

ライフサイエンスに関する 研究開発課題の事後評価結果

令和2年9月

科学技術・学術審議会

研究計画・評価分科会

科学技術・学術審議会 研究計画・評価分科会
ライフサイエンス委員会 委員名簿

(敬称略、50音順)

後藤 由季子	東京大学大学院薬学系研究科教授
○小安 重夫	理化学研究所理事
城石 俊彦	理化学研究所バイオリソース研究センター長
菅野 純夫	千葉大学未来医療教育研究機構特任教授 東京医科歯科大学難治疾患研究所非常勤講師
鈴木 蘭美	ヤンセンファーマ株式会社メディカルアフェアーズ本部長
高木 利久	富山国際大学学長
高橋 良輔	京都大学大学院医学研究科教授
谷岡 寛子	京セラ株式会社メディカル事業部薬事臨床開発部責任者
知野 恵子	読売新聞東京本社編集局記者
坪田 一男	慶應義塾大学医学部教授
豊島 陽子	東京大学大学院総合文化研究科教授
◎永井 良三	自治医科大学学長
中釜 斉	国立がん研究センター理事長
長野 哲雄	東京大学名誉教授
奈良 由美子	放送大学教養学部教授
西田 栄介	理化学研究所生命機能科学研究センター長
畠 賢一郎	株式会社ジャパン・ティッシュ・エンジニアリング 代表取締役／社長執行役員
深見 希代子	東京薬科大学生命科学部教授
宮田 敏男	東北大学大学院医学系研究科教授
山本 晴子	国立循環器病研究センター臨床研究管理部長・理事長特任補佐
※山本 雅之	東北大学東北メディカル・メガバンク機構長

◎：主査 ○：主査代理

令和2年2月現在

※は利害関係者のため審議には加わらない。

東北メディカル・メガバンク計画

概要

○東日本大震災で未曾有の被害を受けた被災地住民の健康向上に貢献するとともに、ゲノム情報を含む大規模なコホート・研究等を実施し、個別化予防等の東北発次世代医療の実現を目指す。

・長期継続的調査することを目的とした、ある特定の条件(地域等)に属する人々の集団

○具体的には、

- ①健康調査 (復興特別会計にて実施)
宮城県及び岩手県の被災者15万人の健康調査を実施し、調査結果の回付等を通じて、住民の健康向上と自治体の健康管理に貢献。
- ②複合バイオバンク構築、ゲノム解析 (一般会計にて実施)
健康調査を通じて得た生体試料、健康情報、診療情報等を持つ15万人規模のバイオバンクを構築し、試料や情報を他の研究機関等に分譲。

<実施体制>



<取組内容>



<PD・PS・PO>

PD:春日雅人(公益財団法人 朝日生命成人病研究所 所長)

PS:榎佳之(学校法人静岡雙葉学園 理事長)

PO:小崎 健次郎(慶應義塾大学 医学部臨床遺伝学センター 教授)、玉置 暁子(北海道大学 大学院医学研究科 教授)(平成29年4月から)、

三浦 克之(滋賀医科大学 医学部 教授)(平成29年4月から)、田中 英夫(愛知県がんセンター研究部 疫学・予防部長)(平成29年3月まで)

東北メディカル・メガバンク計画

<予算の変遷>

(百万円)

H23	H24	H25	H26	H27	H28	H29	H30	R1	R2
15,768	5,607	4,235	3,642	3,556	2,649	2,953	2,944	3,054	3,586

<課題実施機関>

研究開発課題名	研究開発代表者名	所属機関名	支援期間
東北メディカル・メガバンク計画(岩手医科大学)東日本大震災復興特別会計分	佐々木 真理	岩手医科大学	H23-R2
東北メディカル・メガバンク計画(岩手医科大学)一般会計分	佐々木 真理	岩手医科大学	H23-R2
東北メディカル・メガバンク計画(東北大学)東日本大震災復興特別会計分	山本 雅之	東北大学	H23-R2
東北メディカル・メガバンク計画(東北大学)一般会計分	山本 雅之	東北大学	H23-R2

