



National Center Biobank Network

2025 年度

(2025.4.1–2026.3.31)

ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク

年次報告書

I. はじめに

バイオバンク長会議議長からの挨拶

NCBN(ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク)は、厚生労働省が管轄する高度専門医療センター(NC)が運営しているバイオバンクです。各 NC には病院と研究所が併設されており、病気と関連する「疾患バイオバンク」として着実に成果をあげています。ここに令和 7 年度の活動内容を報告します。

NCBN の構成機関である国立国際医療研究センター(NCGM)が令和 7 年 4 月に、国立感染症研究所と一体化して、国立健康危機管理研究機構(JIHS)となりました。その関係で、中央バイオバンク事務局と NCGM バイオバンクはその活動の基盤が JIHS となり、6NC が JIHS+5NC という構成になりました。ただし、これまでと同様にバイオバンク活動を継続しております。

ヒト由来のバイオバンクを利用することで、病因解明ばかりでなく、病態解析などの基礎研究を推進し、さらにその成果を臨床の場面に応用する臨床試験へと拡張でき、新しい医療をより早くより少ないコストで国民に届けられる可能性があり、将来の医療費高騰、医療格差拡大の抑制に貢献できます。

特に、近年の治療法や予防法の開発におけるゲノム情報の医療・研究への活用は人工知能などの先端的技术革新と相まって著しく進歩しております。その際に、採取試料の品質がきわめて重要であることが世界的に認識され、その流れを受けてスイスのジュネーブに本部のある世界標準化機構が 2018 年にバイオバンクの国際規格 ISO 20387 第 1 版を発行、日本では公益財団法人日本適合性認定協会が国際規格 ISO 20387 を基に作成された日本産業規格「JIS Q 20387(バイオバンキングの一般要求事項)」に基づき、バイオバンキング活動を行う能力を有していることを認定する業務を 2023 年から開始しました。2024 年 3 月に初めて 4 つの国内バイオバンクが認定を受け、その中には NCBN のメンバーである国立長寿医療研究センターと国立精神・神経医療研究センターのバイオバンクが含まれており、世界的な潮流を捉えて進めています。さらに、こうした活動を他の NC バイオバンクに敷衍する方向で考えております。

さらに、疾患研究を行うためには、詳細な臨床情報が付随していることが必須です。この付随情報の豊富さ、正確さによって試料の価値は格段に上昇します。一方で、臨床情報には個人を特定できてしまう情報を含む場合があり、プライバシーの保護や情報漏洩から守るシステムが必要になります。昨今のゲノム情報の医学研究利用に鑑み、NCBN でもその動きに対応すべく、我が国のゲノム情報を有するバイオバンク・ジャパンや東北メディカル・メガバンク等と連携した活動も進めています。

NCBN は、厚生労働省の運営費交付金を受けて 2011 年から活動を開始し、質、量ともに、日本を代表する「疾患バイオバンク」として着実に成長してきました。企業を含む多くの研究者に広く活用される活動に重点を置き、関係者一同は不断の努力をしており、目に見える成果がでてきています。2020 年度から始まったAMED 創薬基盤推進研究事業「ナショナルセンター・バイオバンクネットワークを基盤とする疾患別情報統合データベースを活用した産学官連携による創薬開発研究(GAPFREE4)」が、このシステムを利用した代表的な活動です。また、JIHS や各 NC は得意の疾患分野で大型の産学官連携事業を展開しています。

このようなシステムを運営するには、それ相応の費用と人的資源が必要です。そのため、政府や企業等に長期的な援助を請うべく、実績の上積みと運営の効率化を行っております。このようなバイオバンクの動きは、日本の中にあるメジャーなバイオバンクとも協調したオールジャパン体制で進めており、その意味でも NCBN は日本の先頭立って研究基盤整備を進めている状況です。

NCBN は 2022 年度からの第 3 期 5 年計画を実施しており、来年度が最終年度です。これまでの実績に加えて、今後の日本におけるバイオバンクのあり方を見据えた活動を進めるべく新たな中期計画の策定の準備も始めております。関係各位の皆様から引き続き、ご支援、ご協力をお願いいたします。

バイオバンク長会議 議長
後藤 雄一

Ⅱ．NCBN の取り組み

1. NCBN の概要

ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク(NCBN)は、国立高度専門医療研究センター(ナショナルセンター：NC)がヒト試料と臨床情報を集積・提供する「バイオバンク」全国 6 拠点のネットワークである。これらのセンターは主要な疾患を網羅し、国民の健康を守るために疾患の解明と治療法の開発を目指す医療研究機関である。6 つの拠点は、それぞれ次の重要な疾患群の試料及び情報を取扱う。

- がんその他の悪性新生物： 国立がん研究センター(NCC) 東京都中央区
- 循環器病： 国立循環器病研究センター(NCVC) 大阪府吹田市
- 精神・神経疾患等： 国立精神・神経医療研究センター(NCNP) 東京都小平市
- 感染症その他の疾患： 国立健康危機管理研究機構(JIHS)
(2024 年度まで国立国際医療研究センター(NCGM)) 東京都新宿区・千葉縣市川市
- 小児・産科疾患等： 国立成育医療研究センター(NCCHD) 東京都世田谷区
- 加齢に伴う疾患： 国立長寿医療研究センター(NCGG) 愛知県大府市

これらの JIHS+5NC が協働して疾患バイオバンク構築に取り組み、国内外の研究者との幅広い共同研究などを通じ、NC 等が収集してきた貴重なバイオリソースを産学官の連携に向け適切に利活用できる仕組みを創出することが、このネットワーク事業における主な目的である。

ゲノム医療や再生医科学分野をめぐる技術革新が進むにつれて、バイオリソースをバンク化することの大切さが認識され始めた。先進諸国が競ってバイオバンクの設計へ乗り出す動きを背景に NCBN は 2011 年 10 月に発足し、6 つの NC におけるバイオバンク事業を推し進めることとなった。6NC バイオバンク事業における当初の主な課題は、(1)バイオリソースを収集しバンク化すること、(2)バンク化された試料の利活用により医学研究を支援すること、(3)各 NC の臨床情報プラットフォームを整備すること、であった。そして、6NC を繋ぐ NCBN 事業の課題は、(4)NC 間の共通プラットフォームを産学官連携のインフラとして整備すること、とされた。このような経緯から、医学研究を主務とするそれぞれのナショナルセンターが特徴のある疾患に焦点を当てることを通じ、NCBN のネットワーク全体としては国民が罹患し得る主な疾患のほとんどを網羅したバイオバンクの構築に取り組むことができています。これにより、豊富な臨床情報を備えたヒト試料の提供を可能とする、我が国でも随一のネットワーク型組織へ成長しつつある。

2. NCBN の試料収集状況

1) 試料種別ごとの 6NC 保有試料概数（2026 年 3 月 31 日現在）

	登録者数	総試料数	DNA* ¹	血漿	血清	組織* ²	その他* ³
2024 年度	228,798	759,497	211,019	213,297	112,137	57,064	165,980
2025 年度	257,171	844,654	234,580	239,278	123,276	60,339	187,181
増加数	28,373	85,157	23,561	25,981	11,139	3,275	21,201

*1: 未抽出を含む。 *2: 固形、病理組織を含む。 *3: RNA や髄液、尿試料など。

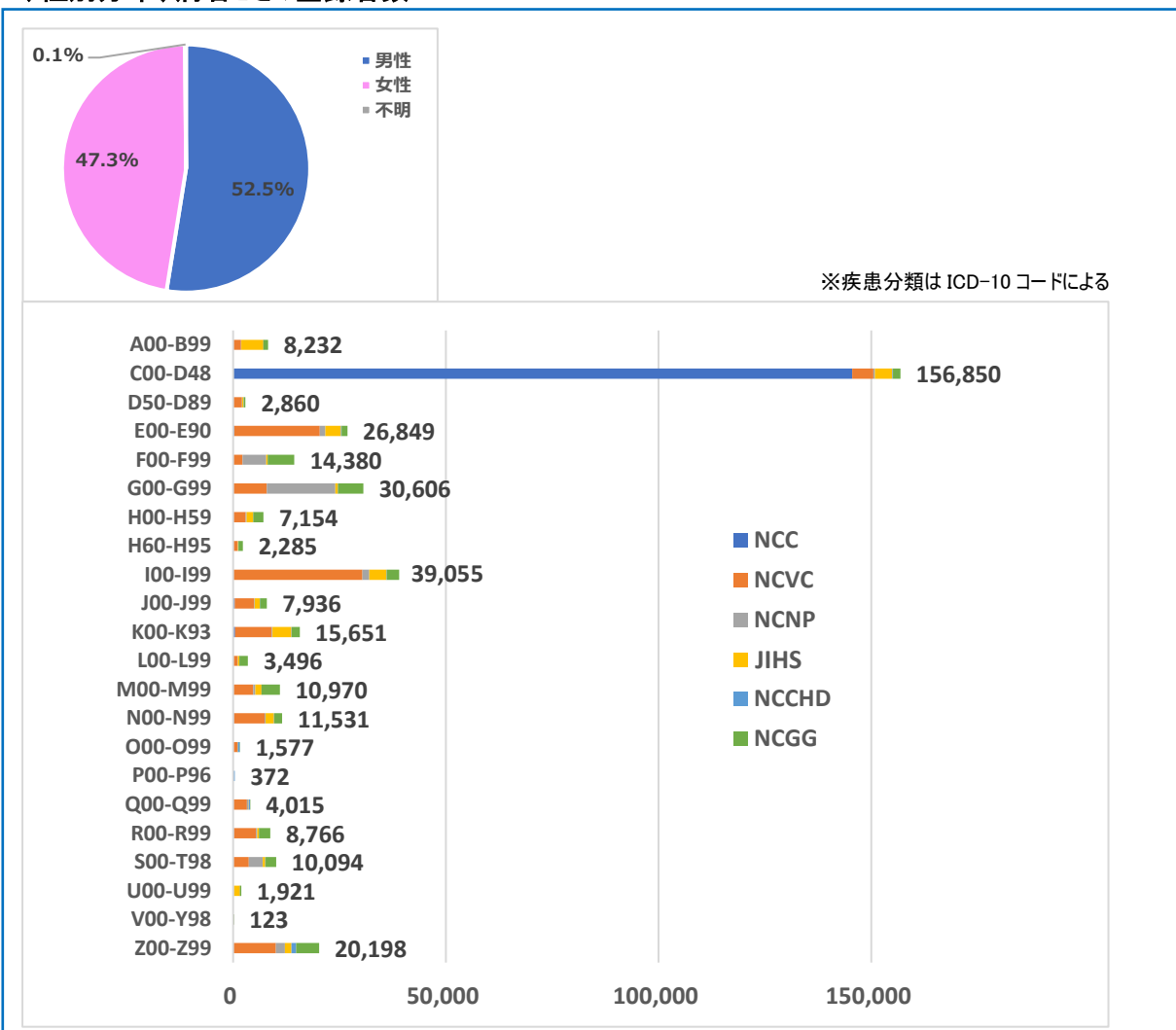
2) カタログデータベース登録試料件数（2026 年 3 月 31 日現在）

	登録者数	総試料数	DNA* ¹	血漿	血清	組織* ²	その他* ³
2024 年度	230,724	794,912	248,513	209,764	110,671	54,275	171,689
2025 年度	240,547	1,075,365	334,447	292,760	121,812	76,327	250,019
増加数	9,823	280,453	85,934	82,996	11,141	22,052	78,330

*1: 未抽出を含む。 *2: 固形、病理組織を含む。 *3: RNA や髄液、尿試料など。

※6NC 保有試料概数とカタログデータベースの DNA、組織、その他の差分については、採取日ごとの試料のカウント方法に従い機械的に集計しているため、複数の採取日がある試料については保有試料数より多く集計される場合がある。

3) 性別分布、病名ごとの登録者数



3. NCBNとしての活動

NCBNは第1期(2012年度-2016年度)の活動として、2012年4月に中央バイオバンク事務局の機能を設置し、「ウェブサイトやニュースレター、リーフレットなどの作成による広報活動の推進」、「6NCのヒト試料や付加医療情報を検索できる共通のカタログデータベース(DB)の整備」、「6NCのバイオリソース利用希望者(個人・法人)に向けたワンストップサービスの提供」、を通じて6NCバイオバンクが収集する試料の創薬やバイオマーカーの開発を含む多面的な利活用を促進するようバックアップしてきた。2017年4月からの第2期は、「共通のプラットフォーム構築」や「他機関との連携」、「疾患特異的なバイオリソースの収集と活用」を大きな柱として、ゲノムデータを試料に付加し提供するシステムの整備や6NCでデータを共有するための議論、試料収集や提供方法の標準化や統一化を進め、利活用促進のための新たな基盤構築を行ってきた。

2022年度からの第3期は、第3期ロードマップにおける、以下4つの方針に応じた活動を展開している。(1)6NCに共通した情報セキュリティ等のシステム・DB整備、(2)手順書のISO20387参照による整理やゲノム情報分譲体制構築・Electronic Data Capture(EDC)対応等のバイオリソース整備、(3)学術情報ネットワークSINETによるネットワーク高度化やプロセスの共通化等の6NC連携体制整備、そして(4)三大バイオバンクの連携を含めたオールジャパン連携体制整備やグローバルな活動促進等の他機関連携、である。

NCのバイオバンクは、高度な診断とトレーサビリティのある豊富な臨床情報と品質管理の優れた試料を併せ持ち、文字通り質・量ともに国内トップの疾患バイオバンクとして、関係各所からの高い注目が集まっており、2023年3月31日開催の第11回ゲノム医療協議会においても、「バイオバンク等におけるデータ・試料の利活用」内で「ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク(NCBN)の現状と課題」が取り上げられた。2025年度もロードマップの方針の下に発展的な運営を行うとともに、第4期に向けた中期課題の検討を進めた。



