

令和7年度運営評議会

難病・免疫ゲノム研究センター

The logo for NIBN (National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition) features the acronym 'NIBN' in a bold, black, sans-serif font. The letter 'I' is uniquely designed as a stylized orange flame. To the left of the text, a thick orange arc curves around the letters, resembling a protective shield or a partial circle.

NIBN

National
Institutes of
Biomedical Innovation, Health and
Nutrition

『難病・免疫ゲノム研究センター』

▶ 背景・社会的意義等

コンピュータ科学の発達により、ライフサイエンスでもビッグデータを活用した研究開発が進む一方、その成果を患者に還元する社会実装はまだ途上にある。これを実現するには、多様なヒトの表現型を時間・空間的連関も含め高解像度の汎用データとして整備・解析するゲノム・オミックス解析基盤と、それを支える質の高い生体試料と臨床データの体系的収集・構造化、実験から高度なデータ解析まで一貫した専門的運用が不可欠である。こうした背景の下、難病・免疫ゲノム研究センターは難病やがん、感染症等の診断・予防・治療法の開発と社会実装を目指し、臨床情報とゲノム情報・免疫情報の統合解析を進めるため、2023年4月に発足した。

▶ 目標・令和7年度実績・成果・課題

- 指定難病患者データベース登録・抽出・利活用促進
- 難病に関する免疫ゲノム解析基盤の整備とその応用
- 難治性がんに対する新規診断法・治療法の開発研究
- 慢性感染症に対する新規ワクチン・治療法の開発研究

▶ ポイント

- 「難病治験ウェブ」新規公開、難病DB-小慢DB連携分析
- ロングリードシーケンス解析プラットフォームの整備と活用
- ロングリードシーケンス解析による膵がん遺伝素因の探索
- ネオアンチゲンを含む新規がん特異的抗原予測法の改善

『難病・免疫ゲノム研究センター』の研究プロジェクト（令和7年度）

難病・免疫ゲノム研究センター（CiDIG）



ワクチン開発
イムノオミクス解析

プレジジョン免疫
(山本 拓也)

研究対象疾患

がん
難病/難治性疾患
感染症

新規免疫療法開発
免疫ゲノム解析



難病・免疫ゲノム研究
(清谷 一馬)



CiDIG

難病・免疫ゲノム研究センター
Center for Intractable Diseases and
ImmunoGenomics

超早期診断
新規治療標的の探索

難治性疾患研究
(水上 裕輔)



疾患モデル、再生医療
遺伝学的解析



リバース
トランスレーショナル研究
(辻川 元一)

国の難病データベース
創薬情報解析、バイオバンク

難病情報資源研究
(坂手 龍一)



『難病・免疫ゲノム研究センター』のミッション

免疫ゲノム研究を切り口としたビッグデータの解析に基づく健康長寿社会への挑戦をミッションとする。免疫ゲノム・がんゲノム解析、難病資源バンク/DBの高度な専門性を持ったチームが有機的に連携し、難病やがん、感染症等の疾患に挑み、研究成果のタイムリーな患者還元を目指す。

「プレジジョン免疫PJ」

- ・ 個別化・層別化医療の実現を目指した高次免疫学的解析プラットフォームの整備
- ・ 感染症・がん・難病を対象とする個々人のゲノム・免疫学的差異を踏まえた創薬・ワクチン開発研究

「難病・免疫ゲノム研究PJ」

- ・ 患者のゲノム情報に基づいた新たな個別化免疫療法の開発
- ・ 免疫ゲノム情報を用いた新規がん免疫標的の探索

「難治性疾患研究PJ」

- ・ 高次形態的解析プラットフォームの構築
- ・ 個別化された発がん基盤の解明と創薬研究

「リバーストランスレショナル研究PJ」

- ・ ヒト網膜色素変性の新規原因遺伝子座同定を含めたヒト臨床検体の解析
- ・ サル自然発症眼科遺伝性疾患の解析とヒトデータと統合することによる実用的疾患モデルの確立

「難病情報資源研究PJ」

- ・ 難病のビッグデータ解析とDB構築を通じて診断・治療法開発を促進
- ・ 難病研究開発に必要な資源（試料・情報）を収集・提供

H29 – R6年度登録・提供実績（指定難病患者データベース）

	H29年度	H30年度	H31/R1年度	R2年度*	R3年度**	R4年度	R5年度	R6年度***	合計
登録	120,854	679,778	1,338,892	900,332	387,380	510,258	603,306	325,802	4,866,602

* 提供はR2年度開始。 ** 提供は当時までの登録済み全件の基本情報提供依頼を含む。 *** 速報値。

G-CERTI Certificate

hereby certifies that

国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・
免疫ゲノム研究センター 疾病登録センター

大阪府茨木市彰都あさぎ7丁目6番8号
大阪府茨木市彰都あさぎ7丁目7番20号

meets the Standard Requirements & Scope as following

ISO/IEC 27001:2022
情報セキュリティマネジメントシステム

疾病登録センター運営事業

Statement of Applicability (SoA) : Rev.00. 2025. 03. 12

**所内拠点において
ISO27001を取得**

標準番号 : GCI-150-2022
初版発布日 : 2025年 07月 10日 最新発行日 : 2025年 07月 10日
有効期限 : 2028年 07月 09日 有効期間 : 2025年 07月 10日 - 2028年 07月 09日

Signed for and on behalf of GCERTI
President I.K.Choi




To verify the validity of this certificate please visit: www.gcerti.com
15F, #8B, Eupgyeong-ro, Eupgyeong-gu, Seoul, Korea
Surveillance audits shall be conducted at least once a calendar year,
except in recertification years. This is to verify that the Management
System of this company has been found to conform to the above.
If the certified client does not allow surveillance, recertification audits,
the certificate must be returned to G-CERTI. This certificate remains
the property of G-CERTI and this certificate is recognized by G-CERTI.