東北メディカル・メガバンク計画

課題実施期間及び評価時期

- 実施期間：平成23年度から令和2年度
- 中間評価：平成27年度に実施
- 事後評価：令和2年度に実施

研究開発の必要性等

中間評価概要(平成27年度 実施)

東北メディカル・メガバンク計画(以下「本事業」という。)は、東日本大震災で未曾有の被害を受けた被災地を中心に、15万人規模の大規模コホート研究を行うことにより、地域医療の復興を貢献するとともに、創薬研究や個別化医療等の次世代医療体制の構築を目指し、平成23年度補正予算から開始された事業である。本事業は、平成23～32年度までの10年間を想定した事業計画に基づき、東北大学及び岩手医科大学との連携体制の下、大きく分けて①コホート調査、②バイオバンク構築、③ゲノム情報等解析の3つ実施している。また、これらの取組を実施するにあたり必要な倫理的課題の検討や人材育成の実施等の取組も行っている。

<進捗状況及び評価>

コホート調査について、地域住民コホートは、平成27年度末までには目標を達成する見込みであり(平成26年度末時点において目標数:48,257人、リクルート数:54,599人)、短期間のリクルート機関にも関わらず、体制の工夫等により順調に進展してきたと評価できる。一方、三世代コホートについては、現段階ではリクルート数と目標数で相当な開きがあり(平成26年度末時点において目標数:27,008人、リクルート数23,102人)、一層の努力が必要である。

バイオバンク構築については、事業運営に必要な施設・設備、実施体制及び情報管理体制が十分整備されており、全体としては妥当な水準にあると評価できる。

ゲノム情報等解析については、約1,000人の全ゲノム塩基配列の解読結果を基に、日本人標準ゲノムセットの作製と日本人向けに高度に最適化したSNPアレイの開発がなされるなど、ゲノム解析の基盤となるような成果が創出された。得られたゲノム情報のうち、一部についてはデータの公開も行っており一定程度評価できるが、利用価値を高めるためにより稀なアレル頻度の情報の公開、共有が望まれる。

以上の内容を総合的に踏まえ、本事業は改善・強化すべき点はあるものの、全体としては概ね妥当な水準で実施されていると評価できる。

<今後の研究開発の方向性>

平成28年度末までに15万人規模のリクルート及びバイオバンク完成という当初の目標を達成するとともに、第二段階の追跡調査の具体的手順の検討、準備が必要である。また、早期に分譲が開始できるための方針や体制を整備し、利便性の高いバイオバンクが構築されることを期待する。また、解析研究について、競争力のある具体的な計画を構築して取組むとともに、他の研究者が速やかに活用できるように、早い段階からデータの公開、共有方法について検討すべきである。

事後評価票

(令和2年7月現在)

1. 課題名 東北メディカル・メガバンク計画
2. 研究開発計画との関係
施策目標：健康・医療・ライフサイエンスに関する課題への対応 大目標（概要）：健康・医療戦略推進本部の下、健康・医療戦略及び医療分野研究開発推進計画に基づき、国立研究開発法人日本医療研究開発機構を中心に、再生医療やゲノム医療など世界最先端の医療の実現を推進する。 中目標（概要）：「健康・医療戦略」及び「医療分野研究開発推進計画」等に基づき、世界最先端の医療の実現に向けた取組：ゲノム医療の実現に向けた取組を推進する。 重点的に推進すべき研究開発の取組（概要）：「健康・医療戦略」及び「医療分野研究開発推進計画」等に基づき、ゲノム医療の実現に向けた研究開発を着実に実施する。 本課題が関係するアウトプット指標：なし 本課題が関係するアウトカム指標：なし
3. 評価結果
(1) 課題の達成状況
<進捗状況>
評価項目 ○プロジェクトの達成状況について
評価基準 ○平成27年度に実施された「東北メディカル・メガバンク計画」の中間評価以降、プロジェクトは順調に進捗し、「第2段階に係る基本方針」（平成29年3月31日 文部科学省研究振興局ライフサイエンス課）に定めた目標を達成したと評価できるか。 ○復興事業としての「総仕上げ」に向けて、被災地の健康管理等に貢献したか。 ○①多くの国民が罹患する一般的な疾患等の遺伝的要因と環境要因の双方を組み合わせる研究を可能とする基盤、②希少疾患等を含む疾患関連遺伝子の同定のために必要となる精度の高い全ゲノムリファレンスパネルを構築し、全国の大学・研究機関・民間企業等におけるゲノム医療研究の進展に貢献したか。 ○被災地での患者の増加・深刻化が懸念される疾患に関して、遺伝・環境要因による