1) 6NC に共通した情報セキュリティ等のシステム・DB 整備

バイオバンクの試料収集や提供方法を標準化することは、試料の高い品質を保持しつつ、利用者の利便性を向上するために必要不可欠である。これまでに共通の申請書や Material transfer agreement (MTA) を作成するとともに、6NC メンバーによるタスクフォースを組織し、試料の分譲・提供に関する標準化を進めてきた。また、6NC の横断的な事業としても、ゲノム情報を試料に付加し提供するシステムの整備や、6NC でデータを共有化するためのプラットフォームの構築を進めている。2025 年度は、診療情報を中心に生活習慣情報等の追加収集可能な項目を調査するとともに、ゲノム情報の二次利用や第三者提供等の課題について議論・整理し、あわせて関連 JH 研究提案課題「NCBN のゲノム情報を用いた 6NC 横断的疾患ゲノムコホートの基盤構築」が採択された。また、カタログ DB における病名詳細検索機能の実装など機能充実化を進めた。

2) 手順書の ISO 20387 参照による整理やゲノム情報分譲体制構築・EDC 対応等のバイオリソース整備

持続可能で透明性の高いバイオバンク運営を行い国際水準に達していることを証明するため、NCNP と NCGG の両施設において 2023 年に ISO の認定を受けた。2025 年度は、両施設においてサーベイランス審査を受けるとともに、NCBN 全体で ISO 20387 の認定を目指す方針を確認した。各バイオバンクの事情や意思を整理しギャップ分析等により今後の検討を行うため、「ISO 実装のためのタスクフォース」を立ち上げた。

また、NCBN に登録されている難病やがんのコントロール群となる 9,850 例の大規模な全ゲノム解析 (WGS) を AMED 事業として 2020 年度に実施している。一刻も早いゲノム医学研究における利活用のため、当該ゲノムデータの利用審査委員会を組織し、2025 年度までに 28 課題で WGS データの共同研究利用を開始している。2025 年度も共同研究利用の成果が新たに 3 報発表され、これまでの関連論文報告は 10 報となった。

- 1) Yazaki S. et al., *EBioMedicine*. 2025. <https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2025.105758>.
- 2) Cho H. et al., *J Thorac Oncol*. 2025. <https://doi.org/10.1016/j.jtho.2025.06.005>.
- 3) Yazaki S. et al., *NPJ Breast Cancer*. 2025. <https://doi.org/10.1038/s41523-025-00848-2>.

3) 学術情報ネットワーク SINET によるネットワーク高度化やプロセスの共通化等の 6NC 連携体制整備

JHIS/NCGM に構築したゲノムデータストレージと各 NC との間のゲノムデータ共有を可能とする SINET-VPN 接続の必要構成を設定し、これまでに 3 機関との間で SINET 接続を構築・維持している。また、6NC 連携体制見直し・強化に伴い、2025 年度より再編した(1)広報・人材育成 WG、(2)利活用・戦略 WG、(3)情報・システム WG の 3 つの WG での運営を行うとともに、新設の実務者会議を 2 か月に 1 回の頻度で 6 度開催し、バイオバンク関係者間の密な連携を行った。また、NCBN の「中期計画・将来設計」として、利害関係者のニーズや現在の課題等の調査のもと、5 年後の NCBN ビジョンを「疾患専門性に基づいた豊富な試料と臨床情報を備え、標準化されたネットワーク型バイオバンクとして、国内外・産官学から信頼され、活発に利活用される研究基盤となる」と設定し、課題整理と 5 年間の活動計画の検討を行った。

4) 三大バイオバンクの連携を含めたオールジャパン連携体制整備やグローバルな活動促進等の他機関連携

NCBN は他機関連携として、2017 年度からバイオバンク試料や情報の利活用促進環境の整備とオールジャパンのプラットフォームを構築する AMED「ゲノム医療実現プラットフォーム事業(ゲノム研究プラットフォーム利活用システム)」に参画しており、東北メディカル・メガバンク機構やバイオバンク・ジャパンなど国内のバイオバンクと連携してバイオバンクの試料を横断的に検索するシステムの構築を行っている。2025 年度も同事業のもと、NCBN 内の提供に関する手続き標準化とオールジャパンでの利活用手続き整合性・改善点検討を進めた。

アカデミアだけでなく企業へのバイオバンク試料の提供と活用を行う AMED 事業 GAPFREE4 (GF4) においては、製薬工業協会会員企業 7 社と共同で疾患別情報統合データベース用データ取得・データベース構築を NCBN 試料の解析により 2024 年度までの 5 年間進めてきた。2025 年度は、企業から運営費が拠出される受託研究として、構築したデータベースの AMED 事業終了後の運用を継続した。また、後継 AMED 事業 GF4+ が採択され、追加の試料解析も進んだ。

5) 広報活動

NCBN の認知度を高め、利用者を増やすため、2019 年度からブース出展学会をこれまでの臨床医学系の学会に加え基礎医学系の学会にも拡大している。2025 年度は、下記一覧の 8 学会に出展を行った。学会出展の成果として、Web サイトおよび、カタログデータベースの閲覧数が増加した。特に中国、ポーランド、シンガポールが増加した。中国は増加数が大きく、アクセス数が非常に増加した期間に、蘭州大学のバイオバンクが設立された記事があったことから、バイオバンクの情報収集が要因と考えられる。一般向けの Web サイトでは、基礎研究者向けの動画の公開の他、管理画面にレポート機能を追加し、問い合わせの情報を集計、グラフ化などの対応を行った。カタログデータベースでは、ICD10 コードの小数点以下の疾患を検索できるようにし、検索機能とユーザービリティ向上を図った。その他に、昨年度作成した学会で展示を行う際に配るチラシを学会やシンポジウムでの講演に活用した。年 2 回発行のニュースレターでは、NCBN 全体の活動を報告するとともに、毎号異なるテーマにおけるインタビュー記事やカタログデータベースの試料保有状況を報告している。

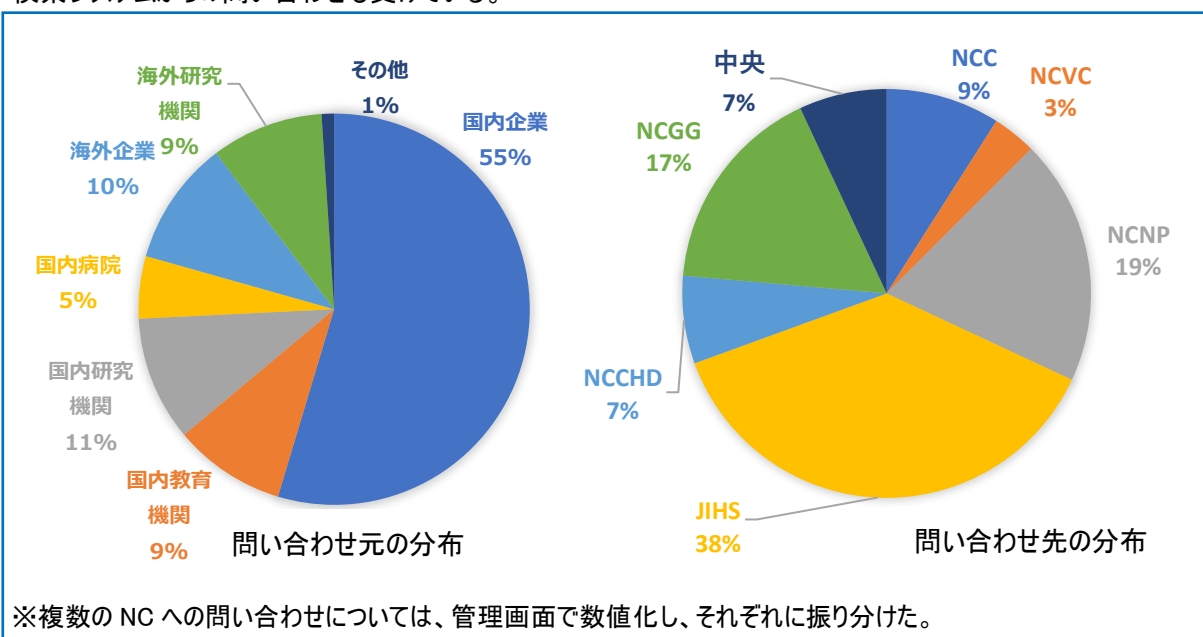
・2025 年度出展学会一覧

学会名	開催地	開催日
第 128 回日本小児科学会	名古屋	4/18-20
第 69 回日本リウマチ学会	福岡	4/24-26
第 10 回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム	日吉	7/4-5
日本バイオインフォマティクス学会 2025 年大会	名古屋	9/3-5
American Society of Human Genetics	Boston	10/14-18
第 48 回 日本分子生物学会	横浜	12/3-5
第 70 回 日本人類遺伝学会	横浜	12/17-20
第 90 回日本循環器学会学術集会	福岡	3/20-22

・外部からの問い合わせ件数

2025 年度外部からの問い合わせは 130 件あり、そのうち 116 件が試料の分譲や提供に関するものであった。共同研究の問い合わせについては 4 件あり、研究促進の成果が出てきていると考えられるため、さらに促進できるよう広報を進めていく。今年度の国内企業からの問い合わせは 55% と昨年度より大幅に増加している。国内の研究機関からの問い合わせは 11% と少し減少した。また、海外からの問い合わせは約 20% と全体的にも割合が多くなってきている。ASHG に出展したことで、海外企業から連携して一つのアライアンスを作りたいという提案を受けたが、NCBN の海外提供のルールを検討中であるため、断る形となった。2025 年度は JIHS への問い合わせの割合が大きく増えてきていることから、免疫疾患や感染症疾患に関する研究が活発になってきたものと

考えられる。その他には、NCBN カタログデータベースを利用後の問い合わせの他、AMED のバイオバンク横断検索システムからの問い合わせも受けている。



III. 各拠点の取り組み

【国立がん研究センター：NCC】

1. NCC バイオバンクの概要と特色

国立がん研究センター（NCC）では、種類・質・量に優れたバイオリソース確保の重要性を認識し、2002 年 1 月よりバイオバンクを構築してきた。2011 年度からは国の支援を受けてバイオバンク整備が推進され、オミックス解析に耐える質と量を備え、がんの組織型や病態の多様性に応じて十分数が確保されている。また、包括的同意に基づく倫理性が担保され、質の高い標準化された臨床情報・病理所見を含むカタログデータベースを備えたバイオバンクを目指して、その構築・運用にあたってきた。現在、さらに充実、発展させるべくバイオバンク事業を進めている。

NCC バイオバンクは、創薬シーズ創出のための病変部位の解析と、個別化医療の基盤となるがんの易罹患性・治療応答性解明のための生殖細胞系列の解析の、双方が可能であることを特徴とする。NCC バイオバンクは、日本国内での最大規模のがんのバイオバンクであり、他施設では収集の難しい脳腫瘍、眼科領域腫瘍、頭頸部腫瘍、骨軟部腫瘍、といった希少がん症例も多数収集している。

また、NCC バイオバンクでは、これらの試料を自らの研究のみならず、新規薬剤・医療機器開発を行う企業や他のアカデミアとの共同研究に提供している。バイオバンク試料を用いた研究のおよそ半数は、こうした共同研究であり、さらにその 4 割が企業との共同研究であった。

共同研究の枠組み以外にも、企業からは詳細な研究内容の開示なしに試料・情報の提供を受けられる分譲の希望がある。そこで、分譲に必要な成果有体物移転契約（MTA）の整備および、分譲審査委員会など分譲体制を構築し、2025 年度から血液由来試料（血漿、DNA）の分譲提供を開始した。国内外の医学研究へよりいっそう利活用され、社会に貢献できる研究開発に貢献できればと考えている。

2. 活動報告

1) 試料収集状況（2026 年 3 月 31 日現在）

	登録者数	総試料数	DNA	血漿	血清	組織	その他（RNA）
2024 年度	138,721	416,182	130,560	130,492	0	29,182	125,948
2025 年度	147,179	442,477	139,018	138,950	0	30,219	134,290
増加数	8,458	26,295	8,458	8,458	0	1,037	8,342