厚労省難病対策課と連携して全難病登録データを対象とした重症度分析(“重症”“軽症”の割合の経年変化)を本年度より開始

発症年	診断後 1 年	診断後 2 年
重症	重症	重症
重症	重症	軽症
重症	軽症	重症
重症	軽症	軽症
軽症	重症	重症
軽症	重症	軽症
軽症	軽症	重症
軽症	軽症	軽症

※経年変化イメージ
(診断時→1年→2年)

※重症・軽症の定義は疾患毎に厚労省との協議により決定

難病DB-小慢DB連携分析

「指定難病患者データベース（難病DB）及び小児慢性特定疾病児童等データベース（小慢DB）のデータ構造解析による利活用推進」（共同研究）

難病DB 医薬基盤・健康・栄養研究所

小慢DB 国立成育医療研究センター

Clinical research form (No.113 Muscular dystrophy)

No. Disease name: 113 筋ジストロフィー

Recipient ID: [Blank]

Name: 姓 (姓) [Blank] 名 (名) [Blank]

Address: 住所 [Blank]

Date of birth: 生年月日 [Blank]

Sex: 性別 1. 男 2. 女

Family history: 家族歴 1. あり 2. なし 3. 不明

Date of onset: 発症年月日 [Blank]

Ref: <https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakujouhou-10900000-Kenkukyouku/0000156924.pdf>

Medical Opinion Document (No.30 X-linked severe combined immunodeficiency; X-SCID)

No. Disease name: 30 X連鎖重症複合免疫不全症

Recipient ID: [Blank]

Name: 姓 (姓) [Blank] 名 (名) [Blank]

Date of birth: 生年月日 [Blank]

Date of onset: 発症年月日 [Blank]

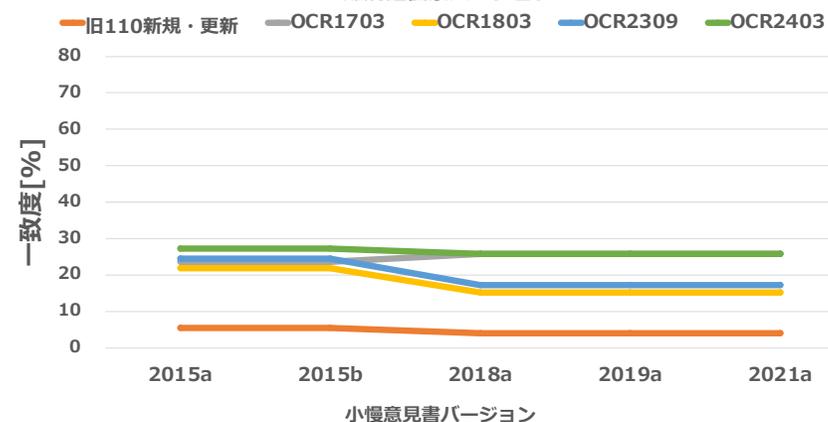
Living conditions: 生活環境 [Blank]

Diagnosis date: 診断年月日 [Blank]

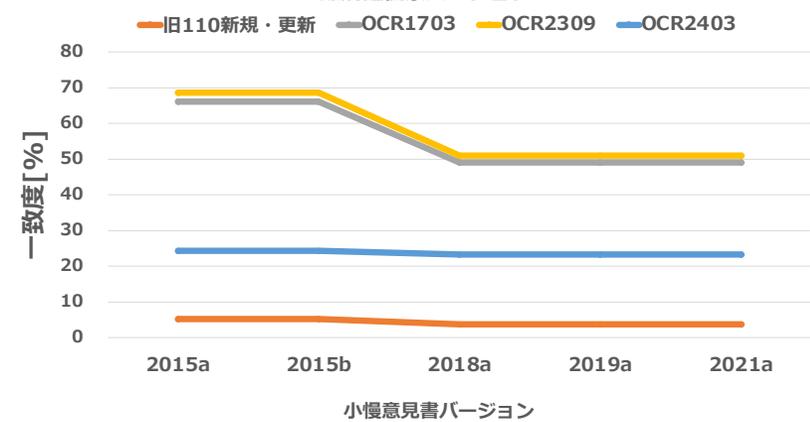
Ref: https://www.shouman.jp/archives/download/10N_all.pdf

難病 [個票] と小慢 [意見書] のバージョンごと項目比較 (例)

疾患X



疾患Y



難病DBと小慢DBは疾患対応、DB様式、データ項目の違いから、**連結解析が困難**な状況である。

→両DBがつながる疾患について、
 ・**データ項目の対応表等を整備**
 ・**利活用促進及び移行医療支援(橋渡し)**

主な発表等
 ・第48回日本分子生物学会年会
 ・日本人類遺伝学会第70回大会

難病治験ウェブ

画面遷移

トップページ
nanbyo-chiken.nibn.go.jp

検索結果一覧

治験詳細ページ

スマホ版

治験数の多い難病 (トップ12)

全102疾患・413治験

順位	治験数	告示番号	疾患名
1	36	97	潰瘍性大腸炎
2	26	96	クローン病
3	25	49	全身性エリテマトーデス
4	16	85	特発性間質性肺炎
5	15	11	重症筋無力症
6	14	19	ライソゾーム病

(2025年11月21日時点)

7	13	66	IgA腎症
		288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
		6	パーキンソン病
		50	皮膚筋炎/多発性筋炎
9	12	86	肺動脈性肺高血圧症
		113	筋ジストロフィー

プレジジョン免疫プロジェクト：LRS解析プラットフォームの整備と活用

自動LRS-WGSライブラリプレップ

- ✓ HMW-gDNA抽出
- ✓ QC
- ✓ DNA断片化 (10-20k)
- ✓ 断片化後のQC



Biomek i7 による自動ライブラリ作成 (96検体/~4時間)

