

コホート調査結果説明会を相次いで開催



地域住民コホート調査の分析結果を、地域ごとに結果説明会を開催してご報告しています。11月12日(木)に第16回目となる会を松島町で開いた後、岩沼市、亶理町、東松島市、白石市(角田市と白石市の結果を合同で説明)で2015年内に開催し、引き続き2016年2月以降にも実施予定です。会では腎機能の状態や胃がんリスクの程度、メンタルの状態等について分析した結果を宮城県全体と開催地域とで比較して、地域の健康状況を解説し、抑うつ傾向や心的外傷後ストレス

反応が見られる方の割合が沿岸部で高かったことなどを報告しています。1月末日で51,207人の参加を得ている地域住民コホート調査、そのデータを元にした解析結果等をToMMoは皆さまに今後も引き続きお伝えしていきます。

写真 | 「心の状態が不調になると一人で抱え込みがちになりますが、周りの人や専門家に相談するなどして、適切に対処すれば改善するものであることを知っておいてください」と語る富田 博秋教授(メンタルヘルスクエア推進室長)

Schedule

ToMMoでは、この2月～3月に、以下のイベントに出展・参加を予定しています。

地域イベント

- 2/19(金) 「第125回東北大学サイエンスカフェ」 【会場】 せんだいメディアテーク
- 3/ 8(火) 「東北大学災害復興新生研究機構シンポジウム」 【会場】 東北大学百周年記念会館
- 3/23(水) 「ベガルタ仙台チアリーダーによる健康教室/仙台教室」 【会場】 東北メディカル・メガバンク棟
- 3/25(金) 同/石巻教室 【会場】 石巻市遊学館

コホート調査結果報告会

- 2/24(水) 大和町 【会場】 まほろばホール(大和町ふれあい文化創造センター)

健康ひとくち MEMO

心的外傷後ストレス反応 (PTSR)

PTSDは聞いたことがある方は多いでしょう。Rはreaction、反応です。予期せぬ形で生死に関わるような辛い体験をした後、さまざまな心身の症状があらわれる、その反応を指します。コホート調査ではアンケートで反応の有無をみています。何年も経って反応が出ることもあり、また、反応が出るのが回復のプロセスであることもあります。個別の反応に一喜一憂せず、専門家の力も借りながら、焦らず向き合うことが肝要です。



Editor's note

3月、震災5年を迎えます。毎年、機構全員が集まって黙祷を捧げながら、復興プロジェクトとしてまだまだ道半ばの自身をもどかしく思っています。5年を機に、もっと多くの報告を地域の方々にできるように志を新たに致します。(風)



発行 | 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
980-8573 仙台市青葉区星陵町2-1
Tel : 022-717-8078 (代表)
Mail : pr@megabank.tohoku.ac.jp
URL : www.megabank.tohoku.ac.jp