収集腫瘍の中には、希少がんセンターを有する NCC ならではの極めてまれな試料も含まれる。また、治療による修飾を検討できる試料も含まれている。

2) 試料提供実績件数（2025 年度）

	アカデミア	企業
共同研究	81	48
分譲提供	0	0

利活用公開情報（一部のみ公開）

	研究課題	提供試料種別(数)	企業/アカデミア
1	ゲノム・プロテオーム解析に基づく骨軟部腫瘍の分子病態把握とその臨床応用を目指す多施設共同研究	腫瘍組織(6) 非腫瘍部(4)	企業/アカデミア
2	各種腫瘍における網羅的な免疫・分子組織化学的検索	腫瘍組織(11)	アカデミア
3	胸部悪性腫瘍のオミックス解析研究	腫瘍組織(27) 非腫瘍部(4)	企業
4	体細胞ゲノム解析に基づく子宮体がんの本体解明・治療標的の同定を目指す研究	腫瘍組織(2)	企業/アカデミア
5	ゲノム異常解析に基づく、肝がん、膵がん、肺がん、胃がん、大腸がん、胆道がん、乳がん、食道がん、卵巣がん、子宮がん、膀胱がん、腎臓がん、頭頸部がん、骨軟部肉腫、悪性黒色腫の発生・進展の分子機構の解明	腫瘍組織(141) 非腫瘍部(141)	アカデミア
6	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	腫瘍組織(47)	企業
7	悪性腫瘍のゲノム・エピゲノム解析による病態解明	腫瘍組織(5)	企業/アカデミア
8	胸部悪性腫瘍のオミックス解析研究	腫瘍組織(3)	企業
9	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	非腫瘍部(2)	企業
10	悪性腫瘍のゲノム・エピゲノム解析による病態解明	腫瘍組織(3)	企業/アカデミア
11	胸部悪性腫瘍のオミックス解析研究	腫瘍組織(1)	企業
12	悪性腫瘍のゲノム・エピゲノム解析による病態解明	腫瘍組織(3)	企業/アカデミア
13	ゲノム異常解析に基づく、肝がん、膵がん、肺がん、胃がん、大腸がん、胆道がん、乳がん、食道がん、卵巣がん、子宮がん、膀胱がん、腎臓がん、頭頸部がん、骨軟部肉腫、悪性黒色腫の発生・進展の分子機構の解明	非腫瘍部(30)	アカデミア
14	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	腫瘍組織(16) 非腫瘍部(1)	企業
15	AYA 世代がんの治療標的の同定を目指した体細胞ゲノム解析研究	腫瘍組織(3)	アカデミア
16	マルチプレックス遺伝子解析や免疫組織化学染色によるコンパニオン診断薬の検証研究	腫瘍組織(44) 非腫瘍部(2)	企業
17	悪性腫瘍のゲノム・エピゲノム解析による病態解明	腫瘍組織(7)	企業/アカデミア
18	AYA 世代がんの治療標的の同定を目指した体細胞ゲノム解析研究	腫瘍組織(3)	アカデミア
19	ゲノム異常解析に基づく、肝がん、膵がん、肺がん、胃がん、大腸がん、胆道がん、乳がん、食道がん、卵巣がん、子宮がん、膀胱がん、腎臓がん、頭頸部がん、骨軟部肉腫、悪性黒色腫の発生・進展の分子機構の解明	腫瘍組織(22) 非腫瘍部(22)	アカデミア
20	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	腫瘍組織(54) 非腫瘍部(3)	企業
21	「ミスマッチ修復機能異常のある希少がんに対するニボルマブ単剤療法の医師主導治験」に関連するゲノム、免疫プロファイリング研究	腫瘍組織(1)	企業
22	ゲノム・プロテオーム解析に基づく骨軟部腫瘍の分子病態把握とその臨床応用を目指す多施設共同研究	腫瘍組織(1)	企業/アカデミア
23	悪性腫瘍のゲノム・エピゲノム解析による病態解明	腫瘍組織(6)	企業/アカデミア

24	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	腫瘍組織(56) 非腫瘍部(1)	企業
25	固形腫瘍のゲノム解析に関する多施設共同研究	腫瘍組織(13)	アカデミア
26	マルチプレックス遺伝子解析や免疫組織化学染色によるコンパニオン診断薬の検証研究	腫瘍組織(2) 非腫瘍部(1)	企業
27	浸潤性軟部肉腫の術中可視化に関する他機関共同観察研究	腫瘍組織(10) 非腫瘍部(10)	アカデミア
28	AYA 世代がんの治療標的の同定を目指した体細胞ゲノム解析研究	腫瘍組織(2)	アカデミア
29	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	腫瘍組織(69)	企業
30	多機関共同研究によるマルチオミックス解析に基づく脳腫瘍の発生・進展の分子機構の解明	DNA(2)	アカデミア
31	造血器腫瘍のゲノム解析に関する多施設共同研究	DNA(12)	アカデミア
32	ゲノム・プロテオーム解析に基づく骨軟部腫瘍の分子病態把握とその臨床応用を目指す多施設共同研究	DNA(2)	企業/アカデミア
33	各種腫瘍における網羅的な免疫・分子組織化学的検索	DNA(53)	アカデミア
34	多機関共同研究によるマルチオミックス解析に基づく脳腫瘍の発生・進展の分子機構の解明	DNA(1)	アカデミア
35	胸部悪性腫瘍のオミックス解析研究	DNA(16)	企業
36	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	DNA(42)	企業
37	胸部悪性腫瘍のオミックス解析研究	DNA(3)	企業
38	悪性腫瘍のゲノム・エピゲノム解析による病態解明	DNA(1)	企業/アカデミア
39	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
40	体細胞ゲノム解析に基づく子宮体がんの本態解明・治療標的の同定を目指す研究	DNA(2)	企業/アカデミア
41	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
42	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(199)	アカデミア
43	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
44	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
45	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
46	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(52)	アカデミア
47	肝胆膵がんをはじめとする腹部悪性腫瘍のオミックス解析	血漿(15) DNA(16)	アカデミア
48	体細胞ゲノム解析に基づく子宮体がんの本態解明・治療標的の同定を目指す研究	DNA(8)	企業/アカデミア
49	RAMP 付随研究(周術期精神症状予防法の探索)	血漿(21)	アカデミア
50	RAMP 付随研究(周術期精神症状予防法の探索)	RNA(20)	アカデミア
51	乳がんにおける腫瘍増殖や転移および/または治療効果に関するバイオマーカーの探索的研究	DNA(23)	企業/アカデミア

52	泌尿器科癌に対する新規治療標的、及び、バイオマーカー創出に関する研究	血漿 (5)	企業/アカデミア
53	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	DNA (10)	企業
54	造血器腫瘍のゲノム解析に関する多施設共同研究	DNA (1)	アカデミア
55	ゲノム・プロテオーム解析に基づく骨軟部腫瘍の分子病態把握とその臨床応用を目指す多施設共同研究	DNA (4)	企業/アカデミア
56	各種腫瘍における網羅的な免疫・分子組織化学的検索	DNA (20)	アカデミア
57	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	DNA (2)	企業
58	多機関共同研究によるマルチオミックス解析に基づく脳腫瘍の発生・進展の分子機構の解明	DNA (4)	アカデミア
60	各種腫瘍における網羅的な免疫・分子組織化学的検索	DNA (79)	アカデミア
61	胸部悪性腫瘍のオミックス解析研究	DNA (20)	企業
62	尿膜管がんに対する新規治療標的のための網羅的ゲノムプロファイリング研究	DNA (4)	アカデミア
63	各種腫瘍における網羅的な免疫・分子組織化学的検索	DNA (7)	アカデミア
64	胸部悪性腫瘍のオミックス解析研究	DNA (9)	企業
65	乳がんにおける腫瘍増殖や転移および/または治療効果に関するバイオマーカーの探索的研究	DNA (4)	企業/アカデミア
66	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA (200)	アカデミア
67	RAMP 付随研究(周術期精神症状予防法の探索)	RNA (3)	アカデミア
68	RAMP 付随研究(周術期精神症状予防法の探索)	血漿 (3)	アカデミア
69	RET 融合遺伝子陽性非小細胞肺癌に対するセルペルカチニブのバイオマーカー探索研究「血漿遊離 DNA から RET 融合遺伝子が検出された進行非小細胞肺癌に対するセルペルカチニブの多施設共同第 II 相臨床試験」の付随研究	DNA (3)	企業
70	ROS1 融合遺伝子陽性非小細胞肺癌に対するエヌトレクチニブのバイオマーカー探索研究「血漿遊離 DNA から ROS1 融合遺伝子が検出された進行または再発非小細胞肺癌に対するエヌトレクチニブの多施設共同第 II 相臨床試験」の付随研究	DNA (3)	企業
71	心筋症に関連する遺伝子変異・多型分析	DNA (13)	企業/アカデミア
72	マルチプレックス遺伝子解析や免疫組織化学染色によるコンパニオン診断薬の検証研究	DNA (40)	企業
73	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA (200)	アカデミア
74	TOP2 がん遺伝子プロファイリング解析システムの技術開発研究	DNA (11)	企業
75	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA (200)	アカデミア
76	各種腫瘍における網羅的な免疫・分子組織化学的検索	DNA (5)	アカデミア
77	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA (200)	アカデミア
78	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	DNA (52)	企業

79	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(8)	アカデミア
80	「ミスマッチ修復機能異常のある希少がんに対するニボルマブ単剤療法の医師主導試験」に関連するゲノム、免疫プロファイリング研究	DNA(7)	企業
81	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
82	悪性脳腫瘍の新たなバイオマーカー及び分子標的の探索とそれらの臨床応用に向けた多施設共同研究による遺伝子解析	DNA(11)	企業/アカデミア
83	AYA 世代がんの治療標的の同定を目指した体細胞ゲノム解析研究	DNA(45)	アカデミア
84	各種腫瘍における網羅的な免疫・分子組織化学的検索に関する研究	DNA(12)	アカデミア
85	AYA(Adolescence and Young Adult)世代がんの個別化予防に資する遺伝要因の同定を目指す研究	DNA(286)	アカデミア
86	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(63)	アカデミア
87	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	DNA(55)	企業
88	ゲノム・プロテオーム解析に基づく骨軟部腫瘍の分子病態把握とその臨床応用を目指す多施設共同研究	DNA(4)	企業/アカデミア
89	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
90	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
91	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
92	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(17)	アカデミア
93	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(140)	アカデミア
94	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(92)	アカデミア
95	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
96	造血器腫瘍のゲノム解析に関する多施設共同研究	DNA(1)	アカデミア
97	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
98	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(125)	アカデミア
99	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(50)	アカデミア
100	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(199)	アカデミア
101	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア
102	乳がん患者における CDK4/6 阻害薬の重篤な有害反応および治療効果に及ぼす遺伝的因子の探索に関する多機関共同観察研究	DNA(40)	アカデミア
103	AYA(Adolescence and Young Adult)世代がんの個別化予防に資する遺伝要因の同定を目指す研究	DNA(9)	企業/アカデミア

104	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(51)	アカデミア
105	がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究	DNA(50)	企業
106	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(117)	アカデミア
107	悪性腫瘍のゲノム・エピゲノム解析による病態解明	DNA(1)	企業/アカデミア
108	若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究	DNA(200)	アカデミア

3) 活動内容

NCC バイオバンクで収集している主な試料は、診療後余剰試料としての病理凍結組織、病理ブロック、診療採血血液と、研究用に提供を受ける研究採血血液の4つで、4部門に分けて効率的に収集・保管・管理し、現時点では予想しきれない、将来にわたる研究ニーズに対応可能な「悉皆的収集」を行っている。

【現有数】(2026年3月31日現在)

登録者数: 147,179

病理凍結組織: 腫瘍組織 30,219

研究採血血液: 血漿 138,950、DNA 139,018、RNA(lysate) 134,290

3. 試料を利用した研究成果

独立行政法人化した後 2025 年度までに、NCC バイオバンクが収集する試料を用いて行われた研究の報告があった英文論文は、1,334 編を数える。2025 年度は Nature など、インパクトの高い雑誌にその成果が発表されている。

	総論文数	国内誌	国際誌
2024 年度まで	1,228	228	1,000
2025 年度	106	26	80

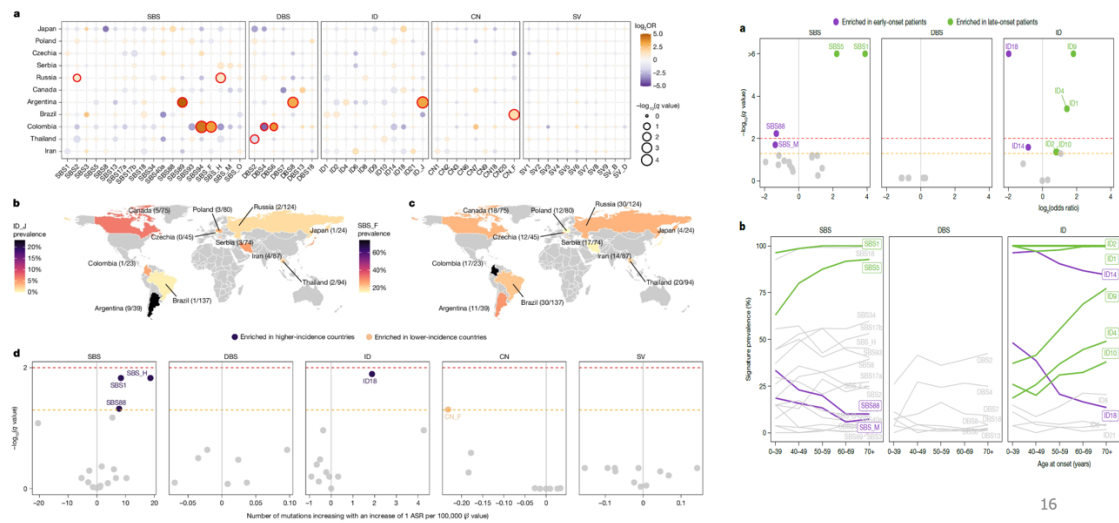
利活用例 1) 若年性大腸がんにおける変異プロセスの地理的要因および年齢による差異

50 歳未満の若年性大腸がん患者は過去 20 年で多くの国で倍増しているが、増加の原因は不明である。そこで、11 カ国からなる International Cancer Genome Consortium が、大腸がんゲノムの解析を行い、ゲノム中の変異と地理的要因や年齢との関連性を調べた。NCC はこの Consortium に参加し、ゲノム解析の一翼を担った。179 例のマイクロサテライト不安定性(MSI)陽性では差異が見られなかったが、802 例の MSI 陰性では遺伝子変異量(TMB)や変異シグネチャの違いがあった。アルゼンチン、ブラジル、コロンビア、ロシア、タイなど地域ごとに発がん要因への曝露レベルが異なることが示唆された。特に、細菌がつくる変異原であるコリバクチン関連のシグネチャ SBS88/ID18 は、高発生率の国や 40 歳未満の患者でより多く見られ、早期発症に特徴的であった。コリバクチン曝露は APC ドライバー変異とも関連し、APC 変異の約 25%が ID18 によるものであった。本研究により、大腸がんの地理的・年齢的に異なる変異プロセスの違いが明らかとなった。

Díaz-Gay M, Dos Santos W, Moody S, Kazachkova M, Abbasi A, Steele CD, Vangara R, Senkin S, Wang J, Fitzgerald S, Bergstrom EN, Khandekar A, Otlu B, Abedi-Ardekani B, de Carvalho AC, Cattiaux T, Penha RCC, Gaborieau V, Chopard P, Carreira C, Cheema S, Latimer C, Teague JW, Mukeriy A, Zaridze D, Cox R, Albert M, Phouthavongsy L, Gallinger S, Malekzadeh R, Niavarani A, Miladinov M, Erić K, Milosavljević S, Sangrajrang S, Curado MP, Aguiar S, Reis RM, Reis MT, Romagnolo LG, Guimarães DP, Holcatova I, Kalvach J, Vaccaro CA, Piñero TA, Świątkowska B, Lissowska J, Roszkowska-Purska K, Huertas-Salgado A, Shibata T, Shiba S, Sangkhathat S, Chitapanarux T, Roshandel G, Ashton-Prolla P, Damin DC, de Oliveira FH, Humphreys L, Lawley TD, Perdomo S, Stratton MR, Brennan P, Alexandrov LB.