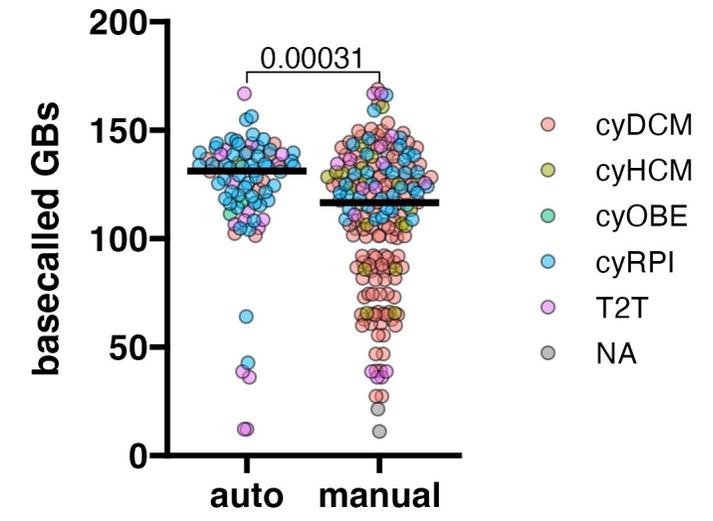
1. 96 wellプレートへの試薬添加とサンプル調整
2. 末端処理と精製
3. 96 wellプレートへの試薬添加とサンプル調整
4. アダプター付加

- ✓ ライブラリのQC 参考：ONT推奨 (4-8 ライブラリ/技術者/日)
- ✓ シークエンシング試薬調整
- ✓ シークエンシング

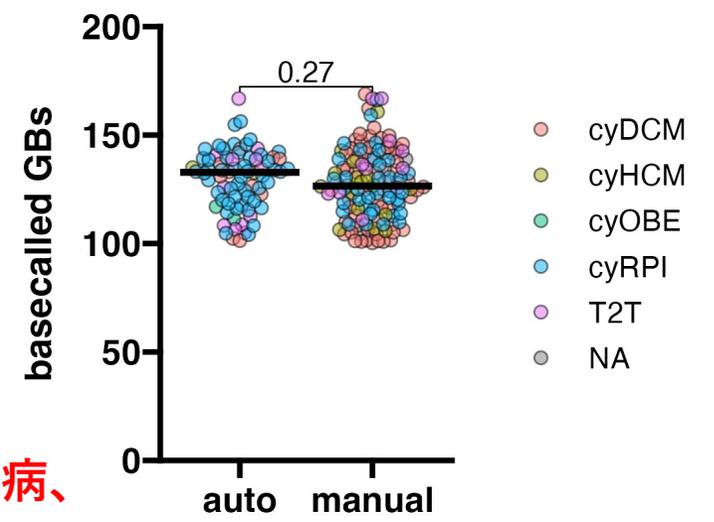
自動化により、ライブラリ作成効率が格段に上がった。
 また自動調整したライブラリを用いた場合、手作業と同等以上の
 フローセルあたりのデータ量が得られている。

→他施設との共同研究として、筋萎縮性側索硬化症(ALS)、パーキンソン病、
 HTLV-1関連脊髄症(HAM)由来臨床検体を用いた解析を順次開始

すべてのFCsのデータ



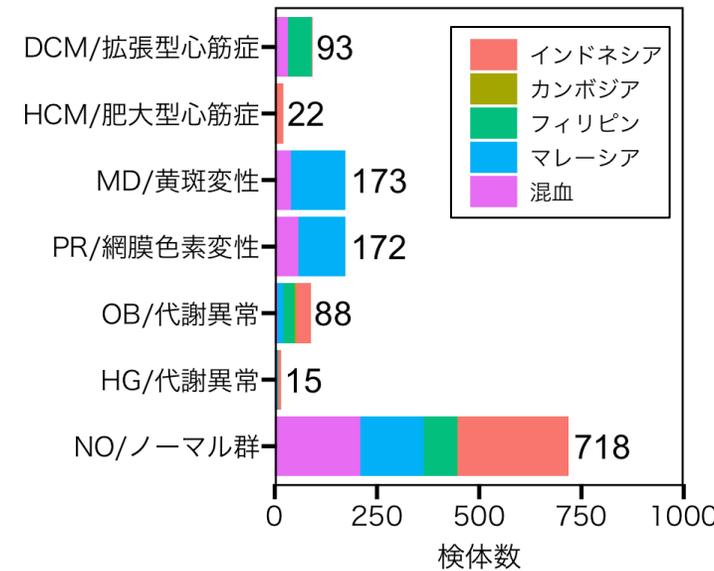
100GB以上読めているFCsのデータ



プレジジョン免疫プロジェクト：非ヒト霊長類カニクイザルWGS DBの構築

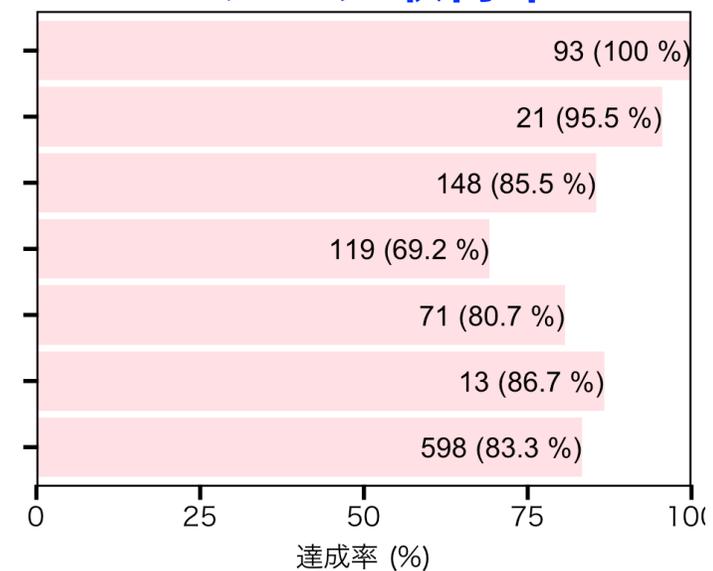
cyDCM: 拡張性心筋症 (家系)
 cyHCM: 肥大型心筋症 (家系)
 cyAMD: 加齢黄斑変性症 (家系)
 cyRPI: 網膜色素変性症 (家系)
 cyOBE: 代謝異常 (OB)
 cyHGS: 代謝異常 (HG)
 cyNOM: 正常個体

サル検体数



合計1281検体

データ取得率



合計1063検体 (82%)

Wet part:

- DNA抽出 (NEB monarch HMW-gDNA)
- QC (Nanodrop, Qubit, TapeStation)
- フラグメンテーション (gTUBE)
- 自動ライブラリー調製 (最大96検体)
- シーケンス (100GB/検体以上、48検体/週)

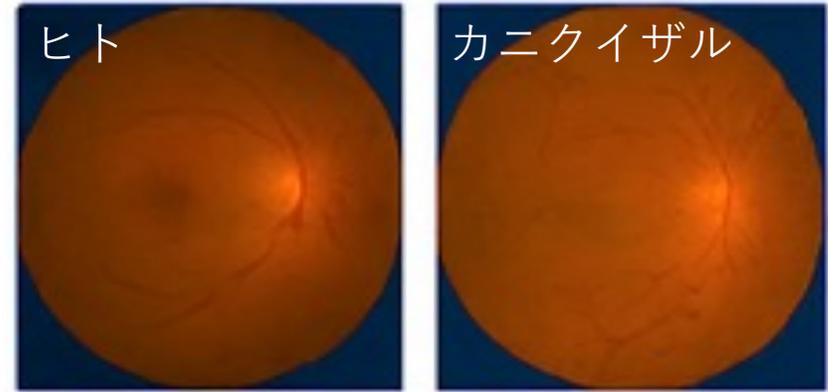
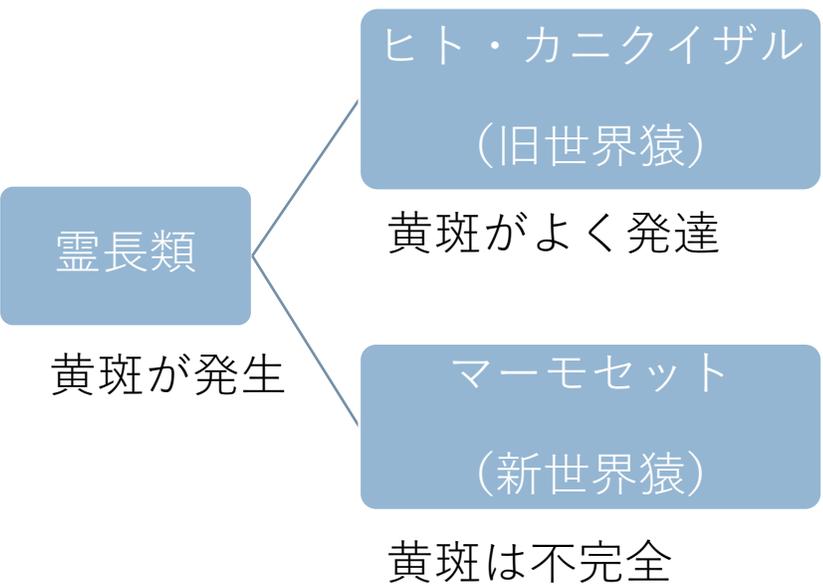
Dry part:

- データ転送 (ハードとソフト)
- データの完全性チェック
- マッピングとバリエーションコールの基本パイプライン整備

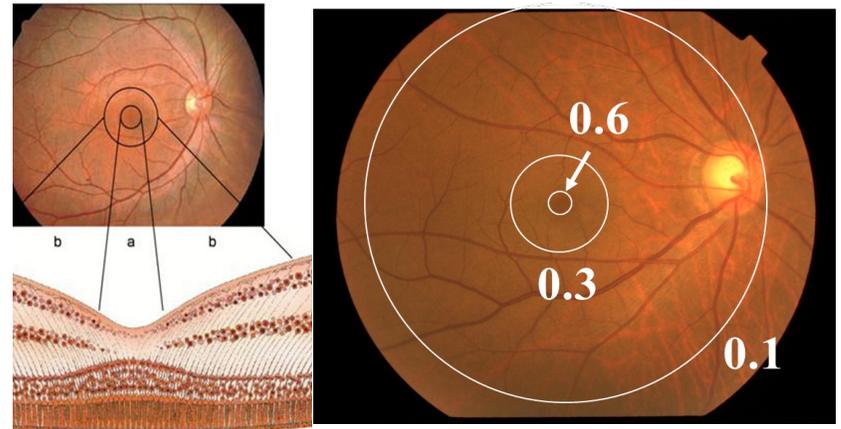
これまでに、カニクイザル1000個体以上のWGSデータを取得済

リバーストラנסレーショナル研究プロジェクト ：LRSによる網膜色素変性(RP)研究戦略

黄斑が存在するモデル



眼底の比較 (黄斑も含め酷似している)



黄斑と網膜の各位置における視力 (解像度)

読書視力 (0.6) が得られる唯一の網膜の位置
ヒトの視機能にとって最も重要な部位

- 黄斑部の検討は他のモデル動物では不可能
- 霊長類医科学研究センターでは自然発症のRP家系が存在

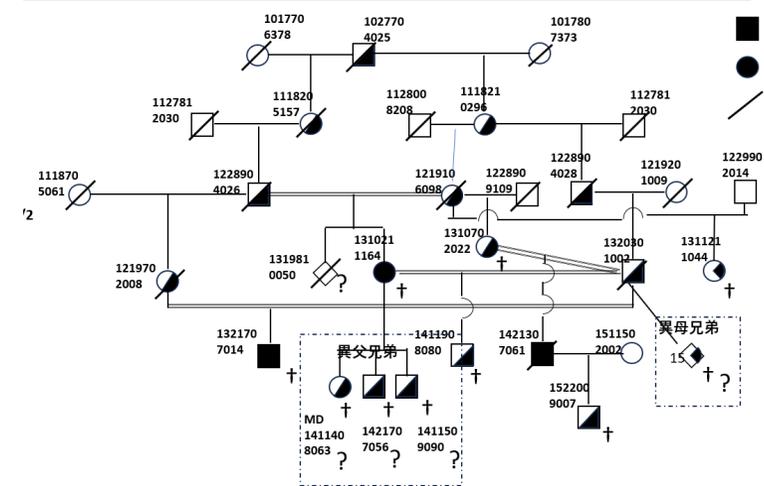
本リソースでしかなしえない検討が可能

リバーストランスレーショナル研究プロジェクト : LRSによる網膜色素変性(RP)研究戦略

サルRPリソースに対するLSR

- NIBN施設内で自然発症のRP家系が存在
 - 2匹の罹患猿を確認、多くの保因者猿が存在
 - 原因遺伝子の同定が可能
 - 原因遺伝子の同定は疾患バックグラウンドの同定やヒトへの外挿のために必須。
- 別のヒトRP原因を保持している家系を同定
 - 本家系の原因遺伝子ではない
 - 別のRPの家系の構築が可能