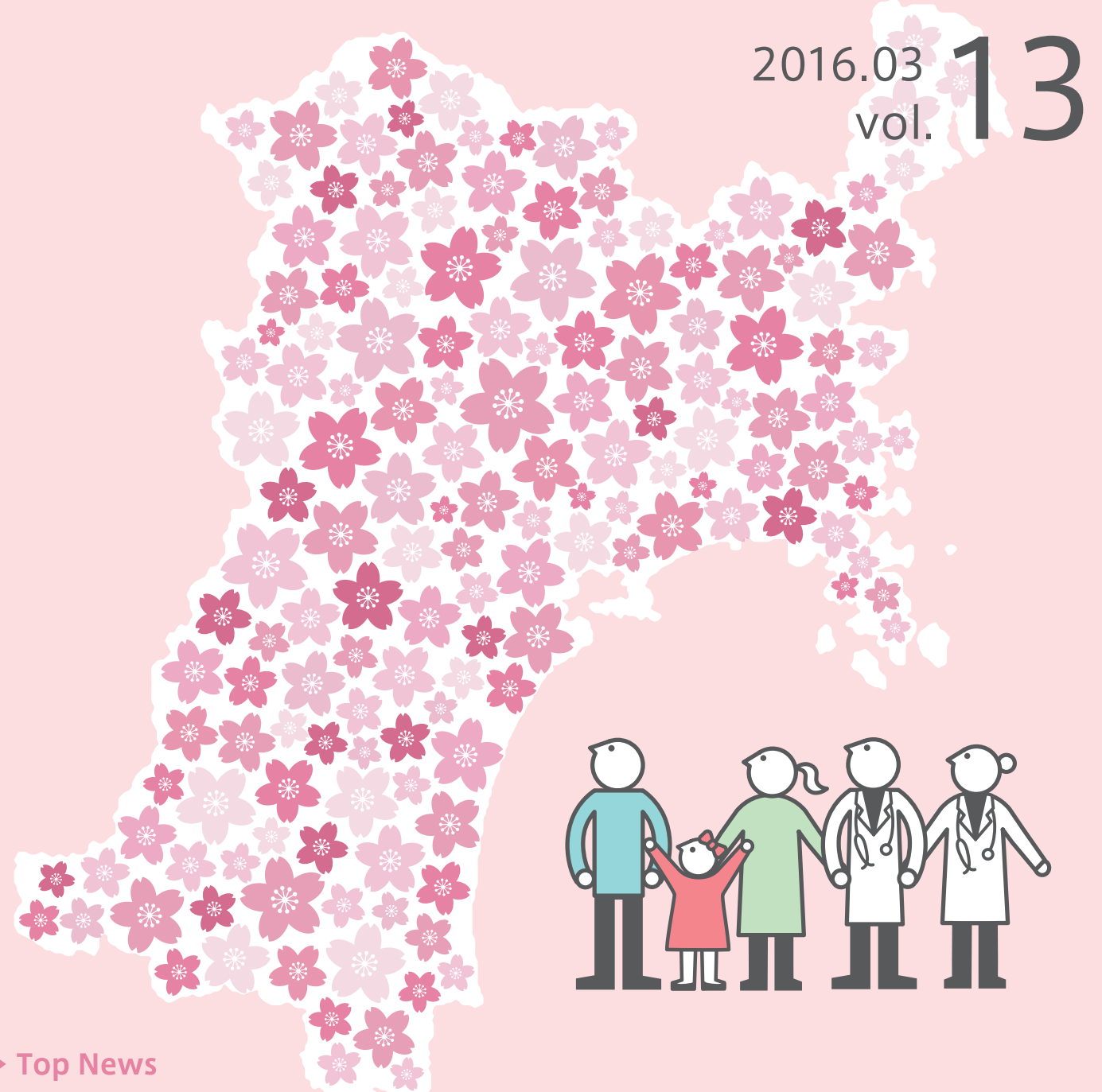
発行日 | 2016年3月

印刷 | 今野印刷株式会社 www.konp.co.jp

* 本誌の収録内容の無断転載、複写、引用等を禁じます。
* 本紙は、日本製紙石巻工場で商品開発された復興支援用紙「Monte Lukia」を使用しています。www.tykk.com/

ToMMo

2016.03
vol. 13



▶ Top News

- ・全ゲノムリファレンスパネルの全アレル頻度情報を公開
～次世代医療を目指す研究に有効なデータベースへ～
- ・認定遺伝カウンセラーが誕生

▶ Research

- ・埼玉医大との共同研究が実る



全ゲノムリファレンスパネルの全アレル頻度情報を公開

～ 次世代医療を目指す研究に有効なデータベースへ～



2014年8月に情報の部分的な一般公開を開始した、ToMMoが構築を進める日本人の標準ゲノム配列情報「全ゲノムリファレンスパネル」※1（以下、1KJPN）。2015年12月15日に、アレル頻度情報の全面的な公開を開始しました。ToMMoでは2013年5月より開始しているコホート調査に参加いただいた1,070人分の全ゲノム配列を、次世代シーケンサーやスーパーコンピュータを駆使し、高精度な解析を行うことで、1KJPNの構築を目指して進めてきました。2013年11月には、1,000人分の全ゲノム解読が完了したことを報告し、

