mayo Clinic、1958年出生コホート

5 . 統合化の動き

6 . 終わりに

2008年夏Biobankセミナー

Oxford University St. Ann Collage

- ◆ 6月23日 Making Connections Workshop

20人ほどの研究者で国際共同研究を

- ◆ 6月24—26日 Governing Biobank :

What are the challenges?

35カ国140人参加、60%法学者、社会学、哲学、

- ◆ 6月27日 Open Access and Data Sharing in Genomics

6カ国21人



CLOSING PLENARY

Reflections – Disciplinary and regional challenges in the context of multidisciplinary research and globalisation

Prof. Don Chalmers, University of Tasmania, Australia

Dr. Anne Cambon-Thomsen, INSERM, France

Dr Ousman Nyan, University of Gambia

Dr Tohru Masui, National Institute of Bio-medical Innovation, Osaka, Japan

Commentator : Prof. Alastair Campbell, National University of Singapore

2008 International Conference

St. Anne's College, University of Oxford

2009年3月



米国国立がん研究所が2002年から準備を始めたネットワーク型のバイオバンクを本格的に構築しはじめたことを、10大アイデアとして報じている。



significant domestic agricultural investment, foreign money has the power to deliver better roads, irrigation, technology and training. "One thousand times we say yes on private and public agricultural investment, but done in a certain way," says Jean-Philippe Audinet, acting director of the policy division at the U.N.'s International Fund for Agricultural Development. "It's very important not to look negatively at this trend. We have to try to look at the win-win."

After all, is there a choice? Some of these deals are probably doomed to fall under the ax of the global credit crunch, if they haven't already. But for land-poor countries, the underlying problem of relying heavily on imports will remain. Encouraging a new generation of deals to come out of the diplomatic closet may be the best chance we have to make sure that people on both ends of the bargain end up with food on their plate. —WITH REPORTING BY JENNIFER VEALE IN SEOUL ■

#8 Biobanks

BY ALICE PARK

NOW THAT MAJOR BANKS IN THE U.S. ARE getting by on a government bailout, the idea of creating yet another repository to



Safe Deposits

Inside Huntsman Cancer Institute's vaults:

- 1 Freezers full of tissue
- 2 A cryotube of blood from a cancer patient
- 3, 7 Pancreatic tumors on ice
- 4 Liquid-nitrogen storage
- 5 Tissues embedded in paraffin
- 6 A -140°C long-term freezer



7

good.) Britain, Canada, Norway and Sweden have already begun building up their national biobanks. And the residents of

and storing tissue samples for decades.

Imagine the power of those thousands of samples writ 100,000 or even millions of times larger, over not just cancer but any disease, ranging from brain disorders like Alzheimer's to metabolic conditions like diabetes. With enough tissue samples from both affected and unaffected people, researchers can pick out gene profiles that haunt the DNA of those who get sick, then start to screen and treat these individuals and others like them more aggressively. "Biobanks will transform the way we see disease developing," says Dr. Carolyn Compton, director of the OBBR.

It will certainly change how each time you visit the doctor. The key to a powerful national biobank is high-quality specimens from as wide a swath of the country's population as possible. And both doctors and patients are beginning to warm to the idea of collecting DNA and tissue samples



National Cancer Institute Best Practices for Biospecimen Resources June 2007

米国国立がん研究所 ヒト生物資源保管施設のための実務要領

Prepared by:
National Cancer Institute
National Institutes of Health
U.S. Department of Health and Human Services

Garbage in – Garbage out



A Prerequisite for Successful Cancer Research & Development

„ In 2004, the NCI has recognized that the #1 roadblock in cancer research is the lack of high quality biobanks.“

„ Garbage in – garbage out“



Dr. Carolyn Compton

Former Director of the NCI Office of Biorepositories and Biospecimen Research (OBBR)
Lecture at the Israelitic Hospital/Indivumed 11th of October 2006

本日の話題

1 . ヒトを対象とした研究の課題

2 . バイオバンクという思想

➤ 3 . 日本の治験での対応 - 行先

4 . 海外 : UKBiobankなど、UKDBN、

Mayo Clinic、1958年出生コホート

5 . 統合化の動き

6 . 終わりに

国内の治験試料

1. 2008年3月14日

- ◆ 日本製薬工業協会 医薬品評価委員会
- ◆ 「医薬品の臨床治験におけるファーマコゲノミクス実施に際して考慮すべき事項（暫定版）」

2. 平成20年（2008年）9月30日

- ◆ 薬食審査発0930007号厚生労働省医薬食品局審査管理課長
- ◆ 「ゲノム薬理学を利用した治験について」

未来の未知の研究への利用(1)

Q 1

- ◆ 治験において、以下のような治験薬の評価（薬物動態、有効性、安全性等）に係るゲノム・遺伝子解析を実施するための試料について被験者から提供を受けることは可能か。
- ◆ ① 治験実施時にゲノム・遺伝子解析の対象や実施時期が具体的に特定されているもの。
- ◆ ② 治験実施時にゲノム・遺伝子解析の対象や実施時期が具体的に特定されておらず、将来的に当該治験薬の評価に係る解析を実施しようとしているもの。

未来の未知の研究への利用(2)