霊長類医学科学センター所有のRPサル家系



サルとヒトのロングリードシーケンスによる研究戦略

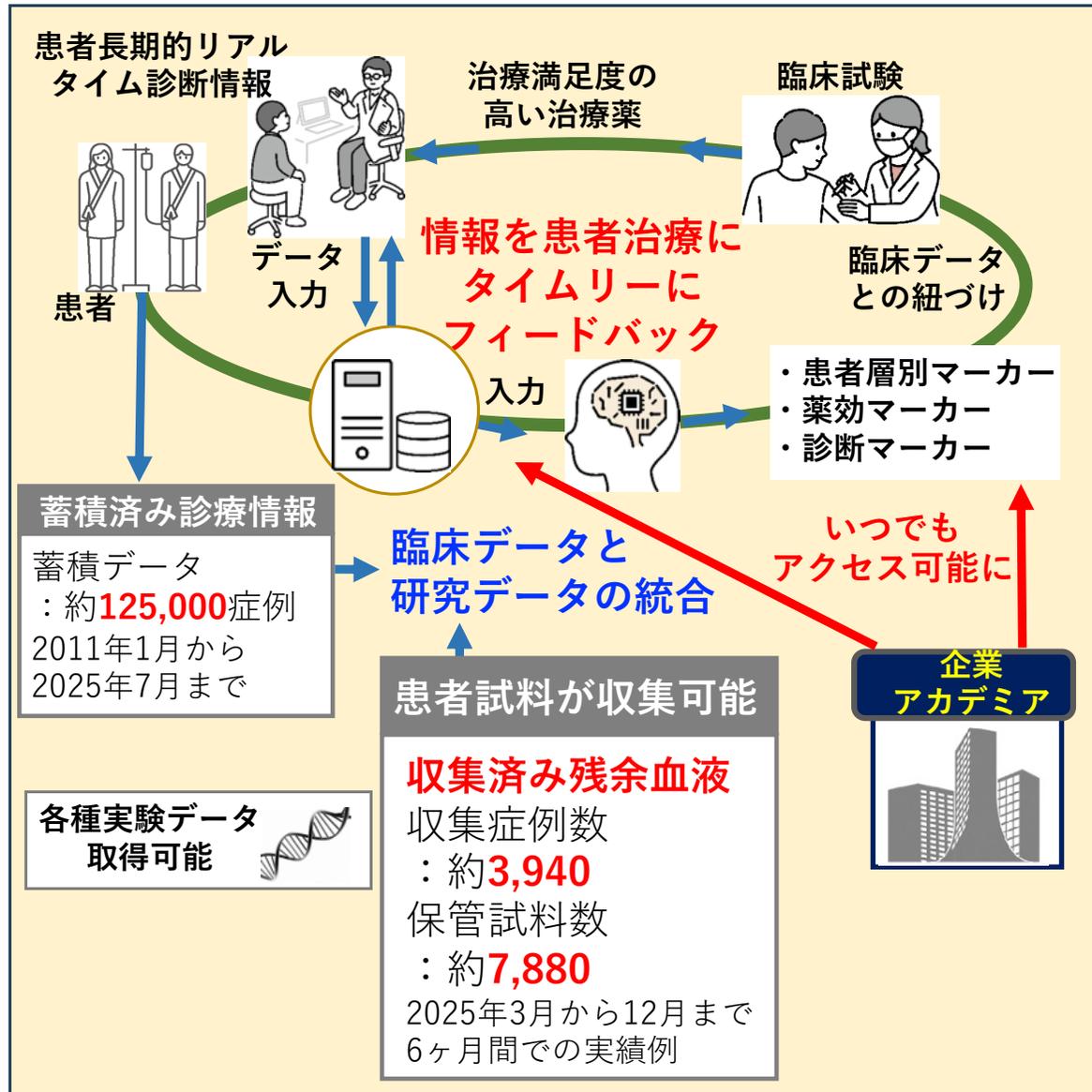
ヒトRPリソースに対するLSR

- 神戸アイセンター等との共同研究により原因遺伝子変異同定済みの100例以上のDNAサンプル+別にNGSのパネルで原因遺伝子が同定できなかった100名ほどのサンプルを確保

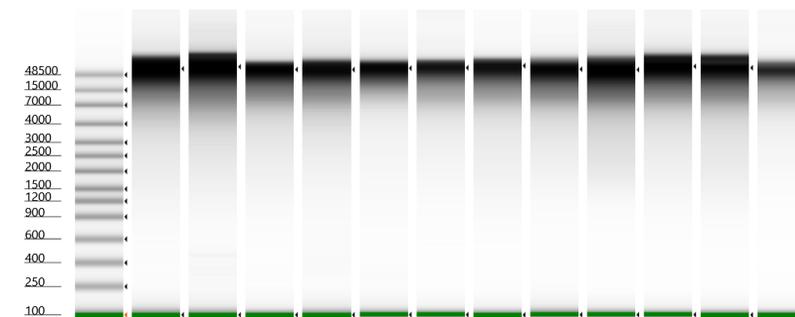
ヒト・サル同時による統合的検討が可能に
 既存療法開発では事前に（非臨床で）検討することはできなかったが、サルモデルとして確立できた場合、今後のゴールデンスタンダードとなる可能性