発症リスク予測研究や遺伝情報回付パイロット研究を実施することで、個別化医療・予防の先導モデルを被災地住民に提供したか。

○これらの取組を実施するために必要な人材育成等の環境整備を実施したか。

○その他、本事業が実施した取組の達成状況について特筆すべきことはあるか。

本事業は、東日本大震災で未曾有の被害を受けた被災地を中心に15万人規模の大規模コホート研究を行うことにより、地域医療の復興に貢献するとともに、個別化医療・予防等次世代医療の基盤を構築することを目指し、平成23年度補正予算から開始された。平成23年度から令和2年度までの10年間を実施期間とし、「東北メディカル・メガバンク計画 全体計画 改訂版」（平成29年4月1日 日本医療研究開発機構基盤研究事業部、東北メディカル・メガバンク計画 プログラムスーパーバイザー 榊佳之）（以下「全体計画」という。）に基づき、平成28年度までを第1段階、平成29年度から令和2年度までを第2段階として段階的に進められている。

平成27年度に行われた中間評価においては、コホート調査について、目標達成に向け一層の努力が必要であること、バイオバンクや情報基盤について、国内外とのバイオバンク等との連携協力を図るべきことや出来るだけ可能な限り早期に試料・情報の提供が開始できるようにすること、地域医療復興および及び人材育成については、工夫しながら長期的・継続的な取組が期待されること等、改善・強化すべき点があるものの、おおむね妥当な水準で実施されていると評価されている。

第2段階での主な成果は以下の通りである。

① 被災地の健康管理等への貢献

地域住民コホートでは、約8.4万人の参加者を対象に追跡調査を実施し、宮城県と岩手県のいずれにおいても、80%以上の高い追跡率を維持している。また、詳細二次調査については、調査が開始された平成29年度からの2年間は、両県において毎年度定めている目標数をおおむね達成しており、令和元年度についても目標を達成できる見込みである。参加者には結果報告書を返却、必要に応じ緊急受診勧奨を行っているほか、参加者の同意に基づいた自治体への調査結果の提供や参加者を対象とした健康調査報告会を行っている。また、既存の公的データも有効に活用しながら、被災地での増加・深刻化が懸念される疾患に関して比較解析研究を行うなど、既にいくつかの成果を得ており、地域医療に貢献した。

また、出生コホートと家系情報付き三世代コホートの両研究デザインを融合させた世界初の三世代の家系情報付き出生ゲノムコホートを確立した。本コホートの詳細二次調査では調査が開始された平成29年度からの2年間は、宮城・岩手の両県において毎年度定めている目標数を達成しており、令和元年度についても目標を達成できる見込みである。本コホートは世界的にも類を見ない優れた取組であり、健康・医療政策の観点からも今後も大きな成果が期待される。

沿岸被災地域を中心とした医療機関と東北メディカル・メガバンク機構との間で医師（ToMMo クリニカルフェロー及び IMM クリニカルフェロー）を循環させることで地域医療支援を行う循環型医師支援制度を維持・継続し、効率的な病診連携による包括的な地域医療体制の維持と、住民の健康・福祉の維持・向上に貢献した。併せてゲノム医療の

研修等も行い、次世代医療に向けた人材育成にも取り組んだ。

② ゲノム医療研究の基盤構築

全ゲノム解析を実施し、既に 4,700 人分の日本人の全ゲノムリファレンスパネル (4.7KJPN) を公開しており、健常人コントロールとして多数の研究課題にゲノム情報の提供を行った。当初の目標である全ゲノム解析 8,000 人も令和元年度中に解析終了見込みであり、また、長鎖シークエンス等により、日本人のゲノム解析のひな型となる日本人基準ゲノム配列 (JG1) を構築した。さらに、オミックス解析を実施し、日本人多層オミックス参照パネル jMorp において 1.5 万人分の血漿中の代謝物の平均や分布情報を、3 層オミックス参照パネル iMETHYL において 1,100 人規模のゲノム多型、DNA メチル化情報と遺伝子発現情報の平均や分布情報を公開するなどの成果を挙げている。