A 1 いずれの場合でも、当該治験薬の評価に係るゲノム・遺伝子解析を実施するための試料について、被験者から提供を受けることは可能である。

◆ この場合、被験者に対しては、上記の目的で解析を予定していることや、その時点で想定される解析対象遺伝子の範囲等をわかりやすく文書で説明し、ゲノム・遺伝子解析の実施に関する同意を文書で得ておくことが必要である。ゲノム・遺伝子解析の実施に関する同意については、治験の実施に関する同意の中又は別に取得することのいずれも可能であるが、治験の目的を十分考慮した上で、適切な方法を選択する。なお、当該同意の範囲内であれば、解析時に改めて被験者の同意を得る必要はない。また、提供を受けた試料は適切な匿名化を行うことが必要である。

◆ 具体的な取扱いに当たってはQ 3以降を参考にされたい。

未来の未知の研究への利用(3)

◆ Q 2

- ◆ 治験において、**当該治験薬の評価とは関係ない、疾患関連遺伝子の探索等を目的としたゲノム・遺伝子解析を実施するための試料**について、被験者から提供を受けることは可能か。
- ◆ A 2 当該治験薬の評価とは関係ないゲノム・遺伝子解析を実施するための試料について、**被験者から提供を受けることは可能である。**
- ◆ この場合、Q 1と同様に、被験者に対しては、上記の目的で解析を予定していることや、その時点で想定される解析対象遺伝子の範囲等をわかりやすく文書で説明し、ゲノム・遺伝子解析の実施に関しての**同意を文書で得ておくこと**が必要である。同意に関しては、**治験の実施に関する同意とは別に取得する。**また、提供を受けた試料は**適切な匿名化を行うことが必要**である。
- ◆ **なお、解析自体は当該治験薬に係るものではなく、当該解析の実施は治験の枠組みではないことから、ゲノム倫理指針の遵守が求められる。**

Pfizer-REMP Biofluids BioBank

Diane Johnson, Craig Hines, and John Williams

Pfizer



The Pfizer-REMP Biofluids BioBank

◆ Drivers

- Genomic revolution
 - Treating Human Disease – Research with Human Samples Is Critical
- Personalized medicine
- Increasing Importance of all new “-omics” technologies: Pharmacogenomics and Translational Biomarkers
 - Philosophically
 - Practically
- High Risk and Cost External Sample Storage
- New Drug Productivity - seamless access between the clinical environment and the discovery researcher



The Pfizer-REMP Biofluids BioBank

◆ Why store samples?

- Clinical trials are expensive
- Samples are collected for primary protocol end-points
- Considerable sample “wasted” – maximize value of clinical data and sample use
- Latent value in samples – both near and long-term

◆ Biomarkers: Indicators of effects on

- Target
 - Surrogate
- Mechanism
- Outcomes
 - Predictive



GBBASS Project Timeline

- ◆ **Global BioBank Automated Storage System (GBBASS) project initiated in September 2003**
- ◆ **Contract signed June 2004**
- ◆ **Partial FAT – Oberdiessbach April 2005**
 - **Proof - of- Concept**
- ◆ **Assembled on site – SAT December 19/20, 2005**
- ◆ **Building – December 2004 –July 2005**

The Pfizer-REMP Biofluids BioBank CoE – King's Heights



Granton CT

Pfizer-REMP Biofluids BioBank Installation June 25





Biofluids BioBank CoE – Kings Heights





Pfizer-REMP Biofluids BioBank SAT I

December 19, 2006

September – December 12, 2005

- ◆ **Software installation and testing**
- ◆ **Robotic, shelf, and freezer alignment**
- ◆ **On-site “FAT” December 13-16, 2005**

本日の話題

- 1 . ヒトを対象とした研究の課題
- 2 . バイオバンクという思想
- 3 . 日本の治験での対応 - 行先
- 4 . 海外 : UKBiobankなど、UKDBN、
Mayo Clinic、1958年出生コホート
- 5 . 統合化の動き
- 6 . 終わりに



CENTER FOR INDIVIDUALIZED MEDICINE

Biorepositories - the Mayo Clinic Experience Stephen Thibodeau



Center for Individualized Medicine

Mission

To discover and **integrate the latest** in genomic, molecular and clinical sciences into personalized care for each Mayo Clinic patient.

CIM - Biorepositories Program

Goal

To develop a comprehensive plan for the collection, processing, storage, distribution, management and usage of high-quality, clinically annotated biospecimens

Vision

To create Biorepositories composed of biospecimens, clinical data (derived from medical records) and laboratory data (derived from the use of biospecimens) that will serve Mayo Clinic's long-term need for clinical practice, education, and research

- ▶ Support all of the disease-oriented Biorepositories
- ▶ Build a new 50,000-participant "control" Biorepository

Mayo Clinic Biorepositories

▶ Not new!

- ▶ Specimen collection ongoing for more than 100 years.
 - ▶ Paraffin embedded tissue from specimens removed at surgery have been archived from the beginning
- ▶ Large number of investigator driven disease oriented collections for blood and tissue
 - ▶ Cancer
 - ▶ Neurologic disorders
 - ▶ Cardiovascular disease
 - ▶ Etc.