Geographic and age variations in mutational processes in colorectal cancer.

Nature. 2025 Apr 23. doi: 10.1038/s41586-025-09025-8. Epub ahead of print. PMID: 40267983.



出典: Díaz-Gay M. et al., Geographic and age variations in mutational processes in colorectal cancer. *Nature* 643, 230–240 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41586-025-09025-8>. Copyright 2025, The Authors, under the terms of [the Creative Commons CC BY license](#).

【国立循環器病研究センター:NCVC】

1. NCVC バイオバンクの概要と特色

循環器疾患を主とする重要疾患の克服に貢献し得る基礎医学研究及び臨床医学研究の基盤を成すために、NCVC をはじめとする医療・研究機関で収集される試料等を一元的に集積・管理するとともに、それら試料等を産学官共同で医学的に有用な研究に利用していくための公共リソースとして機能することを目的としている。2026 年 3 月末までで同意者数は 36,544 人にのぼる。



2. 活動報告

1) 試料収集状況 (2026 年 3 月 31 日現在)

	登録者数	総試料数	DNA	血漿	血清	組織	その他 ^{*1}
2024 年度	31,310	155,734	31,155	36,238	37,094	15,502	35,745
2025 年度	33,771	168,540	33,605	40,220	41,000	16,563	37,152
増加数	2,461	12,806	2,450	3,982	3,906	1,061	1,407

*1: その他には、生細胞、体液等を含む。

NCVC に特徴的な試料セットとして、2019 年から循環器領域の重要疾患である虚血性心疾患の超急性期から慢性期にかけて同一対象者の複数のタイムポイントにおける時系列試料収集を開始し、累計で 334 例の急性心筋梗塞の急性期試料採取を行った。

2) 試料提供実績件数 (2025 年度)

	アカデミア	企業
共同研究	51 (うち NCVC 30、他 NC 1)	22
分譲提供	0	0

本年度は延べ 73 件の提供を行った。そのうち外部提供が 20 件、他 NC への提供が 1 件、企業への提供が 22 件であった。

利活用公開情報

	研究課題	提供試料種別(数)	企業/アカデミア
1	心筋症の遺伝型・病理像及び臨床像に基づく病態解明と治療への応用	病変組織_非腫瘍組織(神経、筋、扁桃、リンパ節、脳、心、血管等)(5)	アカデミア (NCVC 内)
2	脳血管障害における遺伝子多型の多施設前向き登録研究	DNA(1)	アカデミア (NCVC 内)
3	脳血管障害ともやや病感受性遺伝子多型 RNF213 p.R4810K の解析	DNA(6,816)	企業
4	循環器疾患におけるゲノム医療推進のための全国規模プラットフォームの構築	DNA(73)	アカデミア
5	右室心筋を対象としたトランスクリプトーム解析を用いた右心不全の病態解明と治療・評価法開発に関する研究	病変組織_非腫瘍組織(神経、筋、扁桃、リンパ節、脳、心、血管等)(8)	アカデミア (NCVC 内)
6	心筋症の遺伝型・病理像及び臨床像に基づく病態解明と治療への応用	病変組織_非腫瘍組織(神経、筋、扁桃、リンパ節、脳、心、血管等)(2)	アカデミア (NCVC 内)
7	遺伝性不整脈疾患の病因解明のための遺伝子解析ならびに多施設登録	DNA(15)	アカデミア
8	脳卒中患者における NOTCH3 遺伝子変異の解析 (NOTCHLAS study)	DNA(585)	アカデミア
9	心筋症の遺伝型・病理像及び臨床像に基づく病態解明と治療への応用	DNA(1)	アカデミア (NCVC 内)
10	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	血漿(30)	企業
11	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(8)	企業
12	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	血漿(29)	企業
13	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(12)	企業

14	マルチオミックス解析を用いた胎児心不全胎盤の病態解明及びバイオマーカー開発	産科関連組織(胎盤、絨毛、臍帯等)(8)	アカデミア (NCVC 内)
15	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	血漿(11)	企業
16	循環器疾患におけるゲノム医療推進のための全国規模プラットフォームの構築	DNA(5)	アカデミア
17	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	血漿(17)	企業
18	遺伝性不整脈疾患の病因解明のための遺伝子解析ならびに多施設登録	DNA(11)	アカデミア
19	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(3)	企業
20	脳血管のゲノム解析と血流解析の統合による脳血管障害発症に至る軌跡の解明と診療応用を目指す研究	情報(3453)	アカデミア
21	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(8)	企業
22	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(12)	企業
23	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(15)	企業
24	INDICATE study - 2	血清(11)	アカデミア (NCVC 内)
25	脳卒中患者における NOTCH3 遺伝子変異の解析 (NOTCHLAS study)	DNA(59)	アカデミア
26	脳血管障害ともやや病感受性遺伝子多型 RNF213 p.R4810K の解析	DNA(808)	企業
27	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(12)	企業
28	左室駆出率の保たれた心不全患者に対する個別化治療実現のための左房機能評価の確立に関する研究	血漿(31)	アカデミア (NCVC 内)
29	右室心筋を対象としたトランスクリプトーム解析を用いた右心不全の病態解明と治療・評価法開発に関する研究	病変組織_非腫瘍組織(神経、筋、扁桃、リンパ節、脳、心、血管等)(8)	アカデミア (NCVC 内)
30	静脈血栓塞栓症患者のレジストリ登録観察研究及び特発性血栓症のゲノム情報を用いた層別化による病態解明研究	DNA(236)	アカデミア

31	循環器疾患におけるゲノム医療推進のための全国規模プラットフォームの構築	DNA(50)	アカデミア
32	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(4)	企業
33	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(15)	企業
34	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(8)	企業
35	マルチオミックス解析を用いた胎児心不全胎盤の病態解明及びバイオマーカー開発	血清(6)	アカデミア (NCVC 内)
36	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(9)	企業
37	胎盤病理組織とバイオバンク保存血液検体を用いた心疾患合併妊娠における胎児発育遅延の病態解明研究	非病変組織(5)	アカデミア (NCVC 内)
38	胎盤病理組織とバイオバンク保存血液検体を用いた心疾患合併妊娠における胎児発育遅延の病態解明研究	病変組織_非腫瘍組織(神経、筋、扁桃、リンパ節、脳、心、血管等)(5)	アカデミア (NCVC 内)
39	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	血漿(7)	企業
40	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(1)	企業
41	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	末梢血(5)	企業
42	D ダイマー定量測定における、ラテラルフロー法電気化学式免疫センサと既認証標準測定法との相関性に関する試験および、同測定法基盤技術を用いた NT-proBNP 定量測定への応用	血漿(2)	企業
43	マルチオミックス解析を用いた胎児心不全胎盤の病態解明及びバイオマーカー開発	体液(胸水、腹水、喀痰、羊水等)(5)	アカデミア (NCVC 内)
44	マルチオミックス解析を用いた胎児心不全胎盤の病態解明及びバイオマーカー開発	臍帯血(9)	アカデミア (NCVC 内)
45	心筋症の遺伝型・病理像及び臨床像に基づく病態解明と治療への応用	DNA(1)	アカデミア (NCVC 内)
46	マルチオミックス解析を用いた胎児心不全胎盤の病態解明及びバイオマーカー開発	血清(1)	アカデミア (NCVC 内)
47	遺伝性不整脈疾患の病因解明のための遺伝子解析ならびに多施設登録	DNA(24)	アカデミア

48	遺伝性不整脈疾患の病因解明のための遺伝子解析ならびに多施設登録	DNA(1)	アカデミア
49	心房細動における f 波波高と術中測定心房電位、心房線維化の関係性についての研究	血漿(6)	アカデミア (NCVC 内)
50	認知症鑑別診断のための血液バイオマーカーの検討	血漿(39)	アカデミア (他 NC)
51	RNF213 関連脳血管症における Polygenic risk score を用いた形質・疾患発症予測に関する研究	DNA(235)	アカデミア
52	無症候性頸動脈狭窄/閉塞症患者を対象としたレスベラトロール長期投与時の認知機能を検討するプラセボ対照無作為化二重盲検並行群間比較試験 (REVAMP trial)	血漿(50)	アカデミア (NCVC 内)
53	脳血管障害ともやもや病感受性遺伝子多型 RNF213 p.R4810K の解析	DNA(4)	企業
54	遺伝性不整脈疾患の病因解明のための遺伝子解析ならびに多施設登録	DNA(1)	アカデミア
55	循環器疾患におけるゲノム医療推進のための全国規模プラットフォームの構築	DNA(106)	アカデミア
56	新規の動脈硬化マーカーによる心血管イベント発症予測に関する研究	血清(43)	アカデミア (NCVC 内)
57	肺動脈性肺高血圧症に関与する蛋白質発現解析 Protein expression of PAH	病変組織_非腫瘍組織(神経、筋、扁桃、リンパ節、脳、心、血管等)(2)	アカデミア (NCVC 内)
58	肺動脈性肺高血圧症に関与する蛋白質発現解析 Protein expression of PAH	非病変組織(1)	アカデミア (NCVC 内)
59	肺高血圧症の遺伝子解析研究	DNA(17)	アカデミア (NCVC 内)
60	僧帽弁逸脱症候群の病態解明のための総合ゲノムオミックス解析と臨床研究 (Barlow Study)	DNA(33)	アカデミア (NCVC 内)
61	NCVC 脳出血ゲノム研究	DNA(224)	アカデミア
62	頭蓋内動脈解離患者における疾患関連遺伝子の研究	DNA(65)	アカデミア (NCVC 内)
63	僧帽弁逸脱症候群の病態解明のための総合ゲノムオミックス解析と臨床研究 (Barlow Study)	血漿(15)	アカデミア (NCVC 内)
64	無症候性頸動脈狭窄/閉塞症患者を対象としたレスベラトロール長期投与時の認知機能を検討するプラセボ対照無作為化二重盲検並行群間比較試験 (REVAMP trial)	DNA(100)	アカデミア (NCVC 内)
65	無症候性頸動脈狭窄/閉塞症患者を対象としたレスベラトロール長期投与時の認知機能を検討するプラセボ対照無作為化二重盲検並行群間比較試験 (REVAMP trial)	血清(188)	アカデミア (NCVC 内)
66	無症候性頸動脈狭窄/閉塞症患者を対象としたレスベラトロール長期投与時の認知機能を検討するプラセボ対照無作為化二重盲検並行群間比較試験 (REVAMP trial)	血漿(188)	アカデミア (NCVC 内)
67	肺動脈性肺高血圧症に関与する蛋白質発現解析 Protein expression of PAH	病変組織_非腫瘍組織(神経、筋、扁桃、リンパ節、脳、心、血管等)(9)	アカデミア (NCVC 内)
68	肺動脈性肺高血圧症に関与する蛋白質発現解析 Protein expression of PAH	非病変組織(1)	アカデミア (NCVC 内)
69	RNF213 関連脳血管症における Polygenic risk score を用いた形質・疾患発症予測に関する研究	DNA(359)	アカデミア

70	RNF213 関連脳血管症における Polygenic risk score を用いた形質・疾患発症予測に関する研究	血清(172)	アカデミア
71	慢性心不全患者の病態解明・予後予測のためのゲノム・オミックス解析	DNA(143)	アカデミア
72	RNF213 関連脳血管症における Polygenic risk score を用いた形質・疾患発症予測に関する研究	DNA(175)	アカデミア
73	遺伝性不整脈疾患の病因解明のための遺伝子解析ならびに多施設登録	DNA(20)	アカデミア

3)活動内容

2026年3月末時点での登録者数は33,771症例となっており、内訳として、DNA 33,605検体、血漿 40,220検体、血清 41,000 検体、組織 16,563 検体と、今も年間収集数は徐々に増加傾向にある。倫理審査前に研究への利活用を調整する事前調整実施件数は累計 546 件であり、研究等への提供は累計 102 件実施した。

バイオバンクの利活用においては、アカデミアおよび企業との共同研究に基づく試料・情報提供を着実に進めている。これに加えて、CDC/GRMLN による脂質標準化プログラム(総コレステロール、中性脂肪)に関連し、企業に対する患者由来血清の提供も継続的に実施しており、検査の標準化や精度管理の面でも重要な役割を果たしている。

バイオバンクは、臨床遺伝診療、ゲノム情報解析を含む基礎ゲノム医学研究、さらにはゲノム情報を基盤とした創薬研究まで、ゲノム医学と医療を幅広くカバーする体制として構築されたメディカルゲノムセンターの中核的機能の一つとして位置づけられており、試料および情報の収集、管理、提供を担う基盤として同センターの研究・診療活動を支えている。

また、ゲノム医療の実現に向けて、中長期計画に沿い、運用面および機能面の双方から必要な更新・整備を進めている。あわせて、GPU サーバーの活用に対応するとともに、ストレージサーバー容量のさらなる拡充を進めることで、膨大なゲノム情報の管理・提供体制の強化を図っている。これらの基盤整備と利活用促進の取組を背景として、ゲノム情報の提供件数は引き続き増加している。さらに、利用者の視点に立った運営体制の整備と利便性の向上を図るため、バイオバンクユーザー会を複数回開催し、利用者からの要望や意見の把握に努めるとともに、それらを支援体制や運用改善に反映している。

こうした取組を通じて質の高い試料・情報提供を継続することで、研究開発のみならず、臨床検査の品質向上や産業界との連携強化にも貢献している。今後も、ユーザーの利便性向上と利用促進の両立を意識しながら、バイオバンク機能のさらなる充実を図っていく。