AI創薬指向型・患者還元型・リアルタイム情報プラットフォーム事業関連

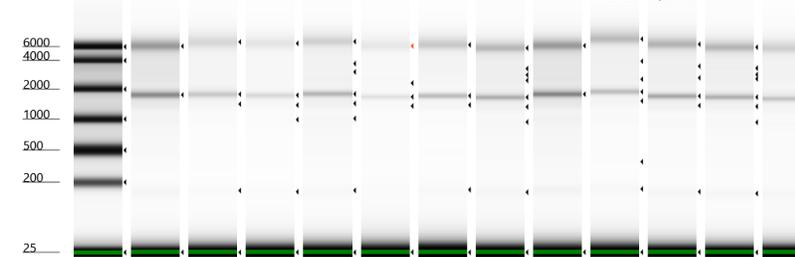
OICIにおけるリアルタイム診療情報収集基盤



凍結検体からのDNA精製



凍結検体からのRNA精製



ダウンストリームの次世代シーケンス（NGS）解析等に耐える高品質な検体の収集・保管を可能とするリアルタイムワークフローを構築した。

難治性疾患プロジェクト：ロングリードシーケンスによる膵がん遺伝素因の探索

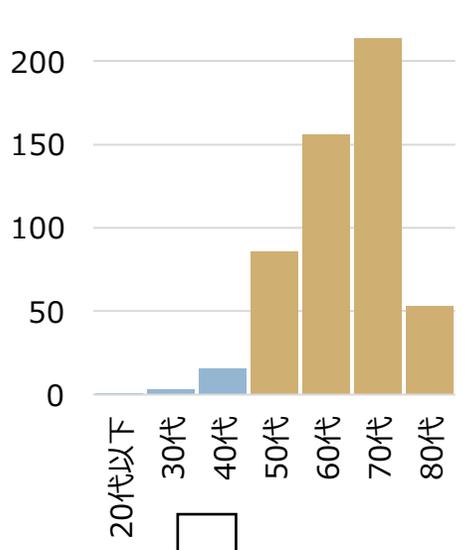
- 【目的】 新規の膵がん関連遺伝子の特定
- 【対象】 50歳未満で発症した膵管癌
- 【アプローチ】 LRSによる構造多型SVの探索
× 発がん素地の解析

現在の患者登録：
54例
うち33例で解析済み

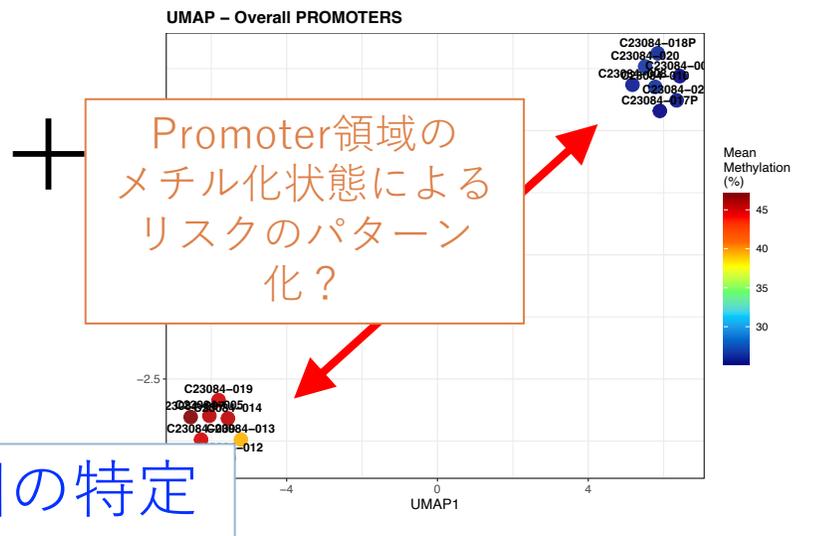
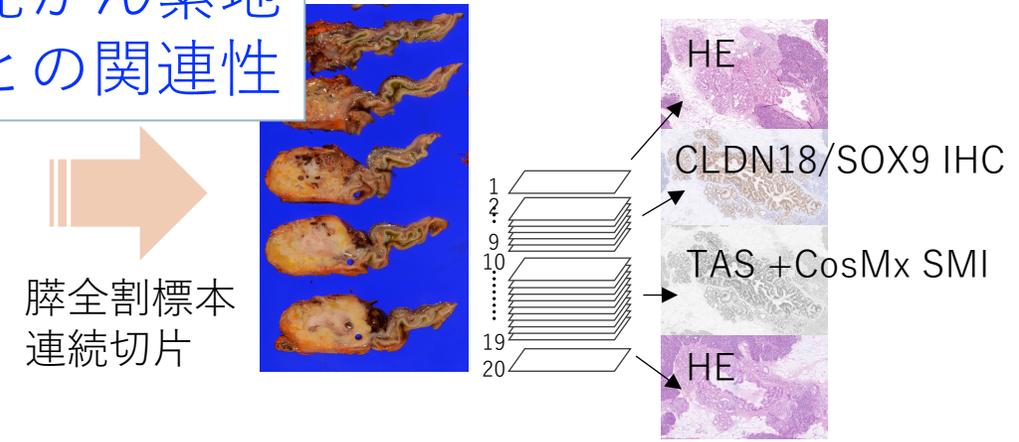
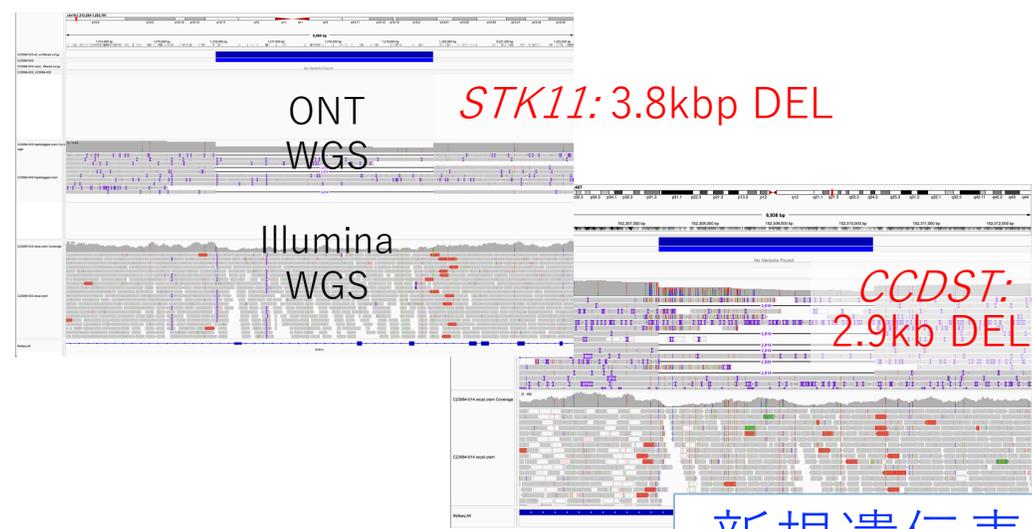
発がん素地
との関連性

