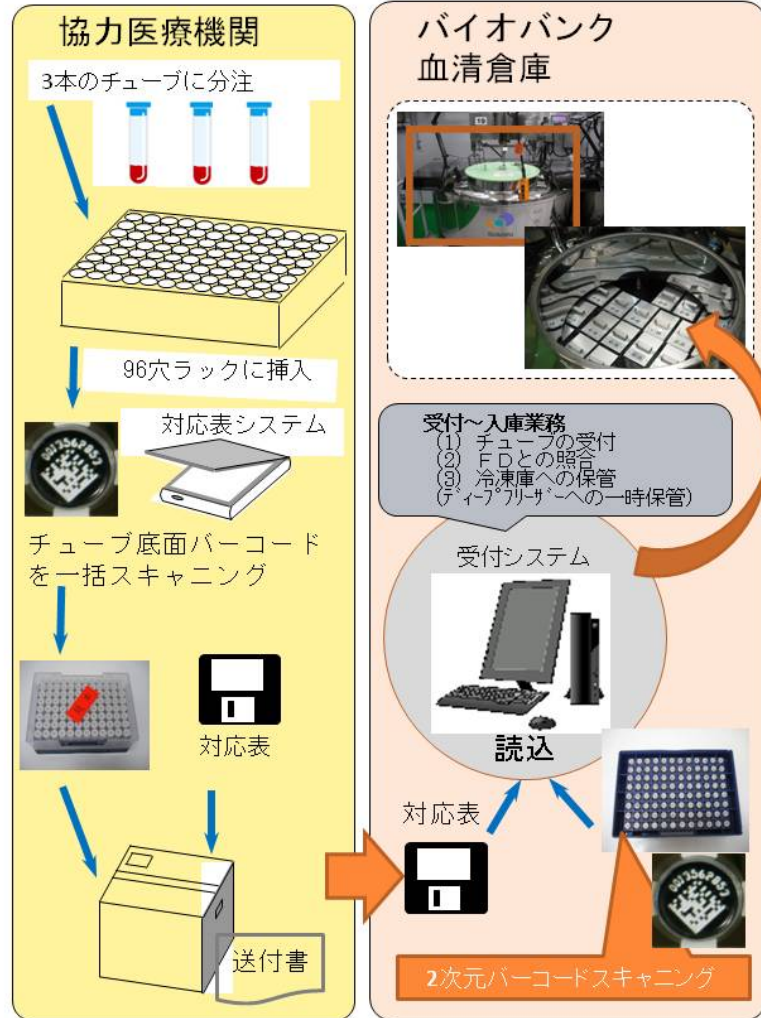




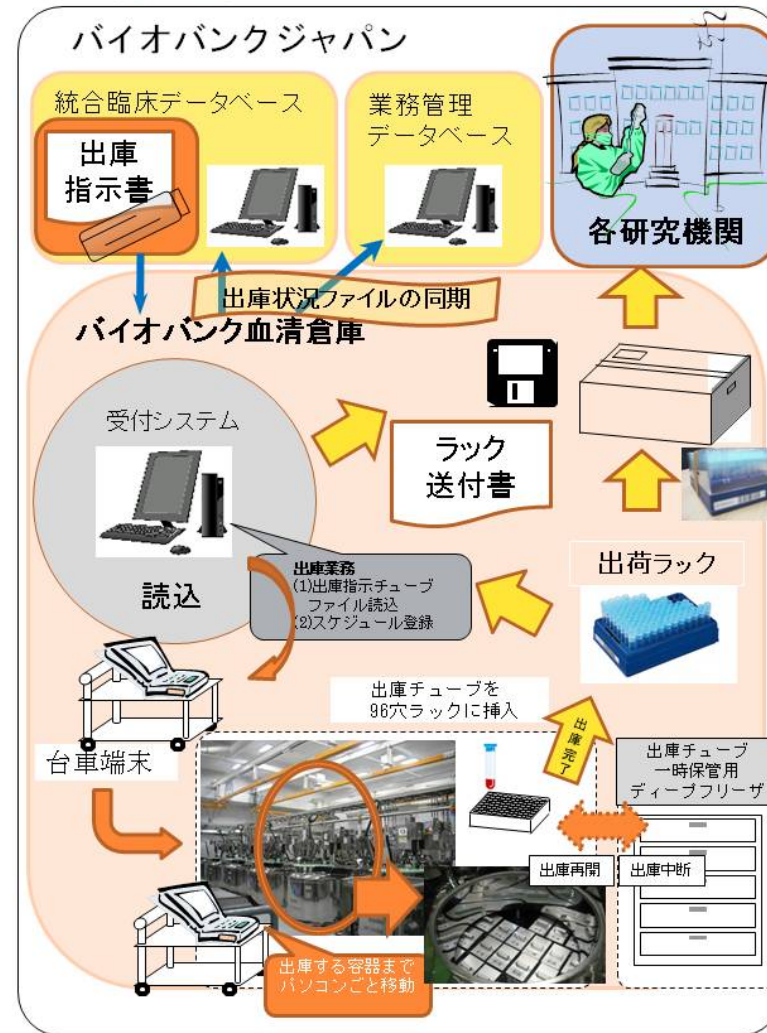
BIOBANK JAPAN

バイオバンクジャパンにおける血清サンプルの管理方法

血清入庫



血清出庫

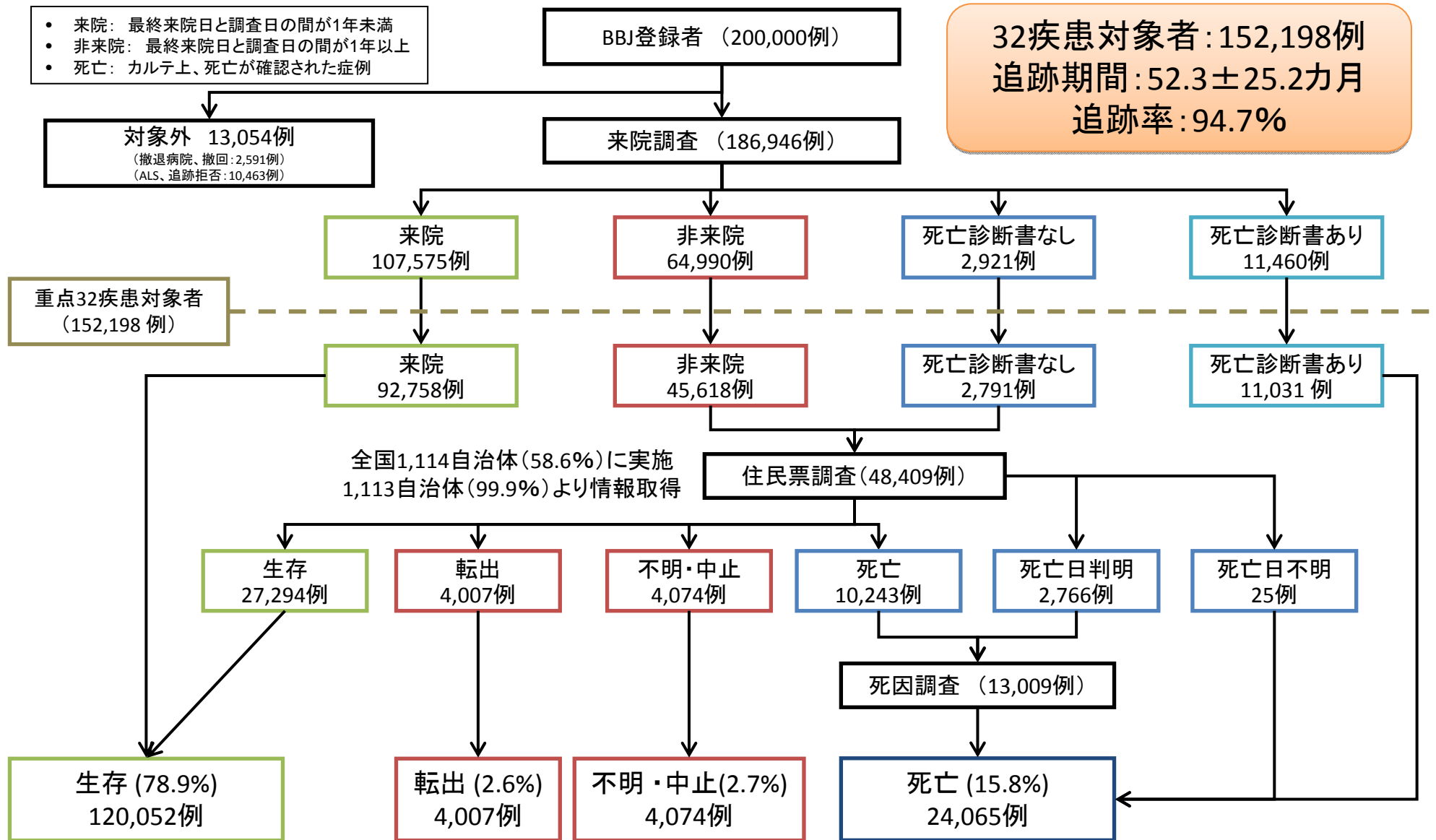


オーダーメイド医療実現化プロジェクトにおける生存調査 目的および調査方法

目的: 第1期登録者(20万人)について追跡調査を実施し、その予後および死因を確定する。
これにより、バイオバンク・ジャパンは試料集積型のバイオバンクから患者コホート(追跡)型のバイオバンクへと発展し、疾患の予後と関連する遺伝要因・治療要因の探索が可能となる。

調査方法	対象者	調査概要
1. 来院調査	<ul style="list-style-type: none">全登録者 (撤退病院、同意撤回、追跡拒否、ALSを除く)	診療情報の確認 (来院・非来院・死亡情報の収集)
2. 住民票調査	<ul style="list-style-type: none">32疾患罹患者かつ非来院者または死因不明者	市区町村への住民票照会 (在住・転出・死亡情報の収集)
3. 死因調査	<ul style="list-style-type: none">来院調査における死因不明者および住民票調査で判明した死亡者	厚生労働省 人口動態データとの照合 (死因情報の収集)