3. 試料を利用した研究成果

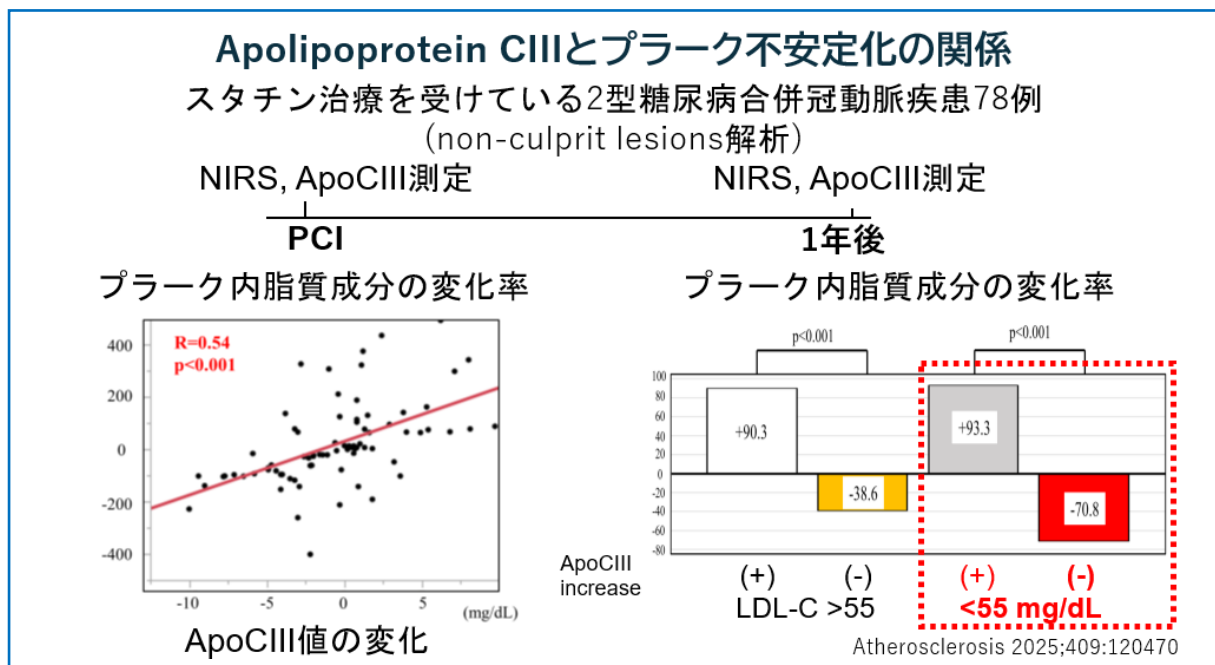
	総論文数	国内誌	国際誌
2024 年度まで	82	1	81
2025 年度	14	1	13

利活用例 1) スタチン治療を受けている 2 型糖尿病合併冠動脈疾患患者におけるアポリポタンパク質 CIII: プラークの進行と不安定性との関連について

アポリポタンパク質 CIII (ApoCIII) には、さまざまな動脈硬化促進作用がある。高血糖が ApoCIII の転写調節をすることを踏まえると、ApoCIII は 2 型糖尿病患者における冠動脈アテローム性動脈硬化を促進する可能性がある。スタチン治療を受けている 2 型糖尿病患者において、ApoCIII がプラークの進行および不安定化に影響を与えるかどうかを解明することを目的とした。

OPTIMAL 試験は、スタチン治療を受けている 2 型糖尿病合併冠動脈疾患患者 94 名を対象に、連続的な NIRS/IVUS 画像を用いて血糖コントロールが冠動脈アテローム性動脈硬化に及ぼす影響を評価した前向き無作為化比較試験である (UMIN000036721)。このうち、ベースライン時および 48 週時点で ApoCIII 値と NIRS/IVUS 画像の両方が得られた 78 名の患者を解析対象とした。48 週時点で ApoCIII 値の上昇が認められたのは、研究参加者の 47.4% であった。治療中の LDL-C 値は、ApoCIII 値の上昇が認められた群と認められなかった群間で差はなかった (1.76 ± 0.55 対 1.74 ± 0.55 mmol/L, $p = 0.91$)。IVUS によるアテローム体積の経時的変化は、2 つのグループ間で類似していた (-0.7 ± 2.2 対 -2.4 ± 1.6 mm³, $p = 0.51$)。しかし、ApoCIII レベルに上昇が認められた群では、プラーク内脂質成分の増加がより顕著であった (91.2 ± 24.8 対 -44.2 ± 23.5 , $p < 0.001$)。臨床的特徴を調整した後も、ApoCIII レベルに上昇が認められた群では、プラーク内脂質成分は増加していた (87.0 ± 24.9 対 -44.2 ± 23.5 , $p < 0.001$)。さらに、ApoCIII レベルに上昇が認められた群では、プラーク内脂質成分が退縮する可能性は低かった (16.2% 対 80.5% , $p < 0.001$)。治療中に LDL-C が 1.4 mmol/L 未満を達成した群においても、ApoCIII 値の上昇に伴い、プラーク内脂質成分の増加が認められた。

血中 ApoCIII は、スタチン治療を受けている 2 型糖尿病患者においてプラーク内脂質成分の蓄積を促進し、ApoCIII が治療的介入を必要とする残存リスク因子であることを示唆している。



出典: Kitahara S. et al., Apolipoprotein CIII in statin-treated type 2 diabetic patients: Its implications for plaque progression and instability: The pre-specified analysis from the OPTIMAL randomized controlled trial, *Atherosclerosis*. 2025. Oct;409:120470.

<https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2025.120470>. Copyright 2025, The Authors. 著者の許諾を得て改変。

【国立精神・神経医療研究センター:NCNP】

1. NCNP バイオバンクの概要と特色

NCNP バイオバンクは、試料・情報の提供を通じて精神・神経疾患の克服研究を支えることをミッションとしており、下記のような特色を有する。

- 血液・DNA に加え、疾患病態を反映すると考えられる脳脊髄液や脳組織・筋組織なども体系的に収集・保管している。
- 検査や手術目的に採取された試料に加え、専属の医療スタッフにより健常対照者を含めた研究目的の試料(脳脊髄液・血液等)採取を行っている。
- 専属の心理士等により、患者から直接、研究に必要な高品質な臨床情報を収集している。

試料・情報の収集にあたっては、「三方よし」の活動方針のもと、病院(患者・医療者)、研究者、社会の三者への価値還元を目指している。研究目的で収集した臨床情報や研究で得られた知見を診療へフィードバックすることで、診療と研究の好循環の創出に取り組んでいる。

2. 活動報告

1) 試料収集状況 (2026 年 3 月 31 日現在)

	登録者数	総試料数	DNA	血漿	血清	組織	その他(髄液)
2024 年度	21,419	52,111	13,793	11,131	9,610	10,642	6,935
2025 年度	22,133	55,357	14,772	12,091	10,533	10,677	7,284
増加数	714	3,246	979	960	923	35	349

精神・神経疾患の多くは脳を主たる病変部位とするが、脳は生検が困難であり、さらに血液脳関門の存在により血液中の分子が脳内の状態を十分に反映しない場合がある。このため、NCNP バイオバンクでは脳脊髄液(CSF)の収集に重点的に取り組んでいる。CSF は脳と脊髄の周囲に存在する無色透明な液体で、脳由来の分子を多く含むことから、中枢神経疾患の病態解析に有用な試料である。実際アルツハイマー病では、CSF 中のタウやアミロイド β が診断補助マーカーとして実用化されている。NCNP では 2010 年より CSF の収集・保管を開始し、2025 年度末までに 7,284 件の CSF を収集した。この中には、同意を得た上で研究目的で採取した CSF (2025 年度 50 件) も含まれる。特に、健常対照 474 件を含む 1,458 件^{*1}の精神疾患の CSF は、国内トップレベルの研究資源となっている。

さらに知的障害の家系 DNA (682 家系) や、世界最大級の NCNP 筋レポジトリのうち当院由来の凍結筋組織約 10,000 件、ならびに脳神経外科との連携により収集を進めている、てんかん手術由来脳組織 532 件など多様な試料を保有している。

*1: 重複や残量 0 を反映させた件数。

2) 試料提供実績件数 (2025 年度)

	アカデミア(大学、研究機関)	企業
共同研究	29 (うち NCNP 25)	3
分譲提供	5	16

本年度は、延べ 53 件の提供を行った。そのうち 28 件が外部提供、うち 19 件が企業への提供であった。

利活用公開情報

	研究課題	提供試料種別(数)	企業/アカデミア
1	筋疾患患者由来試料を用いた病態メカニズム解析	非腫瘍組織(28)	企業
2	血液バイオマーカーを用いた認知症検診モデルの構築	血漿(2)	アカデミア (NCNP 内)
3	血液バイオマーカーを用いた認知症検診モデルの構築	血漿(8)	アカデミア (NCNP 内)
4	神経変性疾患の髄液バイオマーカーの開発	血漿(10)	アカデミア
5	脳脊髄液を用いた向精神薬の脳内濃度に関する研究	脳脊髄液(66) 血漿(66) 研究検査情報(66)	アカデミア
6	神経変性疾患におけるミスフォールド型タンパク質の検出と病理学的意義の解明	脳脊髄液(90)	アカデミア
7	新規 ELISA 検出法を用いた抗 NMDA 受容体抗体と神経精神疾患との関連性検討	血漿(1020)	企業
8	血液バイオマーカーを用いた認知症検診モデルの構築	血漿(4)	アカデミア (NCNP 内)
9	Negative Valence Systems に関連するバイオマーカー、臨床指標との関連に関する研究	脳脊髄液(41)	アカデミア (NCNP 内)
10	統合的疾患レジストリ(inTegrated Registry for Neurodegenerative Disorders; iTReND)を活用した神経変性疾患の病態解明	DNA(1)	アカデミア (NCNP 内)
11	側頭葉てんかん患者の海馬病理評価	非腫瘍組織(3)	企業
12	精神疾患データベースの構築・利活用により精神疾患の病態を解明しその障害を支援するための研究	DNA(646)	アカデミア (NCNP 内)
13	血液バイオマーカーを用いた認知症検診モデルの構築	血漿(8)	アカデミア (NCNP 内)
14	健康成人及び神経疾患患者由来血漿及び脳脊髄液を用いた神経伝達物質評価	脳脊髄液(162) 血漿(162) 研究検査情報(304)	企業
15	精神疾患データベースの構築・利活用により精神疾患の病態を解明しその障害を支援するための研究	DNA(6)	アカデミア (NCNP 内)
16	疾患別情報統合データベース研究(GAPFREE4)を基盤とした神経変性および精神疾患のバイオマーカー開発研究	脳脊髄液(96) 血漿(96)	企業
17	血液バイオマーカーを用いた認知症検診モデルの構築	血漿(6)	アカデミア (NCNP 内)
18	健康成人及び神経疾患患者由来血漿及び脳脊髄液を用いた神経伝達物質評価	情報(84)	企業
19	末梢血中 α シヌクレイン評価系構築	血漿(20)	企業

20	統合的疾患レジストリ(inTegrated Registry for Neurodegenerative Disorders; iTReND)を活用した神経変性疾患の病態解明	研究検査情報(92)	アカデミア (NCNP 内)
21	統合的疾患レジストリ(inTegrated Registry for Neurodegenerative Disorders; iTReND)を活用した神経変性疾患の病態解明	DNA(35)	アカデミア (NCNP 内)
22	統合的疾患レジストリ(inTegrated Registry for Neurodegenerative Disorders; iTReND)を活用した神経変性疾患の病態解明	DNA(1)	アカデミア (NCNP 内)
23	新規 ELISA 検出法を用いた抗 NMDA 受容体抗体と神経精神疾患との関連性検討	血漿(317)	企業
24	脳脊髄液検査を用いた統合失調症・気分障害の生物学的マーカーの開発(第三期)	脳脊髄液(10)	アカデミア (NCNP 内)
25	Parkinson 病及び Alzheimer 病ディメンジョンを対象とした包括的神経画像研究(通称 PADNI; Parkinson's and Alzheimer's disease Dimensional Neuroimaging Initiative)	DNA(18)	アカデミア (NCNP 内)
26	血液バイオマーカーを用いた認知症検診モデルの構築	血漿(4)	アカデミア (NCNP 内)
27	神経変性疾患患者様由来血液ならびに脳脊髄液中の各種タンパク質の測定系構築および探索評価に関する研究	脳脊髄液(24) 血漿(24) 研究検査情報(8)	企業
28	バイオセンサーを用いたアルツハイマー病バイオマーカー分析	研究検査情報(11) 情報(32)	アカデミア
29	バイオセンサーを用いたアルツハイマー病バイオマーカー分析	血漿(32)	アカデミア
30	疾患別情報統合データベース研究(GAPFREE4)を基盤とした神経変性および精神疾患のバイオマーカー開発研究	脳脊髄液(110)	企業
31	バイオバンク試料を活用したてんかんに関連するバイオマーカーの研究	情報(86)	企業
32	血液バイオマーカーを用いた認知症検診モデルの構築	血漿(6)	アカデミア (NCNP 内)
33	統合的疾患レジストリ(inTegrated Registry for Neurodegenerative Disorders; iTReND)を活用した神経変性疾患の病態解明	脳脊髄液(53)	アカデミア (NCNP 内)
34	Negative Valence Systems に関連するバイオマーカー、臨床指標との関連に関する研究	脳脊髄液(20)	アカデミア (NCNP 内)
35	統合的疾患レジストリ(inTegrated Registry for Neurodegenerative Disorders; iTReND)を活用した神経変性疾患の病態解明	脳脊髄液(47)	アカデミア (NCNP 内)
36	血液バイオマーカーを用いた認知症検診モデルの構築	血漿(3)	アカデミア (NCNP 内)
37	筋萎縮性側索硬化症(ALS)患者の脳脊髄液を用いたバイオマーカー探索	脳脊髄液(10)	企業
38	健康成人及び神経疾患患者由来血漿及び脳脊髄液を用いた神経伝達物質評価	脳脊髄液(153) 血漿(153)	企業
39	統合的疾患レジストリ(inTegrated Registry for Neurodegenerative Disorders; iTReND)を活用した神経変性疾患の病態解明	DNA(12)	アカデミア (NCNP 内)
40	アルツハイマー患者脳脊髄液中におけるバイオマーカーの測定法構築	脳脊髄液(20)	企業
41	パーキンソン病発症予防のための運動症状発症前 biomarker の特定(通称 J-PPMI; The Japan Parkinson's Progression Markers Initiative)	血漿(5)	アカデミア