日本人ゲノム多様性に基づいたマイクロアレイであるジャポニカアレイ®を開発し、その後もバージョンアップを重ね、令和元年にはジャポニカアレイ®NEO を発表した。これらを用い、令和 2 年度までに、当初の目標である 15 万人分の疑似全ゲノム解析を完了する見込みであり、おおむね順調に進捗している。

また、ゲノム解析データをはじめとする多様なデータを安全に共有するため、スーパーコンピュータに遠隔アクセスできる体制を全国 22 拠点に構築しており、情報の利活用促進に努めている。一方で、利用者からは利活用のしやすさについて更なる改善の要望もあげられている。

バイオバンク横断検索システム (AMED ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業にて実施) を通じて、国内のバイオバンクであるバイオバンク・ジャパン (BBJ)、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク (NCBN) 及び複数の大学の病院併設型バイオバンクによるバイオバンク・ネットワークを形成した。本システムを用いて、各バイオバンクと連携し、試料・情報分譲の利活用促進を図っている。

また、バイオバンクの品質や情報セキュリティの国際標準化のため、品質 (ISO9001) と情報セキュリティ (ISO27001) についての国際機構 (ISO) の認証を取得し、試料の高い品質と厳格なセキュリティの確保に努めている。

③ 個別化予防や個別化医療の実現に向けた先導モデル

一般集団の個人への遺伝情報回付に向けては、平成 28 年に開始した家族性高コレステロール血症の遺伝情報回付のパイロット研究について、対象者の拡大を行うと共に、179 名の参加者に対して結果回付を行い、必要に応じて受診勧奨を行った。また、遺伝情報や結果回付に関わる理解を促進する「いでん講習会」の開催や、f-tree® (医療者入力型家族歴ツール) 及び family-t® (患者入力型家族歴ツール) といった家族歴ツールの開発を通して、参加者の遺伝リテラシー向上に努めた。また、被災地での増加・深刻化が懸念されている高血圧、脳梗塞等多くの国民が罹患する一般的な病気に関する疾患リスク予測手法を、iwate polygenic model (iPGM) を用いて構築している。

これらの取組により、個別化医療・予防の実現に向けた先導的なモデルを示している。一方、ゲノム医療の理念や意義の被災地住民との共有については、未だ課題を残す点もあるのではないかと考えられる。

④ ゲノム医療実現のための環境整備等

ゲノム医療体制の構築に必要な人材育成として、ゲノムメディカルリサーチコーディネーター（GMRC）やデータマネージャー、認定遺伝カウンセラー[®]、臨床遺伝専門医、バイオインフォマティクス等の人材育成を行った。さらに、アカデミアにおける地域医療支援とゲノム医療のための知識とスキルを習得するための研修や、バイオインフォマティクス人材育成として血液細胞の3層オミックス（ゲノム、エピゲノム、トランスクリプトーム）解析データを利用する研究課題を実施した。質の高いバイオバンクを構築し、そのための人材やノウハウが蓄積され、一定の成果を挙げた。一方、国全体の課題ではあるが、特にバイオインフォマティクスをはじめとする人材が国内で慢性的に不足している状況を踏まえるとやや物足りない面もあった。

広報活動としては、各種印刷物の発行やウェブサイトの運用、展示出展等を行ったほか、地域自治体や他機関との関係構築に向け、協議会等を設置して意見交換を行うなど、TMMが行うコホート調査の継続や試料・情報分譲の推進を図っている。

⑤ 他の事業や産業界との連携

AMEDのゲノム医療実現推進プラットフォーム事業や革新的がん医療実用化研究事業などの他事業とも連携し、本事業で蓄積された試料・情報を活用した疾患研究等に取り組んだ。

