

世界臨床検査通信シリーズ-44

バイオバンクに関する活動

UK Biobank — その基盤と発展

国立精神・神経医療研究センター

慶応義塾大学医学部 臨床遺伝学センター

増井 徹

1999年の秋に、当時 Nature Medicine の日本特派員をしていた友人から2つの英国文書が届いた。それは、英国で大規模なゲノムコホート研究を始めようという Work Shop の報告だった。その大規模な研究基盤（人の情報と試料の収集と利用体制）を構築することで何が出来るか議論されていた。50万人の英国人の血液、尿と生活習慣情報、医療情報を収集し、最終的には、ゲノム情報と環境情報の結果である疾病情報から人の疾病を研究する計画だ。初期の動きについて知るには、私が作成した年表が役に立つ。(https://mbrdb.nibiohn.go.jp/kiban01/image/chronicle20040130.jpg)。本稿はUK Biobank の特徴、その発展について簡単に紹介し、日本で何が出来るかを考える。

1999年5月にWorkshopが開かれ、それまでのMRCとWellcome Trustが助成した疫学研究、コホート研究、ゲノムコホート研究の厚さ1cm 弱の、膨大な小規模、中規模の研究のリストが作成されている。そして、大規模なゲノムコホートは、小規模、中規模研究と相補的、相乗的に人の健康研究を進めるとされた。一つの大きな研究基盤ができれば多様な深い研究が可能なのではなく、ターゲットを絞った小中規模研究の重要性も議論されている点が興味深かった。

最初の英国でのバイオバンクの予算(2002年)について、M. Bobrow 教授は、「当時、誰もこのような研究計画の審査をしたことがありませんでした。50万人の人由来の試料と情報を収集し、20年以上も追跡し、研究基盤を整備する。ゲノム情報と環境情報を基盤とした人の疾病を研究するという。そして自分は、ゲノム情報を基盤にした人の疾患の研究ということで意義を認め、この研究計画に賛成しました」と述べていた。そして今や人の研究では、ゲノム情報は特別な情報ではなく、基礎情報の一つと考えてもよい時代となりつつある。

しかし、UK Biobank は、40～69歳の英国国民50万人生体試料(血液と尿)と生活習慣情報、そして医療情報を収集する計画となった。収集実施は、予算決定から5年過ぎた2016年にPilot Study、2017年から2010年に50万人の収集、2012年から情報と試料を公開し、利用をサポートしている。2018年実績で、10,000人以上の利用登録者があり、年間1,000件の研究計画申請があり、そのうち300件が承認され、情報と試料が提供されている。論文は現在まで800報を超えている。そして、これらの数字は確実に増えている。申請から提供までの手続き等の時間は、2012年には50週かかったが、現在24週であり、12週を目指して努力をしているという。

2017年3月にUK Biobank はRegeneronとGSKに対して、50万人のWGSの許可を与えた。そして、2019年3月には50,000人のデータが公表され、2020年には50万人のWGSを終了させるという。GSKは2017年の夏のUK Biobankの年会で、WGS情報を用いてより効率的な治験計画が可能になると述べている。このような基礎情報の集積と2017年から本格的に取り組み始めた、参加者への再接触事業の充実、50万人の生物的特性の解析された研究対象者のストックとしてのBiobankの性質を明確にしてきた。

私は、50万人の収集が終わったときに、UK Biobank から学ぶものはこの先ないと考えた。しかし、それは大きな間違いであった。この事業は、着々と外部の資金を取り、参加者の情報を豊かにすることで(10万人：全身のNMRSscan、10万人：24時間活動記録、2万人：繰り返し測定など)、研究資源としての集団の価値を高めている。その枢要は2つある。一つは外部へ資源を提供し、その利用で生じたデータをUK Biobank に提供してもらい、自分たちが生成した情報とともに、一人々の参加者の情報を豊かにしていること。これを支える科学的に斬新な研究計画の立案である。UK Biobank の成功は法的な、社会的な支えなどではなく、人を研究する科学研究への取り組みの成功である。そして、情報として豊かになったBiobank が研究利用をさらに促進している。

日本のバイオバンクでは、このような将来設計はない。試料の利用が重要であると考えられており、バイオバンク自体が情報の提供源として機能することを初期から積極的に考えているのは今のところ東北メディカルメガバンクだけである。ただ、その計画でも外部の利用研究者からの情報は収集していない。一つには、外部から情報を受け取っても、それをバイオバンクが格納して効率的に利用できる様にするためにはコストがかかり、日本でのバイオバンク計画にはそのような情報収集のコストは含まれていないという課題がある。UK Biobank の情報戦略の成功は、彼らの利用される資源で、情報の占める割合は80%を超えるという数字にも現れている。

バイオバンクというものが研究基盤だけでなく、社会基盤として機能する一つのモデルとして、UK Biobank はこれからも目が離せない。