42	筋疾患患者由来試料を用いた新規創薬標的因子の探索-2	非腫瘍組織(4)	企業
43	疾患発症における後天性性染色体変化の意義の解明	DNA(283) 研究検査情報 (142)	アカデミア (NCNP 内)
44	血液バイオマーカーを用いた認知症検診モデルの構築	血漿(3)	アカデミア (NCNP 内)
45	遺伝学的検査の精度管理体制の構築に関するパイロット研究	情報(6)	アカデミア
46	遺伝学的検査の精度管理体制の構築に関するパイロット研究	DNA(1)	アカデミア
47	遺伝学的検査の精度管理体制の構築に関するパイロット研究	DNA(5)	企業
48	遺伝学的検査の精度管理体制の構築に関するパイロット研究	DNA(5)	企業
49	遺伝学的検査の精度管理体制の構築に関するパイロット研究	DNA(5)	企業
50	神経変性疾患患者様由来血液ならびに脳脊髄液中の各種タンパク質の測定系構築および探索評価に関する研究	脳脊髄液(24) 血漿(24)	企業
51	脳脊髄液検査を用いた統合失調症・気分障害の生物学的マーカーの開発(第三期)	脳脊髄液(1) 全血(1)	アカデミア (NCNP 内)
52	リキッドバイオプシーによる血液由来脳組織特異的細胞外小胞のモニタリング手法の開発	血漿(20) 研究検査情報(17)	アカデミア
53	精神疾患データベースの構築・利活用により精神疾患の病態を解明しその障害を支援するための研究	DNA(3)	アカデミア (NCNP 内)

3)活動内容

・利活用の促進とリードタイム短縮

ISO 20387 導入に伴う提供制限を終了し、試料・情報の利活用を本格化した。2025 年度は延べ 53 件の試料・情報提供を実施し、海外企業を含む企業利用が拡大した。また、利用申請から提供までのリードタイム短縮に向けて業務プロセスの分析を行い、申請から配付まで概ね 2～3 か月で対応可能な体制を構築した。検討の結果、単なる期間短縮だけでなく、納期の明確化と確実な履行が利用者満足度の向上に重要であることが明らかとなった。本年度はすべての案件について設定した納期を達成した。さらに、問い合わせ段階から利用開始までのプロセス全体を分析した結果、利用者側においてバイオバンク利用に合わせた研究計画立案と倫理審査に、かなりの時間を要することが分かった。このため、ホームページを改訂し、FAQ や分譲対価基準を公開するとともに、相談の充実を図るなど、申請前段階の利用者支援を強化した。

・情報基盤の整備と業務効率化

昨年度に引き続き電子カルテシステムの更新に伴うデータ取得仕様の変更に対応するため、医療情報室と連携し、新形式に対応した情報取得プログラムを開発・改修した。これにより、更新後も病名、処方、検査情報などの安定的な取得を維持することができた。さらに、試料・情報提供業務の効率化を目的として、利用検体の一括登録機能を新たに実装した。これにより、年間約 100 時間の業務時間削減を達成するとともに、登録ミスの防止および品質リスクの低減に寄与した。

・標準化および品質管理体制の強化

ISO 20387 に基づく品質マネジメントシステムの運用を継続し、日本適合性認定協会（JAB）のサーベイランス審査において認定の継続が認められた。

症状評価の外部精度管理を実施し、うつ病（HAM-D、MADRS）および躁症状（YMRS）において高い評価一致率（HAM-D:ICC 0.9）を確認した。また、評価の標準化を目的として教育コンテンツ（YMRS 評価動画）の整備を進め、今後の教育体制強化に向けた基盤を構築した。さらに NCGG と連携して λ DNA を用いた DNA 濃度測定に関する外部精度管理手順を構築し、測定誤差 2% 以下の高精度を達成し、施設間の測定結果の信頼性向上に寄与した。

3. 試料を利用した研究成果

	総論文数	国内誌	国際誌
2024 年度まで	354	0	354
2025 年度	13	0	13

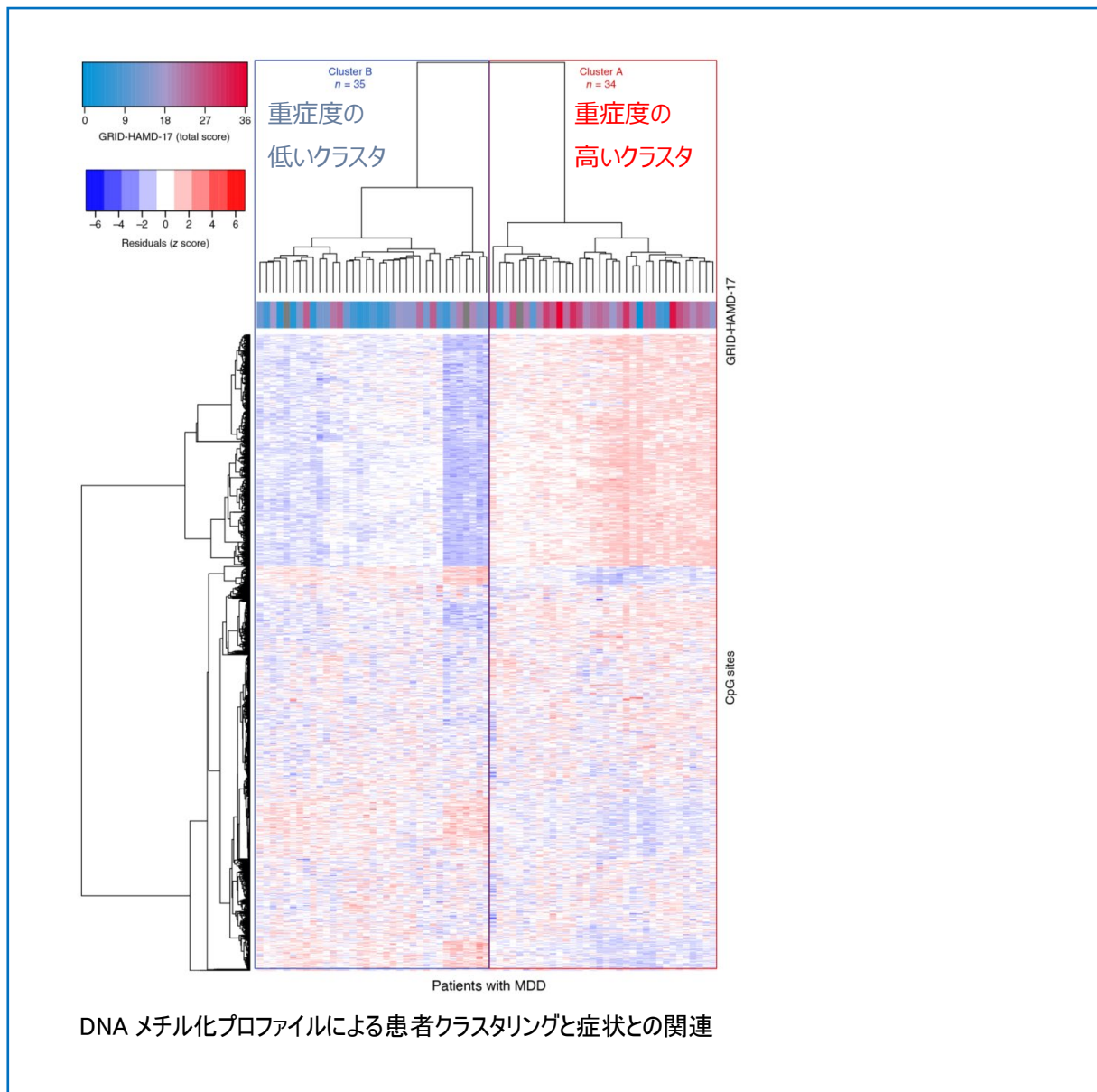
利活用例 1) うつ病における DNA メチル化プロファイル解析

慶應義塾大学医学部病理学教室（金井研究室）において、NCNP バイオバンクに蓄積された血液試料を用い、うつ病患者におけるゲノムワイド DNA メチル化解析を実施し、症状の重症度と関連するエピゲノム指標の探索を行った。

2 つのコホート計 283 例を対象に解析した結果、複数の CpG サイトにおいて健常者と患者間で一貫した DNA メチル化差異が認められた。さらに階層クラスタリングにより患者群は異なるエピゲノムパターンに分類され、これらのクラスターは臨床症状（HAMD-17）と有意に関連した。特に抑うつ気分、不安、活動性低下などの主要症状と関連する遺伝子群が同定された。

また、STK10、FBXL7、PLEKHD1、RACGAP1、FOXK1 を含む 12 遺伝子の DNA メチル化状態が、症状重症度と再現性をもって関連することが確認され、バイオマーカーとしての有用性が示唆された。

血液細胞は神経細胞と共通の遺伝的背景および環境影響を受けることから、血液 DNA メチル化プロファイルは中枢神経の状態を反映し得ると考えられる。本研究は、非侵襲的な血液試料を用いたうつ病の客観的診断および重症度評価の実現に向けた基盤を提供するものであり、個別化医療や新規治療標的の開発への応用が期待される。



出典: Nagao Y. et al., Genome-wide DNA methylation profiling of blood samples from patients with major depressive disorder: correlation with symptom heterogeneity, J Psychiatry Neurosci 2025 April 2;50 (2). <https://doi.org/10.1503/jpn.240126>. Copyright 2025 The Authors, under the terms of [the Creative Commons CC BY-NC-ND license](#).

【国立健康危機管理研究機構:JIHS】

1. JIHS バイオバンクの概要と特色

国立健康危機管理研究機構(JIHS)は、「国際的に重要な疾病の制御に係る調査研究」を中心的な使命の1つとして掲げ、エイズ、結核、マラリア、肝炎などの感染症の生物学的、社会学的要因の解析と、それらの制御を目指した様々な研究アプローチを行っている。また、NCBN 内の唯一の総合病院である基盤を活かし、多くの合併症を持つ複雑な患者さんに対して、様々な診療の取り組みと研究活動を連動させている。

新宿の国立国際医療センター、千葉縣市川市の国立国府台医療センターそれぞれでバイオバンクを構築しているが、利用の手続きは一本化している。保有試料の特徴は、以下の通りである。

【国立国際医療センター】

- ・新興・再興感染症、帰国後の発熱などの試料を収集している。
- ・HIV 感染者約 3,300 名の時系列試料を保有している。
- ・総合的な診療科試料を入院時のタイミングで収集している。
- ・一部、髄液や関節液、手術組織の臨床残余試料を収集している。

【国立国府台医療センター】

- ・全国から訪れるウイルス性肝炎の患者さんを対象に、経時的な採血を行い、試料を保管している。これらの試料は、治療効果や病態進展を調べるための検査キット(保険収載)や、ウイルスの検出キットの開発に利用されている。
- ・国内外で専門とする医師が少ない児童精神疾患の試料を収集している。

2. 活動報告

1) 試料収集状況 (2026 年 3 月 31 日現在)

	登録者数	総試料数	DNA	血漿	血清	組織	その他 (PBMC*1 等)
2024 年度	27,074	96,894	23,856	24,575	44,515	807	3,141
2025 年度	28,924	103,713	25,235	25,995	48,281	869	3,333
増加数	1,850	6,819	1,379	1,420	3,766	62	192

*1:ヒト末梢血単核細胞。

主に血清・血漿・DNA の収集をしている他、髄液・手術組織(がん、リンパ節・皮膚・脂肪など)を収集・保管している。これらの試料は、採取時間から保管に至るまでのタイムスタンプが記録されている。

2) 試料提供実績件数 (2025 年度)

	アカデミア(大学、研究機関)	企業
共同研究	5(うち JIHS5)	0
分譲提供	1	1

2016 年度より JIHS が研究に関わらない形での試料提供(分譲)を開始しており、製薬企業、臨床検査薬開発企業および大学等への試料等提供を行ってきた。それら試料等は、検査試薬を開発する研究や、日本人向けの治療薬開発研究等に活用されている。また、利用に際して倫理審査の受託審査につなぐこともできるので一連の手続きはスムーズに進む。

利活用公開情報

	研究課題	提供試料種別(数)	企業/アカデミア
1	若年性皮膚筋炎で検出される自己抗体の同定とその役割	血漿(8) 情報(8)	アカデミア
2	循環器疾患におけるゲノム医療推進のための全国規模プラットフォームの構築	DNA(25)	アカデミア (JIHS 内)
3	輸入感染症の多施設レジストリ研究	血清(22)	アカデミア (JIHS 内)
4	緑内障に関する日本人でのポリジェニックリスクスコアの臨床活用に向けた研究	DNA(199) 情報(197)	アカデミア (JIHS 内)
5	慢性肝炎・肝硬変患者の栄養状態と合併症の関係を明らかにする研究	血清(11) 情報(11)	アカデミア (JIHS 内)
6	ウイルス性感染症の病原性発現機序解析とワクチン・診断法開発	血清(130)	アカデミア (JIHS 内)
7	HIV 感染患者の末梢血単核細胞を用いた HIV 潜伏感染からの再活性化の経時変化に関する研究	PBMC(52) 情報(16)	企業