また、産業界との連携においては、新たなアドオンコホートや共同研究を多数実施しており、成果も少しずつ出始めていることから、今後も更なる波及効果が期待できる。

以上から、「第2段階に係る基本方針」に定めた目標をおおむね順調に達成しており、プロジェクトの達成状況は、優れていたと評価される。

<必要性>

評価項目

○科学的・技術的意義（独創性、革新性、先導性、発展性等）、社会的・経済的意義
評価基準

- 本事業で構築したバイオバンク及び情報基盤等は、科学的・技術的意義を有しているか。
- 本事業で開発した個別化医療・予防の先導モデルは科学的・技術的意義を有しているか。
- 本事業が実施した被災地住民の健康管理等は社会的・経済的意義を有しているか。
- 本事業が実施した取組は、国や社会のニーズに適合しているか。また、国の必要性・緊急性があるか。
- 本事業が実施した取組は、他国の同様の事業と比較して妥当な内容であったか。
- 本事業が実施した人材育成の取組は、若手研究者の育成の観点から適切であるか。

本事業で構築したバイオバンク及び情報基盤は、試料・情報の利活用について、参加者から産業利用も含めた広範な同意が得られていること、追跡可能で詳細な健康情報及びゲノム情報等が整備されていること、ISOの認証を取得する等、品質管理や情報セキュリティが担保されていることなどから質が高く、我が国の今後の個別化医療・予防の実装に向けて、重要な基盤となり得る。特に、本事業で開発されたジャポニカアレイ®を用いた疑似全ゲノム解析により、最大約15万人分のゲノム情報が生体試料・健康情報と紐付いて整備される見込みであり、これらは既に日本人の健常人コントロールとして利活用されており、今後の発展が期待される。また、全ゲノムリファレンスパネルの公開は、AMED「希少・未診断疾患イニシアチブ」(IRUD)において難病の原因遺伝子の絞り込みに貢献し、IRUD全体で2,700例以上の未診断疾患の方について半年以内に解析結果を返却可能とするなどの成果につながった。がん遺伝子パネル検査が保険適用され、ゲノム医療の社会実装が本格的に進みつつある中、本事業が、大量のサンプルを保有する質の高いバイオバンクと、健常人の全ゲノムリファレンスパネル等の基盤情報を構築した意義は大きい。また、データを安全に共有するため、スーパーコンピュータに遠隔アクセスできる体制を全国22拠点に構築するなど、セキュリティに配慮した情報の利活用促進に努めていることは評価できる。一方で、利用者からは利活用のしやすさについて更なる改善の要望もあることから、今後も、参加者やその家族等から理解を得るための倫理的・社会的観点からの検討に十分配慮しつつ、情報の公開・分譲方法の見直し等、利活用の促進のための更なる取組が望まれる。また、AMEDゲノム医療実現推進プラットフォーム事業や革新的がん医療実用化事業をはじめとする、本事業以外の研究プロジェクトとも協力して研究成果を上げており、日本の数々のバイオバンクとネットワークを構築しつつある点は高く評価できる。今後、国内のアカデミアや企業等との間でデータの利活用を活性化することにより、本事業の成果の最大化を図っていくことが求められる。

また、本事業で行った遺伝回付研究のパイロット研究では、個人への遺伝情報の返却に係るリスク評価と介入法、またその影響についての評価まで丁寧に取り組みされており、個別化医療・予防の先導モデルの一例として、質の高いものを示したことは高く評価できる。

また、被災地住民への健康調査及び医師派遣を通して、被災地の地域医療に貢献した。これらの取組により得られた地域住民からの信頼や関心度は、調査の回収率等にも表れており、また、世界的にも優れたゲノムコホート研究の基盤を構築したことで、復興の象徴的な存在の一つとして被災地住民を鼓舞した面も期待される。

また、国際動向を踏まえた事業運営のため、英国やオランダ、スウェーデン等のバイオバンク及び研究所等と共同でシンポジウムを開催し、バイオバンク共通の課題やバイオバンクの在り方、国際協力等について議論を行った。さらに、国際標準に適應するため、ISOの認証を取得し、試料の高い品質を保っていることは高く評価できる。また、三世代コホートは家系情報付き出生ゲノムコホートである点で世界的にも類を見ない優れた取組であり、健康・医療政策の観点からも今後も大きな成果が期待される。これらの取組により、本事業で構築されたバイオバンクは、他国のバイオバンクと比較しても妥当な内容であるが、先導的であったかと言うと物足りない点もあり、例えば国内外の研究者との共同研究をより一層活性化させることや、データシェアリングの在り方を見直すことで、国際的にも先導的なバイオバンクとなり、本分野で我が国がイニシアチブを