続けて、2014年8月には1KJPNのアレル頻度5%以上のSNP頻度情報につき、ウェブサイト上で公開しました。また、2015年8月には1KJPNの構築に成功したことを報告した論文が採択されました。これらの成果を経て、この度、1KJPNの情報をより広く活用いただける環境が整ったと判断したことから、情報公開範囲の大幅な拡充を決定しました。1KJPNは、日本人で1,070人分の地域住民の全ゲノム情報を集めたいわば「地図」のようなものです。今後、例えば疾患の研究をしている研究者が、ある病気の原因が特定の遺伝子の変異によるもの

であると仮定した場合、1KJPNの情報と比較することで、その変異が病気の原因の候補になる可能性があるか否かといった判断するのに使われます。1KJPNの様なパネル情報は、これまで欧米人を中心としたものや国際的な多くの人種の集合体のものしかなく、日本人のデータが待ち望まれていました。本情報の公開にあたっては、倫理面を検討する学外有識者を中心とした会議など、複数の審議を経て、個人の特定には至らないかや、個々人の疾患リスクが確定されないかなどの検討を慎重に重ねた上で、情報を活用する研究者には、いく

つかの誓約事項に同意いただくことを条件とし、利用を開始しています。今回の情報公開では、1KJPNに含まれる、すべてのSNVの位置情報、アレル頻度情報※2及びアレル数情報について、公開を開始しました。公開にあたり、長崎正朗教授（インシリコ解析室長）は「2014年8月にアレル頻度5%以上のSNP頻度情報を公開してから、多くの研究者との共同研究の中で検証を進め、客観的な精度確認を繰り返し、今回、より低頻度側の公開に至ることができました。今後益々、よりたくさんの研究者に東北の地から発信しているゲノム情報を活用していただき、日本から多くの疾患や体質に関連するSNP探索研究に活かしてもらいたいです。今後さらに解析対象人数規模を拡充し、我が国における次世代医療を目指す研究に貢献していきたいです」と話しています。



※1
大規模な人数の全ゲノム解読を行った結果を総合し、DNA配列の多型の頻度などの情報をまとめることで、今後のゲノム研究の参照情報となるよう、ToMMoが構築を進めている。現在、1,070人のコホート参加者の全ゲノム解読により、最終的に信頼度の高い2,120万箇所の一塩基バリエーションを発見している。

※2
頻度 0.047% (2,140アレル中、存在1アレル)～頻度 5%の頻度情報が新規に追加された。

【公開URL】

<https://ijgvd.megabank.tohoku.ac.jp/>

認定遺伝カウンセラーが誕生

ToMMoの遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野（川目裕教授）の修了生2名が2015年9月に行われた試験に合格し、認定遺伝カウンセラーとなりました。認定遺伝カウンセラーは、日本で11ある大学院修士課程の専門コースを修了後に、試験に合格することで得られる、関係する2学会が共同認定する資格で、個別化医療等の実現に非常に重要です。2人は大学病院等で既に実際に遺伝カウンセリングにあたっています。東北大学では2013年度からコースを開設し、今回合格した2名は第一期生に

あたります。東北大学病院で2015年4月から資格取得見込みとして勤務しはじめ、今回、晴れて認定された津幡真理さんは「お話できてよかった、という感想をいただける達成感のある仕事」と話しています。また、川目教授は「これからが本当のスタートなので、現場で経験を積み、自己研鑽も重ねながら、患者や家族に信頼され、寄り添える認定遺伝カウンセラーになって欲しい」と期待を寄せています。

写真 | 認定遺伝カウンセラーの仕事についてインタビューに答える津幡さん



妊婦さんとそのご家族に三世代コホート調査をご案内

三世代コホート調査へのご協力者は、2016年1月末現在で4万6千人を超え、宮城県内での認知度も徐々に高まってきました。とは言え、まだ調査を知らなかった！という方々もいっしょに、県内各地にToMMoのメンバーが出向いて広報に努めています。11月に仙台市内で行われた、マタニティひろばハロー赤ちゃん！や、いずちゅう☆健幸祭では、「妊婦さん常識〇×クイズ」を実施、会場に来られた妊婦さんやご家族の皆さんにクイズに挑戦いただきながら、三世代コホート調査についてご紹介しました。