3) 活動内容

疾患レジストリや他事業との連携にも注力しており、特に輸入感染症レジストリに生体試料を付随させる取り組みを進めた。また、菌株等感染症検体の収集ができるように整備を進めていく。

バイオバンクの試料品質と標準化への取り組みとして、バイオリポジトリ専門技術者の要員認定資格 (BiTA: 日本生物資源産業利用協議会認定 バイオリポジトリ技術管理士) を臨床検査技師 4 名が取得している。

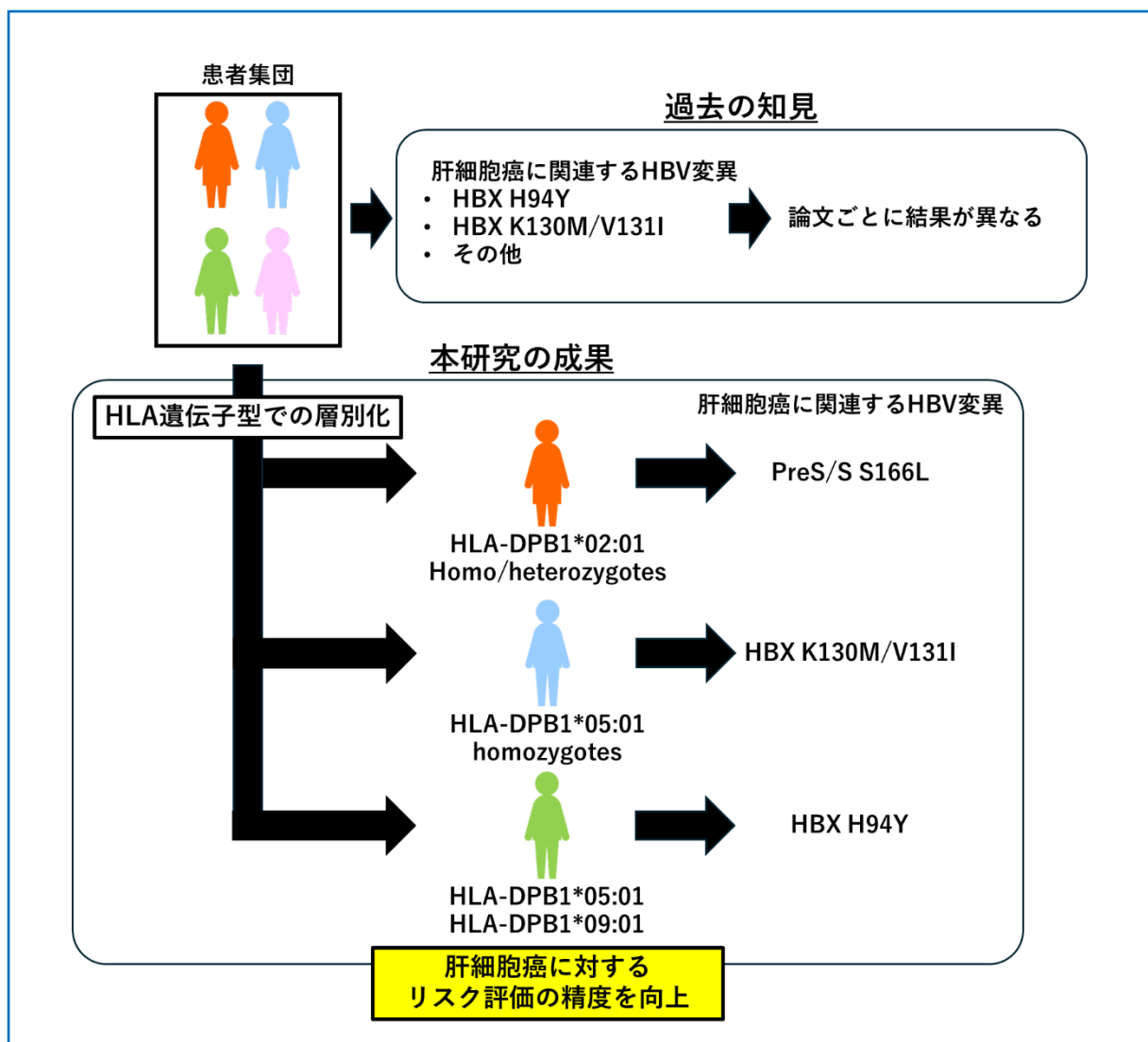
3. 試料を利用した研究成果

	総論文数	国内誌	国際誌
2024 年度まで	165	0	165
2025 年度	6	0	6

利活用例 1) 宿主とウイルスの両ゲノムの相互作用を考慮した疾患リスクの評価

感染症の発症には、様々な病原体変異が関与していると考えられるが、これまでの解析では、患者集団を一括して分析したため、病原体の特定のリスク変異が有意差を示すものもあれば、そうでないものもあった。本研究では、その原因の一つとして、ヒト白血球抗原 (HLA) 遺伝子型を同定した。

本研究では、B 型肝炎ウイルス (HBV) 由来の肝細胞癌の患者と健常者の HLA 遺伝子型を解析し、患者の HLA 遺伝子型の違いが、リスクとなる HBV 変異の違いと関連していることを明らかにした。患者の HLA 遺伝子型ごとに疾患リスクを評価することで、予後予測の精度を向上させられる可能性が示唆された。



作図: 杉山真也 ほか。Sugiyama M. et al., 2025. Human Leukocyte Antigen Genotypes Affect Hepatitis B Virus Mutations Associated With Hepatocellular Carcinoma. *Hepatology Research*. 55 (11), 1445–1453. <https://doi.org/10.1111/hepr.70007>.

【国立成育医療研究センター:NCCHD】

1. NCCHD バイオバンクの概要と特色

国立成育医療研究センターは、小児と産科領域の疾患、特に希少疾患・難病に関する試料提供が可能なバイオバンクの構築を目指している。胎児異常・妊娠合併症については、胎児を含む患児と両親の2世代、または祖父母も含む3世代のゲノムDNAの収集を行っている。小児の希少疾患・難病にとどまらず、正常分娩例も収集しているが、当院で妊娠管理と分娩を行った症例に関しては全て、妊娠中の詳細な臨床経過情報も付加されたバイオリソース(日本人「正常」妊娠分娩歴集団)であり、特に先天性疾患や周産期の異常を解析する際の類例のないコントロール試料として、幅広い利用が可能である。また、難病研究班と連携し、試料収集保管の支援も行っている。

2. 活動報告

1) 試料収集状況 (2026年3月31日現在)

	登録者数	総試料数	DNA	血漿	血清	組織	その他*1
2024年度	3,334	6,976	2,977	0	1,892	1,314	793
2025年度	3,769	7,989	3,411	0	2,273	1,483	822
増加数	435	1,013	434	0	381	169	29

*1:その他には、生細胞、体液等を含む。

2) 試料提供実績件数 (2025年度)

	アカデミア	企業
共同研究	0	0
分譲提供	7	1

利活用公開情報

	研究課題	提供試料種別(数)	企業/アカデミア
1	羊水塞栓症発症リスク因子としての遺伝的背景の解析に関する研究	DNA(48)	アカデミア (NCCHD内)
2	Rubellaに関連する検査試薬の性能評価	血清(12)	企業

3) 活動内容

2026年3月現時点での登録者数は3,769人で、主に産科や消化器科領域からの登録が多い。試料数は7,989試料となっており、DNAを中心に血清や組織などを保管している。共同研究・分譲の手続きも整備され、共同研究実施数は累計89件(2026年3月31日時点)、共同研究実施機関数は、企業1、大学96、その他6(2026年3月31日時点)となっている。研究論文数は、2010年から2025年度までの累計で、194報となっている。

3. 試料を利用した研究成果

	総論文数	国内	海外
2024 年度まで	188	0	188
2025 年度	6	0	6

当バンクは、当センターの特徴を生かした小児・産科疾患例を中心に収集している。特に、1)当センターで妊娠初期から妊娠分娩管理を行い、2)明らかな基礎疾患がなく、3)これまでの妊娠分娩歴に特段の異常を認めず、4)今回の妊娠で合併症がなく、5)胎児・新生児異常がない、症例の収集を続けている。これらの、「正常妊娠分娩歴が明確に担保されたゲノムリソース」はほとんど存在せず、特に成育疾患（重篤な発生異常や不妊症・不育症など）の解析に必須の参照データとして、非常にユニークかつ有用なゲノムデータ・パイオリソースであり、成育疾患に関連するゲノム医療の社会実装化に多大な貢献をしている。

利活用例 1) 性分化疾患を招く新規遺伝子バリエーションの同定

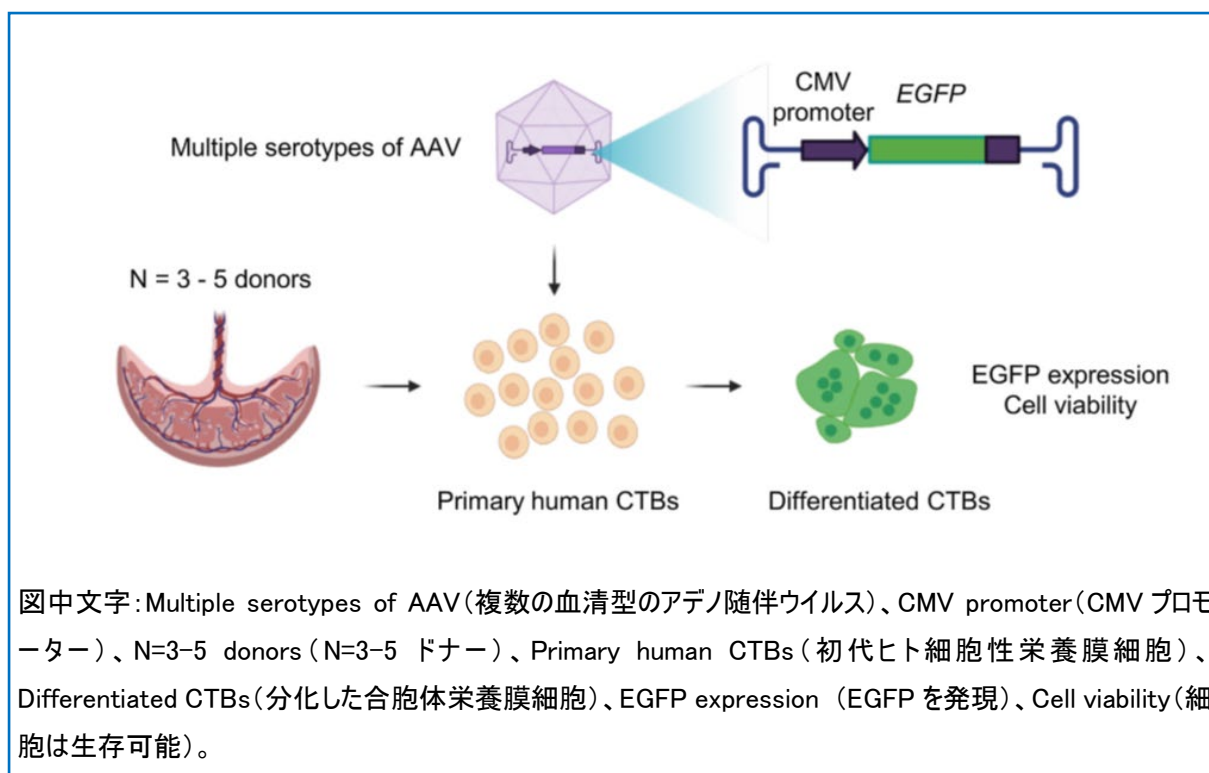
性分化疾患は、外性器異常、二次性徴遅延、不妊などを主徴とする難治性疾患である。本症の原因遺伝子として 30 以上が知られているが、性分化疾患患者の中でこれらの遺伝子変異を有する患者は比較的少数であり、未知の遺伝子変異の関与が大きいと推測される。今回われわれは、既知遺伝子変異が否定された 46,XY 性分化疾患患者家系 3 名においてエクソーム解析を行った。その結果、MED12 遺伝子にヘミ接合性機能低下変異が検出された。MED12 は先天奇形症候群の原因遺伝子であり、変異陽性患者の一部で外性器男性化不全が報告されている。本研究の症例では、比較的軽度の発達遅滞が認められた。また、1 例は、明らかな先天奇形症候群の症状を欠いていた。以上の成績は、MED12 が性分化疾患の新規原因遺伝子であることを示唆する。MED12 変異は、精巣形成障害もしくは外性器発育障害によって 46,XY 性分化疾患を招くと推測される。本研究では、対象群としてバイオバンクに登録されているエクソームデータを使用した。

Koga N. et al., A Hemizygous MED12 Variant in Three Brothers with Hypomasculinized Genitalia and Additional Clinical Features: A Case Report. *Horm Res Paediatr.* 1–14, 2026.
<https://doi.org/10.1159/000550257>.

利活用例 2) 初代ヒト細胞性栄養膜細胞に対するアデノ随伴ウイルスベクターを用いた効率的な遺伝子導入方法の確立

NCCHD 女性の健康総合センター 女性免疫バイオメディカル研究室および研究所免疫アレルギー・感染研究部では、分娩後のヒト胎盤から細胞性栄養膜細胞 (CTB) を高純度で分離する方法を確立し、NCCHD バイオバンクで保存している。さらに、これらの細胞を安定的に初代培養する方法を確立している。

ヒト由来初代 CTB は、胎盤のモデルとして重要であるが、従来は効率的な遺伝子導入が困難であり、そのため細胞生物学的解析が十分進んでいなかった。本研究では、組換えアデノ随伴ウイルス (AAV) ベクターを介することで EGFP 遺伝子の導入が可能であることを実証した。この成果により、AAV ベクターを使用することで効率的な遺伝子導入・遺伝子サイレンシングが可能であることが示された。今後、この技術を基盤として、ヒト細胞性栄養膜細胞のさらなる細胞機能解析の進展が期待される。



Reprinted from H Yamamoto, et al., Adeno-associated viral vector-mediated gene delivery and shRNA knockdown in primary human cytotrophoblasts, *Placenta*, 174, 2026, 254-258, Copyright 2025, with permission from Elsevier. <https://doi.org/10.1016/j.placenta.2026.01.005>.