獲得していくために不可欠な基盤となることを今後期待したい。

また、本事業を通じ、ゲノム医療体制の構築に必要な人材育成が行われた。特にバイオインフォマティクソンをはじめとする人材が国内で慢性的に不足している状況を踏まえるとやや物足りない面もあり、国全体の課題ではあるが、本事業としても更なる取組を期待したい。

以上のことから、本事業の必要性は、非常に高かったと評価される。

<有効性>

評価項目

新しい知の創出への貢献、研究開発の質の向上への貢献、実用化・事業化や社会実装に至る全段階を通じた取組

評価基準

- 本事業の取組は、被災地域の医療の復興に貢献したか。
- 本事業の取組は、構築した基盤や人材育成等の観点から、個別化医療・予防等の次世代医療の実現に貢献した（する見込みがある）か。
- 本事業で構築した基盤を活用して、次世代医療の社会実装に資する取組が公開される等、波及効果はあったか。
- 本事業を通じ、ゲノム医療実現に必要なバイオインフォマティクソン等の人材育成を図ることができたか。

被災地住民への健康調査の結果を活用して、住民を対象とした健康講演の実施、自治体等関係機関を対象とした調査結果報告会の開催、MRI 調査結果の緊急回付等に取り組み、医療機関での治療につなげるなど、広く被災地域の健康管理に貢献したことは大いに評価できる。また、循環型医師支援制度により、日本の各地域における医療提供体制が抱える現実的な課題の克服に向けた積極的な取組を明示し、その成果を示してきた意義は大きい。今後は、復興状況等を踏まえ、内容を適宜見直しながらか引き続き地域医療に貢献していくことを期待したい。

また、最大約 15 万人分のゲノム情報、生体試料及び健康情報が、既に日本人の健常人コントロールとして利活用されていること、また全ゲノムリファレンスパネルが未診断疾患の診断に貢献していることをはじめとして、本事業で構築された基盤は貴重であり、今後の個別化医療・予防等次世代医療の社会実装への貢献が見込まれる。

また、本事業では、ゲノム医療実現に必要な人材の育成も進められ、ゲノム医学研究コーディネーター（GMRC）約 150 名が育成されたほか、認定遺伝カウンセラーを育成するプログラムを 13 名が修了見込みであるなど、一定の成果を挙げている。国全体の課題ではあるが、今後は、本事業だけでなく、全国で活躍できる人材を育成するとともに、組織に技術やノウハウが残るような新しい枠組み作りにも期待したい。

以上のことから、本事業の有効性は高かったと評価できる。

<効率性>

評価項目

計画・実施体制の妥当性、目標・達成管理の向上方策の妥当性

評価基準

- プロジェクト全体の計画・実施体制(AMED の体制含む。)は適切だったか。
- 各研究機関の連携が効率的に図られていたか。
- PS・P0 の指導・助言等、進捗管理は適切だったか。
- 事務局は PS・P0 の指導・助言が反映されるように、本プロジェクト全体の研究進捗状況の整理等の補助的業務を適切に行っていたか。
- 事業に対する研究成果は妥当であったか。
- 平成 27 年度に実施した中間評価時点に比して、プロジェクト全体としてより効率的に運営できていたか。
- 必要に応じ、計画の見直しが行われたか。

「全体計画」に記載された当初の目標を事業終了年度（令和 2 年度）までにおおむね達成見込みであり、プロジェクトは適切に実施されたと評価できる。

東北大学・岩手医科大学の連携を中心に事業が推進される一方、プロジェクト全体の運営に関しては、AMED の PD・PS・P0 やプログラム推進会議の下、適切に進捗管理が行われ、短期間で効率的に質の高いバイオバンクが構築された。また、被災地住民の健康支援については、追跡調査アプリの開発等、時代の変化に対応した情報収集も行われてきた。ゲノム情報を利活用していく枠組みの構築についても、更なる利便性の向上は期待されるが、個人情報の取り扱いに配慮しつつ努力を行い、中間評価時点と比べて情報の利活用体制が整備された。