11-12月にかけては、富谷町・利府町のイオンモールで、健康調査予約相談会を開催、ご家族で来られた方向けに、キッズコーナーも設けました。また、12月23日(水)には、仙台市イベントホール松栄で行われたTBCラジオファン感謝祭2015にて登壇、アナウンサーの方々とトークを交えながら、三世代コホート調査をご紹介しました。「ToMMo、三世代コホート調査を既に知っている方は挙手を」との問いに、300名の会場からはたくさん手が上がり、浸透がうかがえました。



TBCラジオファン感謝祭2015では、長神 風二特任教授(広報戦略室長)が登壇
※ 東北放送(株) 写真掲載許可済み



内外から多数の視察

ゲノム解析やバイオバンクの最先端の研究施設を有するToMMoには国内外から多数の視察があり、2015年は約70組に達しました。特に昨年11月だけで15組の方々の来訪があり、うち3組は、地方議会の委員会や政党ごとの代表団でした。11月10日(火)に来訪された兵庫県議会健康福祉常任委員会は阪神大震災の経験から東北の震災復興に多大な関心を寄せられ、健康調査で明らかになったメンタル面の影響等に熱心な質問をいただきました。また神奈川県議会からはヘルスケア・ニューフロンティア

政策調査特別委員会が11日(水)に、公明党議員団が17日(火)に相次いで来訪されました。同県が「未病」をキーワードに進める施策はToMMoの目指す個別化予防と理念が近く、今後の協力の可能性も話題になりました。海外からは、アジアの大学生を中心とした「さくらサイエンス2015」の一行や、米国のケースウェスタンリザーブ大学、ドイツ・ボンの国連大学などから来訪がありました。今後も多くの来訪者を受け入れ、多方面との協力や貢献の機会としていきます。



地域支援仙台センターを視察する兵庫県議会健康福祉常任委員会の方々と案内する布施 昇男教授

遺伝情報回付の検討を開始

東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査は、我が国の大規模な健康調査で初めて、参加者個人個人の遺伝情報解析の結果をお伝えする可能性を含んだ同意をいただいています。遺伝情報は、個人の将来の病気発症の予測や、薬の副作用の予防等に活用できるなど、大きな可能性を持つ一方で、家系内での共有性があること、また今回の個人情報保護法改正においても扱いが焦点の一つになるなど機微性の高い面もあります。医療機関との連携、遺伝カウンセリングの方法等、制度面や実務面でも多様な課題のある遺伝情報

回付について、ToMMo内や岩手医科大学での検討と共に、全国の有識者からなる「遺伝情報等回付検討委員会」で詳細な議論が始まりました。委員会では、地域住民の方々の遺伝情報回付への希望・不安等についての調査結果をもとに、小規模なパイロット研究を進めて知見とノウハウを積み上げていく方向性や、具体的にお伝えする遺伝情報を選ぶ基準などが議論されています。議論の内容は、ToMMoのウェブサイトでも順次公開しますのでご注目下さい。



第12回 東北遺伝医学セミナーで講演する福嶋 義光 教授(信州大学)。遺伝情報等回付検討委員会の委員長を務める

EU-東北バイオバンクシンポジウム

12月7日(月)、EU-東北バイオバンクシンポジウムを開催しました。メインゲストはジャン・エリック・リットン教授(BBMRI-ERIC代表)。BBMRI-ERICは、バイオバンク等の研究インフラを発展させて医学研究をすすめる目的で欧州に設立された組織です。教授は講演で、現在の学術研究は大規模なものとなっていること、国際的な研究連携を視野に入ると、各国のコホート調査が互いにデータを利用しやすい仕組み作りが重要であり、BBMRI-ERICはそのために活動していることを語りました。続いて峯岸 直子教授(バイオバン