BAP – Services & Volumes/Year

Service	Number	Type
Accessioning	56,814	Collection events
Aliquoting, Automated	216,000	Tubes Created
Aliquoting, Manual	144,000	Tubes Created
Pull from Storage	24,893	Tubes
Return to Storage	23,648	Tubes
Plating	514	Plates
DNA/RNA Extraction	26,000	Samples
NA Quantification	32,000	Samples
Circulating tumor cells	1,500	Samples
Kits	4,000	Kits made
Total Storage	2,500,000	Tubes

Biorepositories Program

1. Governance
2. Infrastructure
3. Collections



What is the *Mayo Clinic Biobank*?

- ▶ **A CIM initiative launched in 2007**
 - ▶ To enroll 50,000 Mayo patients regardless of their health history (no specific disease)
 - ▶ To provide an institutional resource for a wide array of health-related research and clinical studies
- ▶ **A new way to conduct research at Mayo**
 - ▶ Risk factor data, medical records and specimens to be used in multiple studies
 - ▶ Each study has its own IRB approval
 - ▶ No “re-consenting” for each study
 - ▶ Results incorporated back into the Biobank for reuse

Target Population

- ▶ **Mayo patients being seen for an exam from a primary care area**
 - ▶ Family Medicine, GIM, PCIM, ECH
 - ▶ Kasson, NE, NW Clinics
- ▶ **Mayo patients from specialty areas**
 - ▶ Executive Health
 - ▶ Obstetrics & Gynecology
 - ▶ Nicotine Dependence Center
 - ▶ Additional areas in the future
- ▶ **Volunteers**
 - ▶ Walk-in or mail



Strengths

- ▶ Embedded in a clinical practice
- ▶ Takes advantage of general medicine patient populations – cost effective
- ▶ Most participants have a long length of time in the medical record
- ▶ Leverages the EMR and Natural Language Processing research at Mayo
- ▶ Robust ethics and community input
- ▶ Can interface with the Rochester Epidemiology Project
- ▶ Re-use of data



Welcome to UK Biobank

biobank^{uk}

Improving the health of future generations

wellcome trust



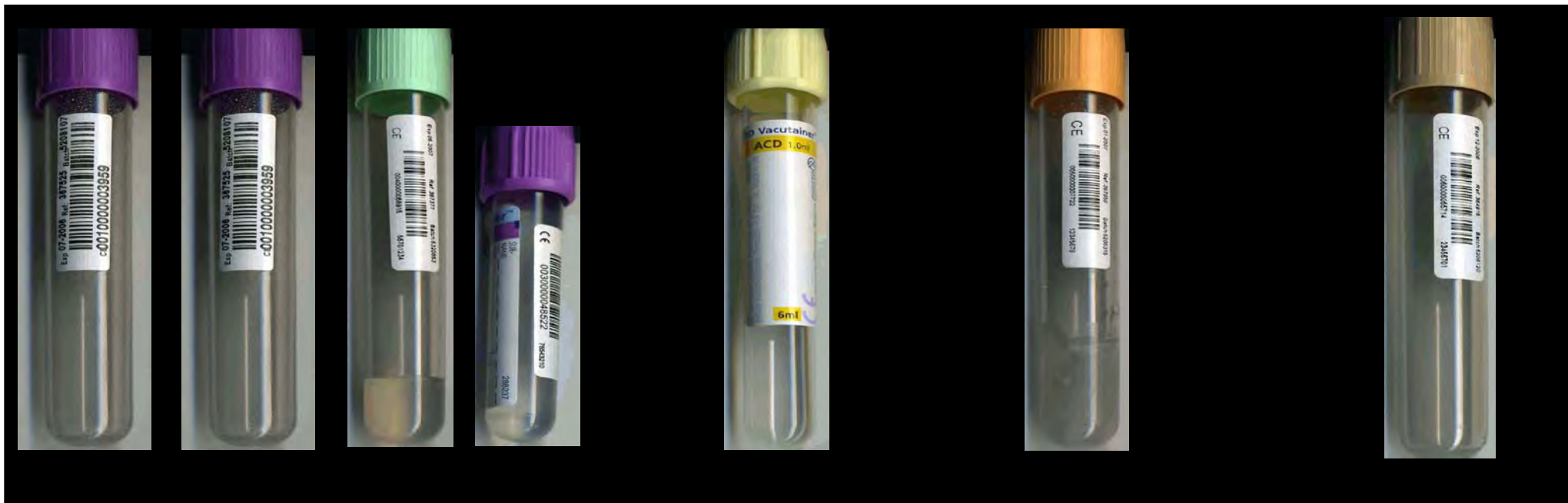
SCOTTISH EXECUTIVE



K₂EDTA (includes plasma separation tube – green cap)