また、各課題に関する全国 WG も設置し、個別に議論を行うなど、全国レベルで推進されるべきプロジェクトとして、丁寧な事業運営が行われた。一方で、様々な委員会や WG の設置による慎重な進捗管理体制により、一部ではややスピード感に欠ける事業運営になっていた可能性もある。本事業で構築された基盤がより一層利活用されるためには、運営体制やシステムの更なる効率化が求められる。

また、コホート調査の実施や成果の地域への還元等に関しては、自治体や地域の医療機関、教育機関といった協力組織との連携が重要であり、ある程度連携がなされていた点は評価するものの、その方針等について協議するような場も必要ではないかと考えられる。

以上のことから、本事業の効率性は優れていたと評価できる。

(2) 科学技術基本計画等への貢献状況

本事業は、「健康・医療戦略」（平成 26 年 7 月 22 日 閣議決定、平成 29 年 2 月 17 日 一部変更）に即して策定された「医療分野研究開発推進計画」（平成 26 年 7 月 22 日 健康・医療戦略推進本部決定、平成 29 年 2 月 17 日 一部変更）にある「疾患及び健常者バイオバンクを構築すると共にゲノム解析情報及び臨床情報等を含めたデータ解析を実施し、疾患の発症原因や薬剤反応性等の関連遺伝子の同定・検証及び日本人の標準ゲノム配列の特定を進める。」に大きく貢献するものである。既に、健常人約 15 万人分のゲノム情報基盤を有するバイオバンクを構築しているほか、日本人基準ゲノム配列（JG1）も構築しており、今後、疾患の発症原因や薬剤反応性等の関連遺伝子の同定・検証を推進していく際の基盤となることが期待される。

「科学技術基本計画」（平成 28 年 1 月 22 日 閣議決定）の「世界最先端の医療技術の実現による健康長寿社会の形成（第 3 章（1）の②の i）」にある「ゲノム医療の実現」を進めていく上で、大きく貢献するものと考えられる。

(3) 総合評価

① 総合評価

本事業は、「全体計画」に記載されている目標を、事業終了年度である令和 2 年度までにおおむね達成する見込みである。また、本事業で構築されたバイオバンク及び情報基盤等は科学的・技術的意義を有しており、今後の我が国の個別化医療・予防の実装に向けて基盤的な役割を果たすことが期待される。さらに、被災地域住民の健康管理にも貢献するなど、社会的意義を有している。バイオバンクの利便性向上等、更なる改善が期待される点もあるが、最大約 15 万人分のゲノム情報基盤が構築見込みであり、既に日本人の健常人コントロールとして利活用されていることや、未診断疾患の診断に貢献していることなどから、国のニーズにも合致しており、本事業の必要性は非常に高かったと評価できる。プロジェクト全体の進捗管理が AMED の PD・PS・PO やプログラム推進会議の下、適切に行われ、地域医療の復興や次世代医療の実現に資する成果を上げたことから、有効性、効率性も優れていたと評価できる。

以上より、本事業は、東日本大震災後の創造的復興と個別化医療・予防の実装に向け、大きく貢献するものであり、当初の事業目標は十分達成されたと認められる。

②評価概要

本事業で実施した健康調査の実施や調査結果の回付、医師派遣等の取組は、被災地住民の健康管理に貢献するものであり、大いに評価できる。

また、地域住民の多大なる協力の下、15万人という我が国最大級の住民コホートを確立したことは高く評価できる。特に、三世代コホートは家系情報付き出生ゲノムコホートである点で世界的にも類を見ない優れた取組であり、科学的意義も高く、今後の成果の創出に大きな期待が持てる。

加えて、本事業で構築されたバイオバンク及び情報基盤は、今後、日本全国のコホート研究の連携のハブとして活用されていくことが期待される。本事業で構築された基盤を利用した研究成果も既に出始めているが、本格的な成果が得られるのはこれからであり、コホート及びバイオバンクをどのように維持・継続していくかが課題である。