オーダーメイド医療実現化プロジェクトにおける生存調査結果



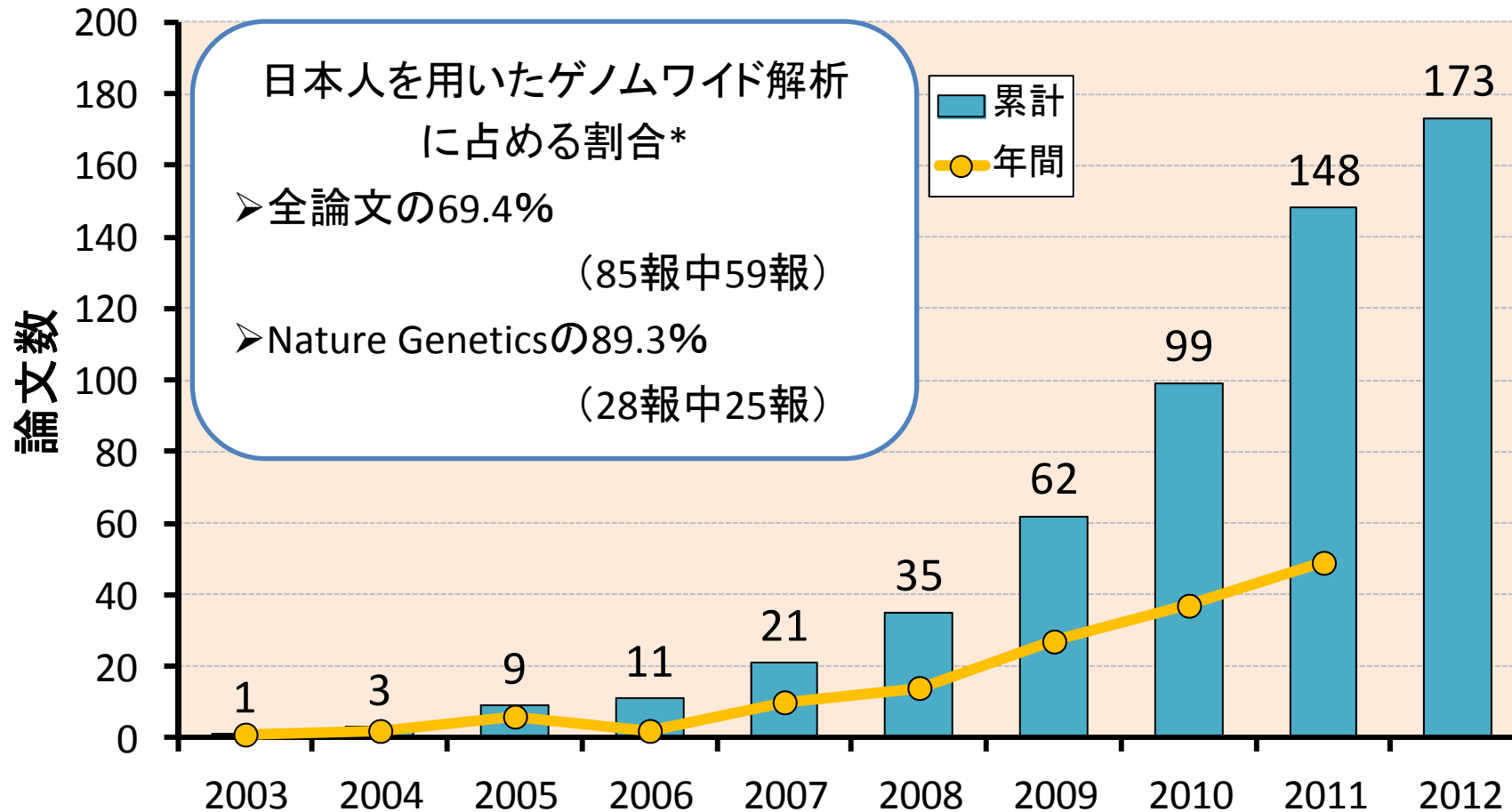
(死因確定: 20,647例、死因不明: 199例、平成22年以降死亡: 3,219例)



BIOBANK JAPAN

オーダーメイド医療実現化プロジェクトから 発表された論文数の推移

- プロジェクトの研究成果として、Nature Genetics 30編を含む173編の論文が学術誌に発表されました(2012年4月末時点)



*: NHGRIのゲノムワイド解析データベース(A Catalog of Published Genome-Wide Association Studies)より集計
Available at: www.genome.gov/gwastudies. Accessed 2012/6/27.

オーダーメイド医療実現化プロジェクトで同定された 新規がん関連遺伝子

疾患	遺伝子	雑誌	年	疾患	遺伝子	雑誌	年
前立腺癌	<i>FAM111A- FAM111B</i>	Nat Genet	2012	大腸癌	<i>SLC22A3</i>	Gut	2011
	10q26			肺癌	<i>TP63</i>	Nat Genet	2010
	3p11.2			膵臓癌	<i>FOXQ1</i>	PLoS One	2010
	5p15	Nat Genet	2010		<i>BICD1</i>		
	<i>GPRC6A-RFX6</i>				<i>DPP6</i>		
	13q22			食道癌	<i>ADH1B</i>	Gastroent erology	2009
<i>C2orf43</i>			<i>ALDH2</i>				
	<i>FOXP4</i>			上咽頭癌	<i>ITGA9</i>	JHG	2009
胆嚢癌	18q21.3	JHG	2012	大腸癌	11q23	Nat Genet	2008
肝臓癌	<i>DEPDC5</i>	Nat Genet	2011				
	<i>MICA</i>	Nat Genet	2011				