Acid citrate dextrose

Clot activator and gel for serum separation



4°C Transport

18°C Transport

4°C Transport

4°C Transport

Plasma, Buffy coat,
Red cells

Plasma

Haematology

PBLs

Serum

Urine
analytes









4

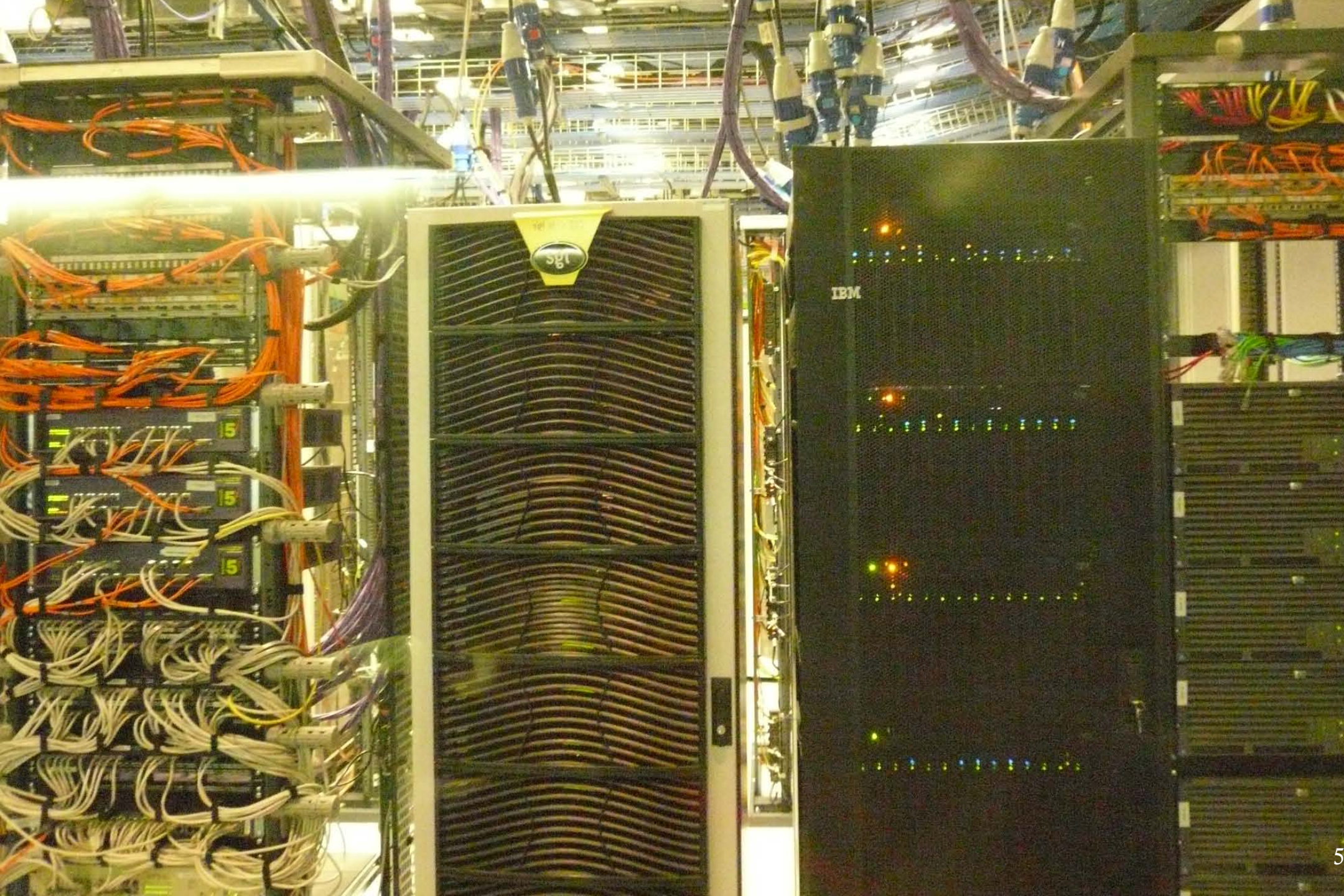
UK DNA Banking Network

2	MRC DNA BANK	PD
1	PET DNA BANK	PD.









1958年出生コホート研究

- 1958年3月の1週間に生まれた英国住民の身体的発育、及び教育、社会性、経済的発達の研究—進行中。
- 2002年9月 - 2004年3月（1年6ヶ月掛け再同意）
- 120人の特に訓練された看護師が実施。
- 9377人の訪問を受け、8018人からDNAサンプル、7526人から不死化細胞作成の承諾を得る。
- 1,500人分のサンプルはWTCCCでコントロール
- 同意は「**未来の医学研究目的**」で得ている。
- DNAから得られた**情報は開示しないことの同意**
- DNAサンプル採取と、不死化細胞作成は別の同意。
- 商業利用に対しては、“non-commercial use only”