ゲノム医療体制の構築に必要な人材育成やデータシェアリングにおいても、おおむね当初の目標を達していることは評価できる。一方で、国際的な競争力を強化していくためには、課題が残されており、引き続き人材育成及びデータシェアリングの充実に努めていくことが期待される。特に、データシェアリングについては、倫理的・社会的観点からの検討には十分配慮しつつ、ユーザー視点に立った分かりやすい情報公開等、利便性の向上に努めること、社会的ニーズに合わせて情報の公開・分譲範囲や方法を適宜見直すことなどが課題として挙げられる。

(4) 今後の展望

本事業は、「全体計画」に記載された当初の目標を事業終了年度（令和2年度）までにおおむね達成できる見込みであり、プロジェクトは適切に実施されたと評価できる。以下に今後の展望を記載する。

○本事業により、国内でも最大級の地域住民コホート、家系情報付き出生ゲノムコホートである点で世界でも類を見ない貴重なコホートである三世代コホート、大規模なバイオバンク、情報解析基盤を持つ、我が国有数の拠点が形成された。研究成果は既に出始めているが、本格的な成果はこれからであり、今後もこの拠点の活用が期待される。

○健康調査については、今後も引き続き追跡調査が行われていくことで多くの知見が得られ、医療のみならず健康の分野においても貢献する重要な情報基盤となることが期待される。

○本事業で構築されたバイオバンク及び情報基盤は、今後、既存のコホートのゲノムコホート化やコホート間の連携が重要になる中で、中核的な役割を果たすことが期待される。これらを実現するためには、国内外の研究者や他のバイオバンク、産業界等他機関との連携を深化させることが必須である。従ってデータシェアリングについては、参加者やその家族、地域住民等からの理解を得るための倫理的・社会的観点からの検討を行いつつ、また、国全体の議論も見据えつつ、ルールや運用を必要に応じて見直

し、更なる利便性の確保に努めていくことが望ましい。

- 本事業を通じて行ってきた健康調査や医師派遣等の地域医療支援については、震災後の復興に大いに貢献した。震災の影響の追跡については、復興事業として協力してきた参加者への成果の還元の見点からも継続的な取組が期待される。今後は、復興状況等を踏まえ、内容を適宜見直しながら、引き続き地域医療に貢献していくこととともに、研究成果の社会還元といった広い視点からも参照可能なケースとなることを期待したい。
- 今後、個別化医療・予防に向けた研究開発が活性化していくことに伴い、バイオインフォマティクスをはじめとした、ゲノム医療実現に必要な人材の需要は更に高まるものと考えられる。国全体の課題ではあるが、引き続きこれらの人材育成を継続していくことを期待したい。
- 本事業の成果は、ゲノム医療研究への活用にとどまらず、ゲノム医療実現のための体制整備に生かしていくことで、今後大きな波及効果をもたらすものと考えられ、社会的及び経済的にどのように活かしていくかは、国全体の課題として検討すべきである。

(参考)

科学技術・学術審議会 研究計画・評価分科会 ライフサイエンス委員会
次世代医療実現のための基盤形成に関する作業部会 委員名簿

(敬称略、50音順)

- ※ 岩崎 基 国立がん研究センター社会と健康研究センター
疫学研究部長
- 岡田 随 象 大阪大学大学院医学系研究科教授
- ※ 鎌谷 洋一郎 東京大学大学院新領域創成科学研究科教授
- 川崎 浩子 製品評価技術基盤機構バイオテクノロジーセンター
産業連携推進課長
- ※ 清原 裕 久山生活習慣病研究所代表理事
- 菅野 純夫 千葉大学未来医療教育研究機構特任教授
東京医科歯科大学難治疾患研究所非常勤講師
- 須田 英子 国立環境研究所環境リスク・健康研究センター特別研究員
- 高木 利久 富山国際大学長
- ※ 武林 亨 慶應義塾大学医学部教授
- 徳永 勝士 国立国際医療研究センターゲノム医科学プロジェクト
戸山プロジェクト長
- ◎ 中釜 斉 国立がん研究センター理事長
- 福嶋 義光 信州大学医学部特任教授
- ※ 横田 博 第一三共株式会社研究開発本部研究開発企画部上席調査役
日本製薬工業協会研究開発委員会副委員長

◎:主査 ○:主査代理

令和2年3月現在

※は利害関係者のため審議には加わらない。