主腫瘍の分子プロファイル
+ 肉眼的正常膵における
Precancer分布

膵がん患者の年齢分布
250(大阪国際がんセンター)



7/33例で病的変異を同定
SRSで検出できない病的SV:4例

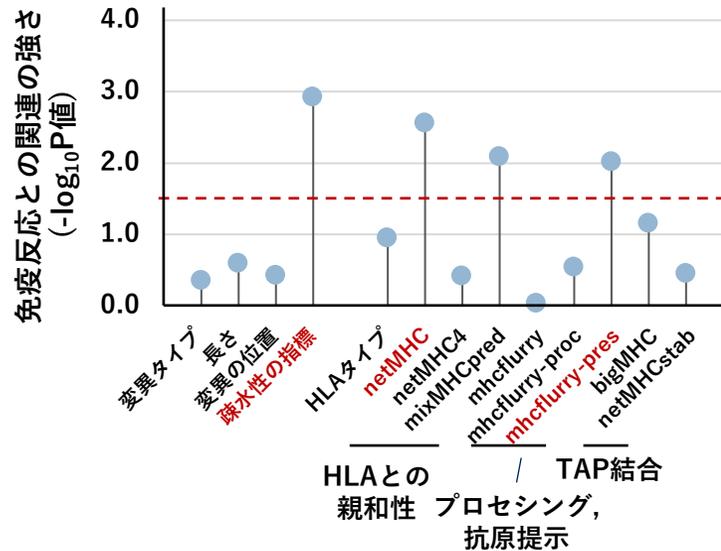
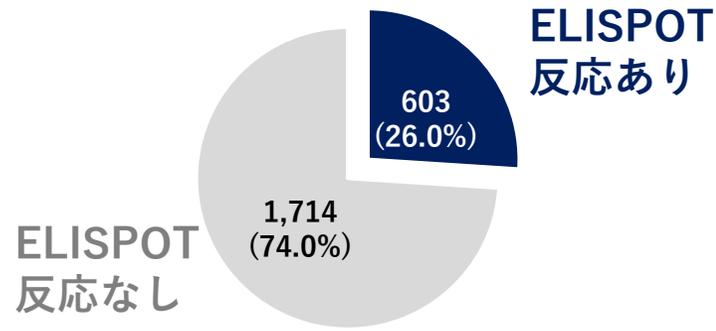
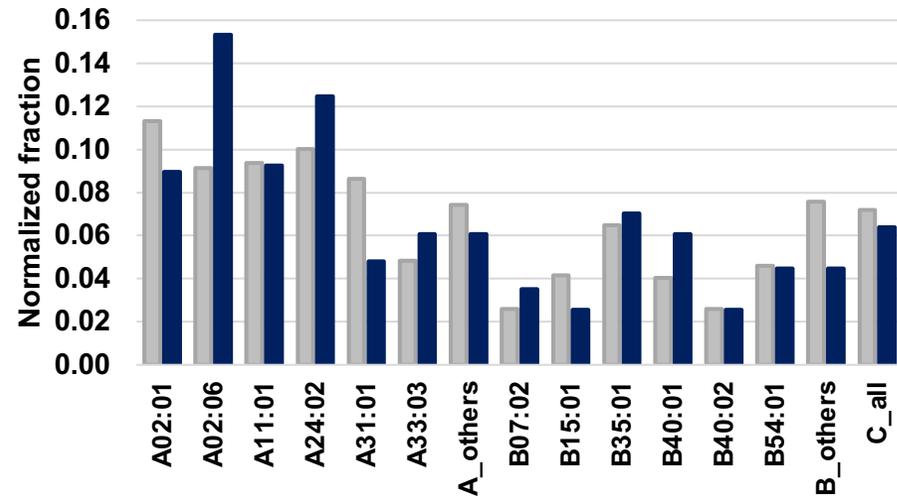
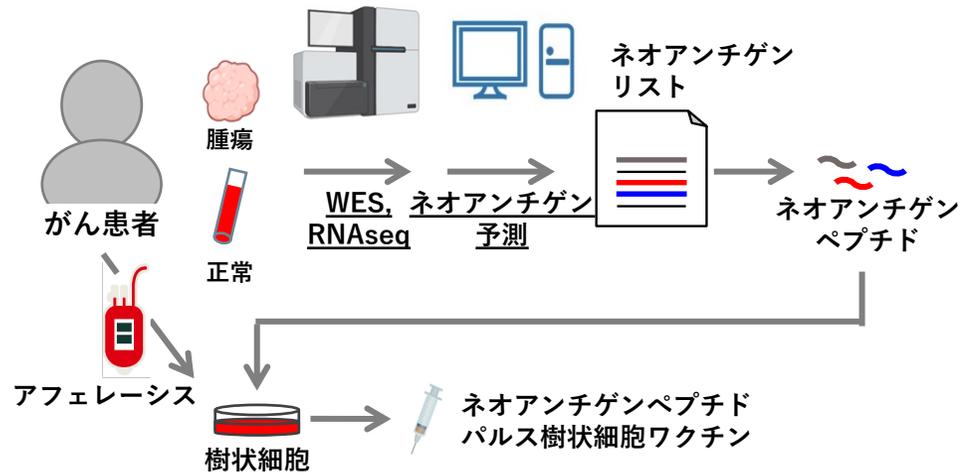