本日の話題

1 . ヒトを対象とした研究の課題

2 . バイオバンクという思想

3 . 日本の治験での対応 - 行先

4 . 海外 : UKBiobankなど、UKDBN、

Mayo Clinic、1958年出生コホート

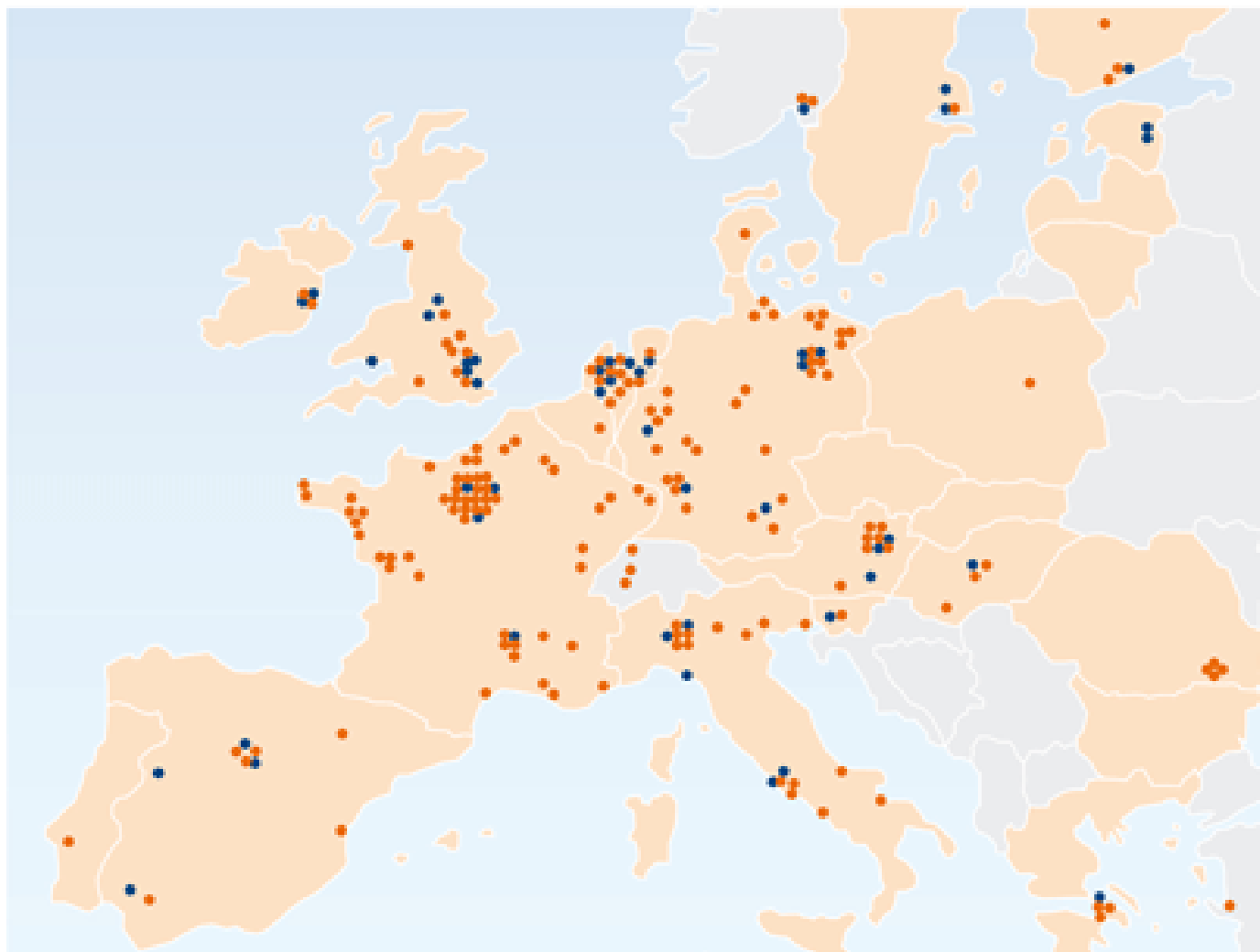
➤ 5 . 統合化の動き

6 . 終わりに

Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure

- ◆ EUの27 ヶ国
- ◆ 51研究機関（23の主要研究機関）
- ◆ 182以上の付属機関の参加
- ◆ 既存試料のネットワーク化による収集
- ◆ **技術的・科学的・法的、倫理的課題**
- ◆ **財源の継続的な確保を模索**
- ◆ Webベースの登録システム
- ◆ **2008年2月から36ヶ月の準備期間**
- ◆ **2011年からEUの法的枠組みの元、加盟諸国が責任を持つ**

Participants and Associated Organisations



Preparatory phase 27 months
Funding 5 mio €

51
participating institutions

182
Associated organisations

27 Countries

POLICY

Toward a roadmap in global biobanking for health

Jennifer R Harris^{*,1}, Paul Burton^{2,3}, Bartha Maria Knoppers⁴, Klaus Lindpaintner^{5,6}, Marianna Bledsoe⁷, Anthony J Brookes², Isabelle Budin-Ljosne¹, Rex Chisholm⁸, David Cox⁹, Mylène Deschênes³, Isabel Fortier^{3,10}, Pierre Hainaut¹¹, Robert Hewitt¹², Jane Kaye¹³, Jan-Eric Litton¹⁴, Andres Metspalu¹⁵, Bill Ollier¹⁶, Lyle J Palmer¹⁷, Aarno Palotie^{18,19,20}, Markus Pasterk¹¹, Markus Perola²¹, Peter HJ Riegman²², Gert-Jan van Ommen^{23,24}, Martin Yuille²⁵ and Kurt Zatloukal²⁶

Table 1 Examples of organizations, initiatives, and resources supporting the development of harmonized platforms for biobanks and biobank-based science