【国立長寿医療研究センター：NCGG】

1. NCGG バイオバンクの概要と特色

NCGG バイオバンクは認知症や関節疾患など、高齢者に多い疾患を中心に、試料とそれらに付随する臨床情報の収集・管理・提供を行っている。

試料の在庫管理は、独自に開発した試料管理システム“Biora”により行っている。このシステムは登録商標を取得しており、他分野における試料管理等にも活用が可能である。一方、臨床情報のデータベース化を進め、継続的にシステムの充実を図っている。これは、ゲノム解析データの臨床応用に向けての非常に重要な取り組みと考えている。

2. 活動報告

1) 試料収集状況（2026年3月31日現在）

	登録者数	総試料数	DNA	血漿	血清	組織	その他
2024年度	15,880	59,359	17,652	19,833	19,026	639	2,209
2025年度	17,225	66,578	20,013	22,022	21,189	648	2,706
増加数	1,345	7,219	2,361	2,189	2,163	9	497

2) 試料提供実績件数（2025年度）

	アカデミア(大学、研究機関)	企業
共同研究	46	1
分譲提供	10(うち NCGG7)	2

2025年度の試料の提供については、NCGG内外の研究者による共同研究に対して47件の提供を行った。分譲は12件(うち有償は5件)行った。

利活用公開情報

	研究課題名	提供試料数(数)	企業/アカデミア
1	アルツハイマー病の病態を反映する血液バイオマーカーの開発と、その実用化に向けた多施設共同研究による検証	血漿(110)	企業
2	日本人高齢者に多い疾患のゲノム解析および臨床ゲノム情報ストレージの整備	DNA(810) バフィーコート(337) データ(28,326)	アカデミア (NCGG内)
3	認知症のリスクをもつ高齢者に対する進展予防を目指した多因子介入によるランダム化比較研究	血漿(180)	アカデミア (NCGG内)
4	認知症の発症および重症化予防のための介入手段の構築に向けた探索的縦断研究	血漿(336)	アカデミア (NCGG内)
5	ヒト血液中の全糖鎖構造(グライコーム)解析(ヒューマングライコームプロジェクト)	血漿(560) 血清(540) データ(540)	アカデミア (NCGG内/ 国立大学)

6	放射性リガンド[11C]NCGG401 のアルツハイマー病における ミクログリアイメージング製剤としての評価	DNA(19) 血漿(19) 血清(19) データ(19)	アカデミア (NCGG 内)
7	血液バイオマーカーを用いた認知症検診モデルの構築	血漿(133)	アカデミア (NCGG 内)
8	MCI-Reversion の影響因子、バイオマーカー、画像の層別化 縦断研究	血漿(627)	アカデミア (NCGG 内)
9	認知症の薬物および非薬物治療効果のモニタリングシステムの 開発	血漿(35)	アカデミア (NCGG 内)
10	プロテオーム解析を通じた免疫介在性疾患の病態解明	血清(43) データ(43)	アカデミア (NCGG 内)
11	精神疾患の診断に有用な新規手法の開発	血清(120) データ(120)	アカデミア (国立大学)
12	マイクロ流体を用いたシヌクレイノパチー診断技術開発	血清(20)	アカデミア (国立大学)
13	グリア細胞の活性化に関わる認知症の血液バイオマーカーの開 発	血漿(24) データ(24)	アカデミア (NCGG 内)
14	造血器疾患のゲノム解析	DNA(2)	アカデミア (NCGG 内)
15	疾患発症における後天性性染色体変化の意義の解明	データ(470)	アカデミア (他 NC)
16	糖鎖関連遺伝子とアルツハイマー病との関係性の解明	データ(1984)	アカデミア (NCGG 内)
17	神経変性疾患患者様由来血液ならびに脳脊髄液を用いたバイ オマーカー研究のパイロット試験	血漿(24) 髄液(24)	企業
18	造血器腫瘍のゲノム解析に関する多施設共同研究	DNA(26) 血漿(27)	アカデミア (他 NC)

3) 活動内容

NCGG バイオバンクでは病院からの登録者のゲノム解析を推進し、それらのデータの蓄積を重点的に進めている。ゲノム情報などは、現時点ではまだ「試料に付随する情報」としての利用が多いが、将来的には試料の方が「情報に付随する試料」というような位置付けになるだろうと予測している。臨床情報とオミクス情報の統合解析などができるようなインフラ整備の過程で、認知症研究に利活用できる統合データベース(iDDR: integrated Database for Dementia Research)を構築した。このデータベースについて、2025 年日本バイオインフォマティクス学会年会(IIBMP2025)(2025 年 9 月、名古屋市)のブース出展にて紹介した。

バイオバンクの品質マネジメントシステム(QMS)を実装・運用し、6-10 月には内部監査を実施した。バイオバンク国際規格(ISO 20387:2018; 相同国内規格 JIS Q 20387:2023)に基づく認定から、2 回目のサーベイランス審査を 1 月に受審し、認定の継続が承認された。また、IBBL/ISBER が主催する国際的技能試験として、DNA 定量・純度およびバフィーコートからの DNA 抽出の 2 つのプログラムに参加し、前者は「Very satisfactory」、後者は「Satisfactory」の評価を受けた。これらにより、バイオバンクの QMS および技能について、昨年度に引き続き所定の基準を満たしていることが確認された。

スタッフの力量評価の一環として、バイオリポトリ技術管理士(BiTA、日本生物資源産業利用協議会認定)資格を新たに 1 名が取得、NCGG バイオバンクのスタッフ計 7 名が同資格取得者となった。

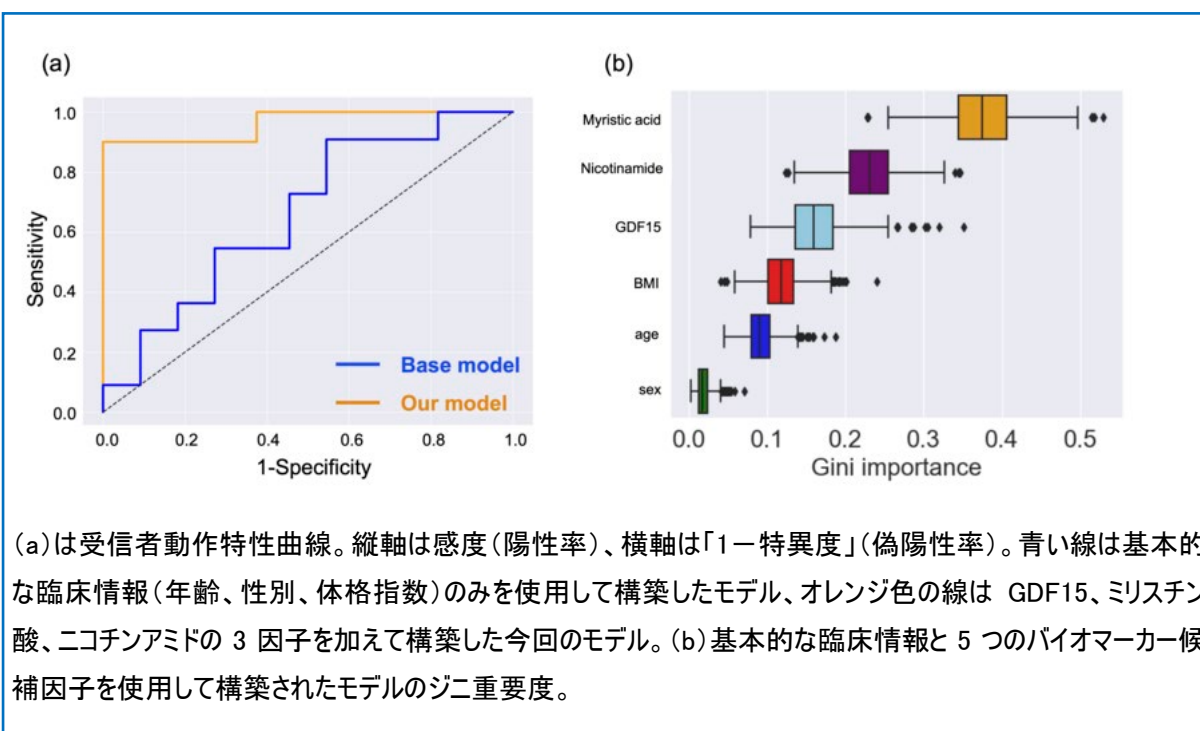
3. 試料を利用した研究成果

	総論文数	国内誌	国際誌
2024 年度まで	239	5	234
2025 年度	29	0	29

バイオバンクを活用した研究成果は 29 報（累計 268 報）であった。今年度の代表的な成果はゲノムデータを活用するものであった。一方、試料分譲においては、血清の分譲実績が昨年度比で増加した。これらは分子病態、血液バイオマーカー検証・探索を念頭とした解析などに活用されている。

利活用例 1) 認知的フレイルの診断に有効な血液バイオマーカー候補

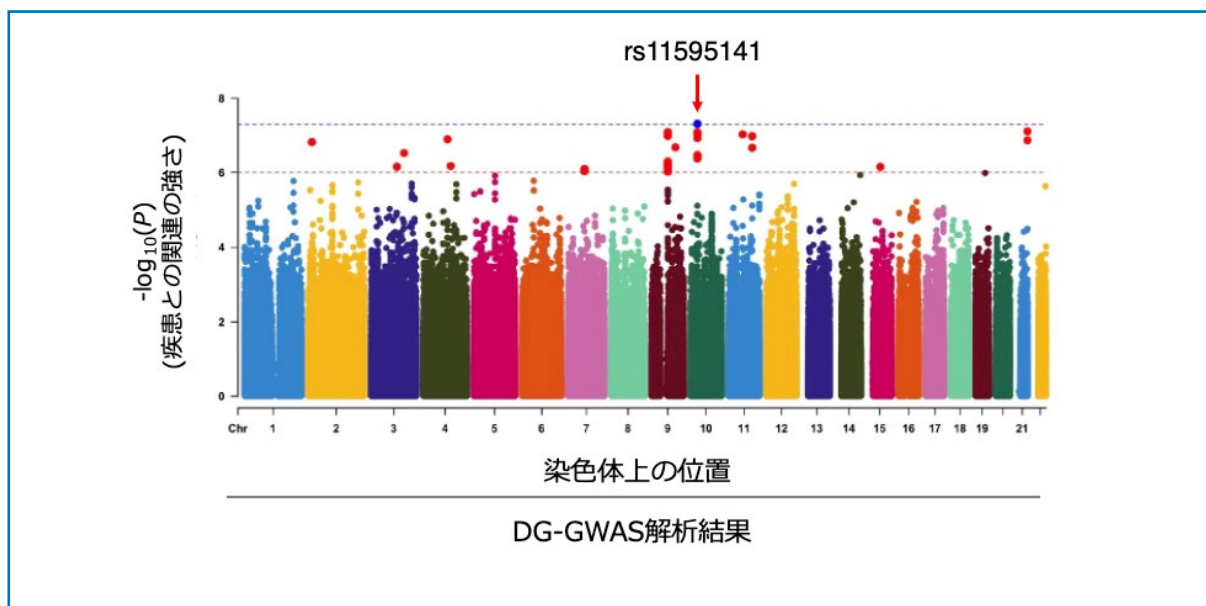
NCGG メディカルゲノムセンターと広島大学大学院のグループは、認知的フレイル患者 43 名と健常高齢者 44 名から採取した血液を用いて、臨床データ、網羅的遺伝子発現データ、老化関連因子測定データ、メタボロームデータを統合した解析を実施した。その結果、GDF15、BDNF、アディポネクチン、ミリスチン酸、ニコチンアミド、γ-ブチロバタインの 6 種類の血中因子を、認知的フレイルに関連する有力なバイオマーカー候補として新たに同定した。さらに、機械学習アルゴリズムであるランダムフォレストを用いて発症予測モデルを構築したところ、GDF15、ミリスチン酸、ニコチンアミドの 3 因子が特に診断に有用であることが明らかになった。本研究成果は、早期診断・早期介入の実現に向けた大きな一歩になるもので、病態メカニズムの理解や食事療法も含めた治療介入への応用に期待される。



出典: Futrutani M et al., An integrative approach to detecting potential blood-based biomarkers of cognitive frailty. *J Nutr Health Aging*. 2026, 30(1):100726. <https://doi.org/10.1016/j.jnha.2025.100726>. Copyright 2025 The Authors, under the terms of [the Creative Commons CC BY license](#).

利活用例 2) 嗜銀顆粒性認知症の遺伝的特徴の解明

NCGG メディカルゲノムセンターと東京都健康長寿医療センターの合同チームは、嗜銀顆粒性認知症 (DG) 患者、アルツハイマー型認知症患者、ならびに、認知機能正常高齢者のゲノム情報を用い、ゲノムワイド関連解析 (GWAS) を実施した。その結果、ゲノムワイド有意性 (統計値 P が 5×10^{-8} 未満) を示す1つの座位 (rs11595141) を同定した。また、この GWAS 統計値と遺伝子型-組織発現国際コンソーシアム (GTEx) の公開データベースから抽出した脳での網羅的遺伝子発現データを統合解析した結果、前頭葉における DAPK2 遺伝子発現と強く関連性があることを見出した。本研究により、日本人ゲノムデータから世界で初めて DG に関連するリスク遺伝子を同定し、それらの遺伝的特徴を明らかにしたことは、不明な点が多い DG の病理を深めることのみならず、複雑な病態を示す認知症病理を理解する上で重要な知見と考えられる。



出典: Mitumori R et al., Genome and transcriptome-wide association studies identify multiple novel loci for dementia with grain in Japanese. *J Hum Genet.* 2025, <https://doi.org/10.1038/s10038-025-01438-7>. Copyright 2025 The Authors, under the terms of [the Creative Commons CC BY license](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).