新規遺伝素因の特定

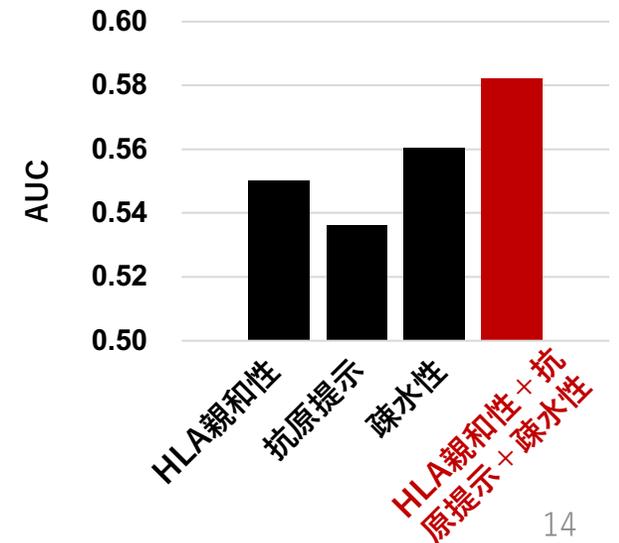
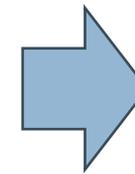
50歳未満での発症は患者全体の3%程度
(遺伝素因を有する希少集団)

免疫原性を示すネオアンチゲンの特徴を検証

ネオアンチゲンペプチドパルス樹状細胞ワクチンに用いた**2,317ペプチド**を解析



スコアリング

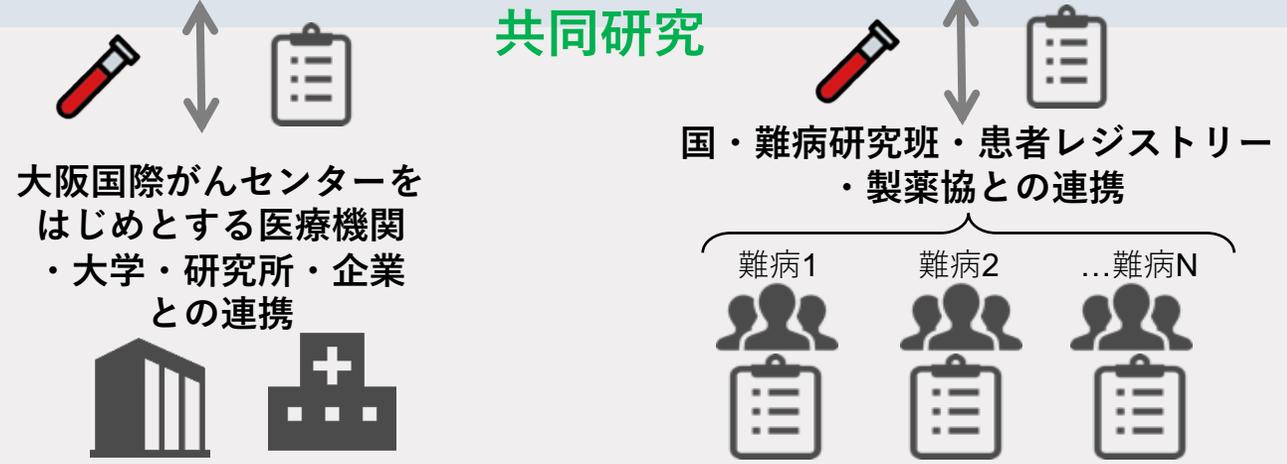


『難病・免疫ゲノム研究センター』における今後の取組

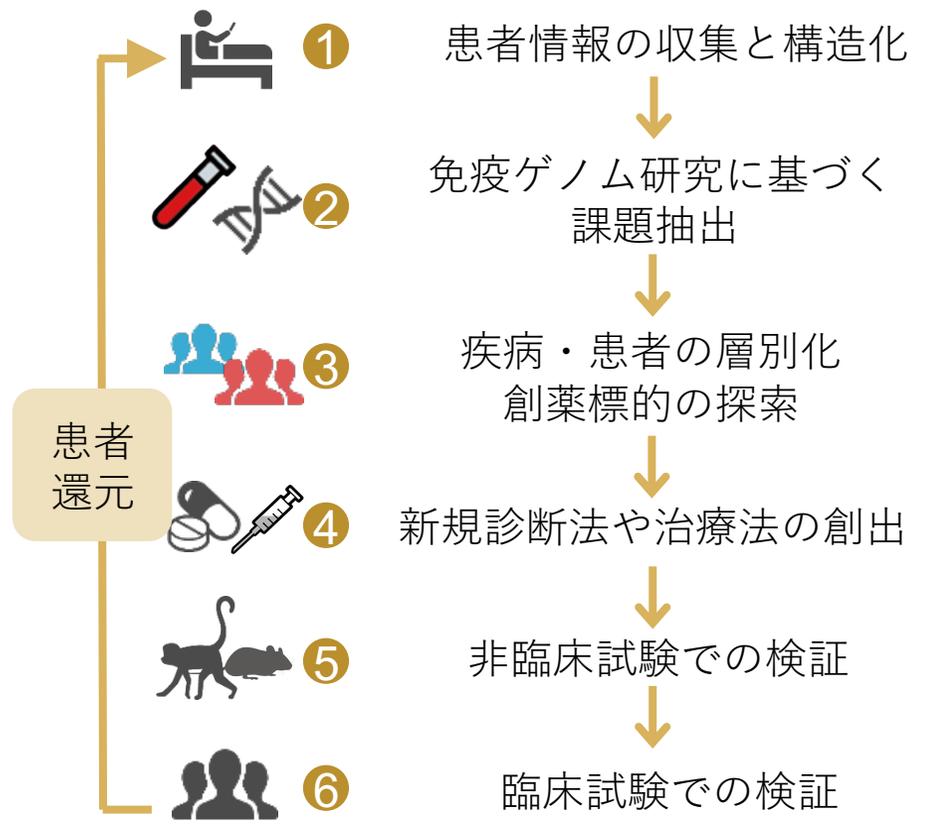
難病・免疫ゲノム研究センター (CiDIG)



共同研究



健康長寿社会実現を目指した患者還元研究開発のスキーム



免疫ゲノム研究を切り口としたビッグデータの解析に基づく健康長寿社会への挑戦