<i>Entity</i>	<i>Description and web link</i>
<i>Regional and international organizations</i>	
ESBB	The European, Middle Eastern & African Society for Biopreservation & Biobanking, a regional chapter of ISBER, aims to advance the field of biobanking in support of research related to healthcare, education, and the environment. (http://www.esbb.org/)
FIBO	The Forum for International Biobanking Organizations aims to improve biomedical research by enhancing interactions between organizations involved in human biobanking at a global level. (http://www.isber.org/Partnerships/fibo.cfm)
IARC	The International Agency for Research on Cancer coordinates and conducts research on the cause of human cancer and the mechanisms of carcinogenesis, and develops scientific strategies for cancer prevention and control. (http://www.iarc.fr)
ISBER	The International Society for Biological And Environmental Repositories is a forum promoting quality standards and ethical principles and innovation in biospecimen banking. (http://www.isber.org)
Marble Arch WG	The Marble Arch Working Group aims to harmonize approaches in regional and national biobanks and address critical issues in managing a modern human specimen biobank. (http://www.oncoreuk.org)
OECD	The Organization for Economic Co-operation and Development is an international organization helping governments tackle the economic, social, and governance challenges of a globalized economy. (http://www.oecd.org)
P3G	The Public Population Project in Genomics is an international consortium with members in 40 countries. It aims to lead, catalyze, and coordinate international efforts and expertise, so as to optimize the use of studies, biobanks, research databases, and other similar health and social research infrastructures. (http://www.p3g.org)

Science and infrastructure initiatives

BBMRI	The European Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure aims to create a pan-European research infrastructure for biobanking. (www.bbmri.eu)
The Biomarkers Consortium	The Biomarkers Consortium is a public-private biomedical research partnership that endeavors to develop, validate, and qualify biological markers (biomarkers) to speed the development of medicines and therapies for detection, prevention, diagnosis, and treatment of disease and improve patient care. (http://www.biomarkersconsortium.org/)
BioSHaRE-EU	The BioSHaRE-EU project aims to achieve solutions for researchers to use pooled data from different cohort and biobank studies. (http://www.bioshare.eu)
caBIG	The Cancer Biomedical Informatics Grid aims to develop a collaborative information network that accelerates the discovery of new approaches for the detection, diagnosis, treatment, and prevention of cancer. (https://cabig.nci.nih.gov/)
caHUB	The Cancer Human Biobank aims to advance cancer research and treatment through development of a national center for biospecimen science and standards. (http://cahub.cancer.gov/)
CPT	The Canadian Partnership for Tomorrow Project aims to establish a platform to facilitate research into the interplay between genes, lifestyle and environment, and subsequent impact on risk of cancer and other chronic diseases in Canadian adults. (http://www.partnershipagainstcancer.ca)
EATRIS	The European Advanced Translational Research Infrastructure in medicine aims at translating research findings into improved diagnosis, disease prevention, and treatment. (http://www.eatris.eu/)
ECRIN	The European Clinical Research Infrastructure project aims to implement a research infrastructure accessible to all clinical researchers in the EU member and associated states. (http://www.ecrin.org)
Gen2Phen	The Human Genome Variation Genotype-to-Phenotype database aims to unify human and model organism genetic variation databases. (http://www.gen2phen.org)
GraPH-Int	The Genome-based Research and Population Health International Network is a global collaboration of individuals and organizations with an interest in public health genomics. (http://www.graphint.org)
ICGC	The International Cancer Genome Consortium aims to obtain a comprehensive description of genomic, transcriptomic, and epigenomic changes in 50 different tumor types and/or subtypes which are of clinical and societal importance across the globe. (http://www.icgc.org/)
The Human Epigenome Project	The Human Epigenome Project is a public/private collaboration that aims to identify and catalog Methylation Variable Positions (MVPs) in the human genome. (http://www.epigenome.org/index.php)
The Human Variome Project	The Human Variome Project is a global initiative to collect and curate all human genetic variation affecting human health. (http://www.humanvariomeproject.org/)
HuGENet	The Human Genome Epidemiology Network is a global collaboration of individuals and organizations committed to the assessment of the impact of human genome variation on population health. (http://www.hugenet.org.uk)
PHGEN II	PHGEN II builds on the experiences of PHGEN I (Public Health Genomics European Network), which was a networking exercise to develop a common understanding of Public Health Genomics between all stakeholders in Europe. (http://www.phgen.eu/typo3/index.php?id=103)
PHOEBE	The Promoting Harmonization for Epidemiological Biobanks project aims to establish a collaborative research network to identify and explore key issues related to the use of population-based biobanks and longitudinal cohort studies. (http://www.phoebe-eu.org)
UKDBN	The UK DNA Banking Network aims to support genetic epidemiology in the translation of the human genome sequence into health benefits. (http://www.dna-network.ac.uk)
OECI-Tubafrost	The European Human Tumor Frozen Tissue Bank collects information on human material ie frozen tumor tissue specimens, pathology blocks, blood samples in different forms, cell lines, and Tissue Micro Arrays. (http://www.tubafrost.org)