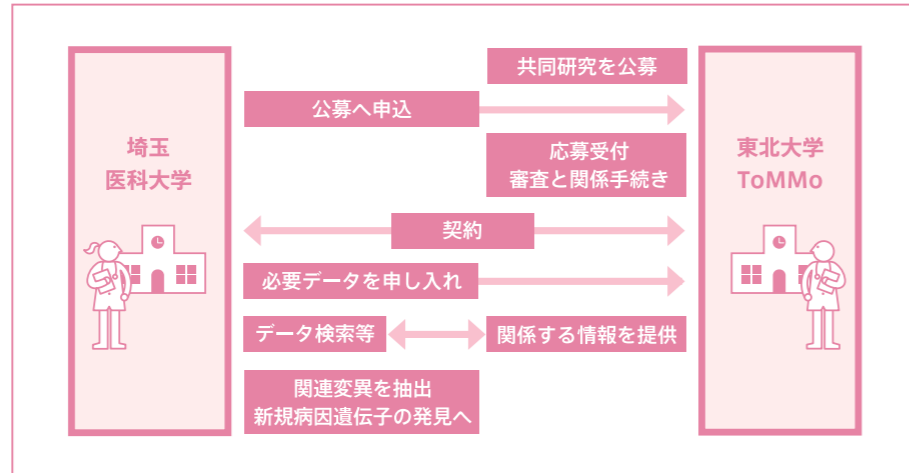
ク室長)が東北メディカル・メガバンク事業のバイオバンクについて解説しました。さらに岩手県での事業の状況を、佐藤 衛教授と志波 優講師(いわて東北メディカル・メガバンク機構メガバンク・データ管理部門)が報告し、進行中の研究計画を話しました。城田 英和講師(東北大学病院)は、東北大学病院が計画する疾患バイオバンクの準備状況を説明しました。同日、リットン教授は東北メディカル・メガバンク棟の研究施設を見学しています。ToMMoは今後も、国際的に協力して事業を進めていきます。



リットン教授は、ToMMoメンバーと懇談し、親睦を深めた

埼玉医大との共同研究が実る

1月8日(金)(米国時間で7日)、ToMMoと埼玉医大との共同研究論文(邦題:網羅的ゲノム解析によりミトコンドリア病の遺伝的背景の一端を明らかにした)が米国科学誌 *PLOS Genetics* に掲載されました。共同研究のはじまりは2014年、難病であるミトコンドリア病の研究に取り組む岡崎 康司所長(埼玉医科大学ゲノム医学研究センター)らの研究グループから、ToMMoの研究公募にお申し込みをいただいたことでした。当時、ToMMoはコホート調査に参加された方1,070人分の全ゲノム解析データを元にして、全ゲノムリファレンスパネル(1KJPN)を構築していました。この1KJPNドラフト版にもとづいてミトコンドリア病に関わる遺伝子群等の頻度情報をToMMoが整理し、埼玉医大が関連変異の抽出などに役立てることで、新規の原因遺伝子3つの発見につながりました。安田 純教授(シーケンス解析室)は「当



機構から提供された1,070人分の健常人ゲノム情報と照らしあわせて病的変異を同定し、ミトコンドリア病の原因遺伝子突き止めた画期的な研究であり、健常人のゲノム情報の有用性を示した素晴らしい成果です」と話しています。