オーダーメイド医療実現化プロジェクトで同定された がん以外の主な新規疾患関連遺伝子(2007-10)

疾患	遺伝子	雑誌	年	疾患	遺伝子	雑誌	年
2型糖尿病	<i>UBE2E2</i>			ケロイド	1q41		
	<i>C2CD4A-C2CD4B</i>	Nat Genet	2010		<i>FOXL2</i>	Nat Genet	2010
	<i>KCNQ1</i>	Nat Genet	2008		3q22.3		
			<i>NEDD4</i>				
関節リウマチ	<i>CCR6</i>	Nat Genet	2010	子宮内膜症	<i>CDKN2BAS</i>	Nat Genet	2010
	<i>CD244</i>	Nat Genet	2008	慢性B型肝炎	<i>HLA-DP</i>	Nat Genet	2009
	<i>FCRL3</i>	Nat Genet	2005				
脳動脈瘤	<i>RBBP8</i>			パーキンソン病	<i>PARK16</i>	Nat Genet	2009
	<i>STARD13-KL</i>	Nat Genet	2010	<i>BST1</i>			
	10q24				<i>FCGR2A</i>		
脳梗塞	<i>ARHGEF10</i>	Hum Mol Genet	2010	潰瘍性大腸炎	13q12	Nat Genet	2009
	<i>PRKCH</i>	Nat Genet	2007	<i>SLC26A3</i>			

オーダーメイド医療実現化プロジェクトで同定された がん以外の主な新規疾患関連遺伝子(2011-12)

疾患	遺伝子	雑誌	年	疾患	遺伝子	雑誌	年
気管支喘息	<i>USP38-GAB1</i> 10p14 12q13	Nat Genet	2011	肥満(BMI)	<i>CDKAL1</i> <i>PCSK1</i> <i>GP2</i>	Nat Genet	2012
ネフローゼ	<i>GPC5</i>	Nat Genet	2011		<i>CDKAL1</i>	Nat Genet	2012
子宮筋腫	<i>SLK-OBFC1</i> <i>TNRC6B</i> 11p15.5	Nat Genet	2011	十二指腸潰瘍	<i>KLF9</i> <i>PSCA</i> <i>ABO</i>	Nat Genet	2012
心筋梗塞	5p15.3	JHG	2011	尿路結石	5q35.3 7p14.3 <i>DGKH</i>	PLoS Genet	2012
関節リウマチ	<i>AIRE</i>	HMG	2011				
骨粗鬆症	<i>FONG</i>	PLoS One	2011				
ALS	<i>ZNF512B</i>	HMG	2011				
B型肝炎	<i>HLA-DQ</i>	HMG	2011				
脳動脈瘤	<i>EDNRA</i>	PNAS	2011				
アトピー	<i>CCL22</i> <i>CDKN2BAS</i>	PLoS One	2011				

オーダーメイド医療実現化プロジェクトで同定された 新規薬剤関連遺伝子

薬剤	効果・副作用	遺伝子	雑誌	年
カルバマゼピン	薬疹	<i>HLA-A*3101</i>	Hum Mol Genet	2011
ワルファリン	維持投与量	<i>CYP4F2</i>	Hum Mol Genet	2010
リバビリン	貧血	<i>ITPA</i>	Gastroenterology	2010
タモキシフェン	乳がん再発予防	<i>CYP2D6</i> <i>ABCC2</i>	J Clin Oncol	2010
シクロフォスファミド	副作用(骨髄・消化器)	<i>ABCC4</i>	J Hum Genet	2009
ドセタキセル	骨髄抑制	<i>SLCO1B3</i> <i>ABCC2</i>	Cancer Sci	2009
イリノテカン	骨髄抑制	<i>ABCG2</i>	J Hum Genet	2009
ネビラピン(抗HIV薬)	薬疹	<i>HLA-B*3505</i>	Pharmacogenet Genomics	2009
ワルファリン	維持投与量	<i>VKORC1</i> <i>CYP2C9</i>	J Hum Genet	2006