<i>Entity</i>	<i>Description and web link</i>
<i>Resource tools and databases</i>	
dbGap	The Database of Genotypes and Phenotypes is a public repository for individual-level phenotype, exposure, genotype and sequence data and the associations between them. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap)
DataSHaPER	The Data Schema and Harmonization Platform for Epidemiological Research is a tool aiming to facilitate the harmonization of studies. (http://www.datashaper.org)
DataSHIELD	The Data Aggregation Through Anonymous Summary-statistics from Harmonized Individual-level Databases provides a novel approach to data synthesis, based on parallel processing and distributed computing. (http://www.p3gobservatory.org)
ENCODE	The ENCyclopedia Of DNA Elements project aims to identify all functional elements in the human genome sequence. (http://www.genome.gov)
ESPRESSO-forte Power Calculator	ESPRESSO (The Estimating Sample-size and Power in R by Exploring Simulated Study Outcomes) is a new 'R'-based program for simulation-based power calculation that can be used to estimate realistic sample-size requirements for case-control and cohort studies in population genomics where analysis focuses on either direct genetic or environmental effects or interactions. (http://www.p3gobservatory.org)
HapMap	The International HapMap Project is a joint effort to identify and catalog genetic similarities and differences between human beings. (http://www.hapmap.org)
HUMGEN	The HUMGEN International Database is a resource concerning ethical, legal, and social issues in human genetics. (http://www.humgen.org/int/)
PhenX	The Consensus measures for Phenotypes and eXposures project aims to contribute to the integration of genetics and epidemiologic research. (http://www.phenx.org)
OBIBA	The Open Source Software for Biobanks is a collaborative international project whose mission is to build high-quality open source software for biobanks. (http://www.obiba.org)
OBO	The Open Biological and Biomedical Ontologies project aims to establish a set of principles for ontology development with the goal of creating a suite of orthogonal interoperable reference ontologies in the biomedical domain. (http://www.obofoundry.org/)
P ³ G Catalogs	The P ³ G catalogs provide access to information about large population-based biobanks. (http://www.p3gobservatory.org)
SPIDIA	The SPIDIA (Standardization and improvement of generic preanalytical tools and procedures for <i>in vitro</i> diagnostics) project aims to provide the scientific basis for European standards and norms for sample preanalytics. (http://www.spidia.eu)
STORE	The STORE (Sustaining access to tissues and data from radiobiological experiments) project aims to create a platform for the storage and dissemination of both data and biological materials from past, present, and future radiobiological research. (http://fp7store.de/pages/home.php?lang=EN)
TISS.EU	The Tiss.EU project aims to analyze the impact of current EU legislation and guidelines on biomedical research. (http://www.tisseu.uni-hannover.de/)

本日の話題

1 . ヒトを対象とした研究の課題

2 . バイオバンクという思想

3 . 日本の治験での対応 - 行先

4 . 海外 : UKBiobankなど、UKDBN、

Mayo Clinic、1958年出生コホート

5 . 統合化の動き

➤ 6 . 終わりに

気になること(1)

1. 臨床研究、臨床試験、治験

○明確なResearch Question

○明確なエンドポイント

2. 医学・生物学研究一人の生物学としての医学

○未来の未知の研究を支える — 包括的同意

○バイオバンク ⇒ Non-hypothetical driven Activity

- 臨床研究者にとって、包括的同意の違和感がある
- 臨床研究と基礎研究の両立の中で同意の違いへの配慮が必要である

気になること(2)

1. ヒト由来試料と診療情報と問診情報

- 明確なResearch Question

- 明確なエンドポイント

- 臨床研究の集める情報は標準化と明確化

- 試料と情報の質のバラエティーを豊かさにとらせることができるのか？ — 比較可能性の確保
- 品質の高い試料と情報を求めること
- 現実に対応した品質の課題 — Robustness
- Dynamic Rangeの広さに対する配慮



3章

遺伝子プールという考え方をしてみると

病気になる原因は、その人の生まれつきの体質と、生活習慣や環境、そしてそれらの組み合わせである——そう考えられるようになった今、予防や治療への取り組みも変わろうとしています。

遺伝子プールの一部として

私たちは、祖先をさうっただれば、多かれ少なかれ血がつながっているも同然と言うことができます。今の人類の起源は、約20万年前に東アフリカで暮らしていた小集団にあるらしいと考えられています。私たちはみな、遺伝的つながりを持っているのです。

ですから、こう考えることもできます。私たち一人ひとりがつもつ遺伝子の組み合わせは、世界中のヒト遺伝子を放り込んだ巨大なプールの中から、たまたますくい取られたものなのだ、と。遺伝学では、この「プール」を遺伝子プールと呼びます。



遺伝子と病気のつながりと遺伝子プール

現在、ヒトの遺伝子情報全体を比較して、どの遺伝子のどのような形が病気になることに関係があるのかを調べる研究(ゲノム・ワイド・アソシエーション・スタディー)が進められています。この研究がはじめられたころには、病気の原因となる遺伝子は人種という遺伝子プールによって異なると考えら

れていました。ところが研究が進み、日本人という遺伝子プールで見つかったある病気の原因になる「遺伝子型」は、異なった遺伝子プールに属する欧米人でも、その病気の原因である場合が多いということが判ってきました。このようにいろいろな遺伝子プールを研究することにより、「遺伝子と病気のつながり」が明らかになってくるのです。

こうした研究の積み重ねによって、ヒトの遺伝子と病気のつながりが今後さらに明らかになることが期待されています。

遺伝的体質と生活習慣

遺伝子プールの中には、特定の病気に関連する遺伝子も、少数ながら存在します。一方、複数の遺伝子や生活習慣が関係すると思われる病気もたくさんあります。そういう病気を研究する場合でも、遺伝子プールという考え方をを用いると、病気の予防や治療につなげられることがあると考えられています。

生活習慣病は、環境や生活上の習慣と、遺伝的な体質との組み合わせによって発病しやすい病気です。同じ小さな遺伝子プールに属する人たちは、遺

伝的な体質だけでなく、多くの場合、環境や生活習慣もよく似たものになっています。ですから、同じ小さな遺伝子プールに属する人たちの遺伝情報と生活習慣などの情報を集めて整理し、利用できるようにすれば、生活習慣病の原因解明や予防、治療に役立つはずだと考えられているのです。

このように、生活習慣病を理解する場合には、遺伝情報や生活習慣などの情報を、それぞれバラバラにはではなく、似通った遺伝情報の組み合わせをもつ集団(小さな遺伝子プール)ごとに集めてこそ、意味のあるものとなるのです。

ヒト生物資源研究会の立ち上げ

NIBN 04

An attempt to establish a network of bioresource facilities in Japan.
Human Bio-Resource Consortium Technical Chapter

千葉大学、筑波大学、横浜市立大学、国立がん研究センター、国立精神・神経医療研究センター、神奈川県立がんセンター、千葉県がんセンター、東京都健康長寿医療センター、医薬基盤研究所

BIOPRESERVATION AND BIOBANKING
Volume 11, Number 1, 2013
© Mary Ann Liebert, Inc.
DOI: 10.1089/bio.2012.1113

BIOBANK PROFILE

新着情報

新着情報一覧

2013年02月06日 [ヒト生物資源研究会設立記念シンポジウム「ゲノムシーケンスとバイオバンク」](#)が、2013年1月18日、国立がん研究センター築地キャンパス内の国際研究交流会館で開催されました。詳細な情報を掲載致しました。

A Network of Bioresource Facilities in Japan
The Human Bioresource Consortium Technical Chapter
(Japanese Association for Human Bio-Resource Research)

ゲノム研究の主題

わたくしのものであって、

わたくしだけのものではない。

医療、医学・生物学研究、 企業、倫理

- ◆ わたくしのものであって、——わたくしの責任，権利
- ◆ わたくしだけのものではない。—Shar ingへと開かれる。

両方向的な共有システム—Shareは持分の意味

医療—標準的人体を介した情報の共有

企業—研究成果の共有のメカニズム

特許—重要な発明情報の共有

倫理—責任と価値観の共有・共存

保険—連帯と愛他主義

何が問題か？

Science

Law, Regulation

Policy—Ethics

どんな社会を作りたいのか？

そのために、今私（私たち）に
何が求められているのか

未来の彼らの問題に**今の私**が応える

資料「匿名」の分類

識別可能	連結可能	連結不可能
<p>Identified identifiable Personal Nominative</p>	<p>Key-coded Reversible de-identified Linked anonymised Pseudonymised Coded Masked Encrypted</p>	<p>Non-identifiable Irreversibly de-identified Unlinked anonymised Unidentifiable anonymous</p>
<p>誰でも識別できる.</p>	<p>手がかりを持っている人が識別できる.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・どのような「手がかり」も入手できない. ・どのような「手がかり」を以ってしても識別できない.

診療の切迫性

- 「医師は生命にかかわる技術にたずさわる職業人でもあるために、**絶えずあわただしく、慎重を欠く結論を下すように迫られる**、唯一の科学者であった。他の研究者たちは、新しい問題を前にして、自信がもてなければ、判断を差し控えて、必要な慎重さですすむことができた。死に瀕する患者を前にした開業医は、手をこまねいて待つわけにはいかなかった。**彼らは迅速に行動し、必要とあらば、『僥倖を頼まなければ』ならなかった**」

今のわたしと未来の彼ら

- 💧 What's mine is my own? (Autonomy)
- 💧 What's mine is ours? (共有性)
- 💧 What's mine is yours? (対面性, 連続)
- 💧 What's mine is theirs? (未知性, 断絶)

自分の分け前のない世界

ヒト生物資源研究会の立ち上げ

NIBN 04

An attempt to establish a network of bioresource facilities in Japan.
Human Bio-Resource Consortium Technical Chapter

千葉大学、筑波大学、横浜市立大学、国立がん研究センター、国立精神・神経医療研究センター、神奈川県立がんセンター、千葉県がんセンター、東京都健康長寿医療センター、医薬基盤研究所

BIOPRESERVATION AND BIOBANKING
Volume 11, Number 1, 2013
© Mary Ann Liebert, Inc.
DOI: 10.1089/bio.2012.1113

BIOBANK PROFILE

新着情報

新着情報一覧

2013年02月06日 [ヒト生物資源研究会設立記念シンポジウム「ゲノムシーケンスとバイオバンク」](#)が、2013年1月18日、国立がん研究センター築地キャンパス内の国際研究交流会館で開催されました。詳細な情報を掲載致しました。

A Network of Bioresource Facilities in Japan
The Human Bioresource Consortium Technical Chapter
(Japanese Association for Human Bio-Resource Research)