本成果は、ToMMoが構築した1KJPNを

外部の研究機関が用いた初の研究成果です。今後も1KJPNを研究に利用いただくことで、病態の解明や治療に結びつく成果が出ることを願っています。

論文 Masakazu Kohda et al. *PLOS Genetics* 2016
詳細は下段の「研究成果」をご参照のこと。



研究成果

2015年11月から2016年1月までに公開された主な論文は以下の通りです。症例報告の成果も出てきています。発表論文の全リストは、ウェブサイトで公開しています。

- Yumi Yamaguchi-Kabata et al. iJGVD: an integrative Japanese genome variation database based on whole-genome sequencing
Human Genome Variation 2, Article number: 15050 (2015) doi: 10.1038/hgv.2015.50
- Shun Endo, Eikan Mishima et al. Periodontitis-associated septic pulmonary embolism caused by *Actinomyces* species identified by anaerobic culture of bronchoalveolar lavage fluid: a case report
BMC Infectious Diseases, 2015 15:552 doi: 10.1186/s12879-015-1286-0
- Naoki Nakaya et al. Prospect of the future housing and the risk of psychological distress at 1 year after an earthquake disaster
Psychiatry and Clinical Neurosciences, doi: 10.1111/pcn.12377
- Masakazu Kohda et al. A comprehensive genomic analysis reveals the genetic landscape of mitochondrial respiratory chain complex deficiencies
PLOS Genetics, 12(1): e1005679.(2016) doi: 10.1371/journal.pgen.1005679
※全ゲノムリファレンスパネルを利用した、共同研究の第1号の論文です



コホートの進捗

地域住民コホート調査は宮城県内5万人・岩手県内3万人(岩手医科大学実施)、三世代コホート調査は7万人の参加を目標に調査を実施し、地域住民コホート調査は目標に到達しました。

2016年1月末日現在のコホート調査への協力者数

*協力者数は、地域住民コホート調査では登録者数(アンケート調査も提出済み)、三世代コホート調査では同意者数(同意書記入時点)で算出。

地域住民コホート(宮城)	三世代コホート	総数(東北大実施分)	ほかに、岩手医科大学実施分、約30,000人から協力いただいています。
51,207	46,585	97,792	

詳細

地域住民コホート調査 調査開始日: 2013年5月20日	三世代コホート調査 調査開始日: 2013年7月19日																										
<table border="1"> <thead> <tr> <th>特定健診参加協力型等</th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>・実施自治体数:</td> <td>32</td> </tr> <tr> <td>・登録者数:</td> <td>38,072</td> </tr> </tbody> </table> <table border="1"> <thead> <tr> <th>センター型</th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>・実施センター数:</td> <td>7</td> </tr> <tr> <td>・登録者数:</td> <td>13,135</td> </tr> </tbody> </table>	特定健診参加協力型等		・実施自治体数:	32	・登録者数:	38,072	センター型		・実施センター数:	7	・登録者数:	13,135	<p>・実施医療機関数: 37</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">同意者総数 内訳</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>妊婦・母親:</td> <td>16,759</td> </tr> <tr> <td>父親:</td> <td>5,451</td> </tr> <tr> <td>同胞:</td> <td>6,476</td> </tr> <tr> <td>新生児:</td> <td>12,469</td> </tr> <tr> <td>祖父母:</td> <td>4,748</td> </tr> <tr> <td>その他:</td> <td>682</td> </tr> </tbody> </table> <p>地域子ども長期健康調査 調査開始日: 2012年11月1日</p> <ul style="list-style-type: none"> ・実施自治体数: 28 ・アンケート回収総数: 17,043 	同意者総数 内訳		妊婦・母親:	16,759	父親:	5,451	同胞:	6,476	新生児:	12,469	祖父母:	4,748	その他:	682
特定健診参加協力型等																											
・実施自治体数:	32																										
・登録者数:	38,072																										
センター型																											
・実施センター数:	7																										
・登録者数:	13,135																										
同意者総数 内訳																											
妊婦・母親:	16,759																										
父親:	5,451																										
同胞:	6,476																										
新生児:	12,469																										
祖父母:	4,748																										
その他:	682																										



Biobank & Distribution Situation

東北メディカル・メガバンク計画のバイオバンクは、2013年5月のコホート調査の開始と共に稼働を始め、2015年8月からは試料・情報分譲の受付も開始しました。

2016年1月31日の試料保管状況	2015年8月からの試料・情報分譲状況										
<table border="1"> <thead> <tr> <th>試料提供者数(実数)</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>約122,800</td> </tr> </tbody> </table> <table border="1"> <thead> <tr> <th>保存2Dチューブ</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>約2,179,500本</td> </tr> </tbody> </table>	試料提供者数(実数)	約122,800	保存2Dチューブ	約2,179,500本	<p>平成27年度に実施する分譲は、平成25年度に収集した試料・情報のなかで、データフリーズを終えたものを対象とし、下記の種類の試料・情報について、それぞれのセキュリティポリシーに従い、試料・情報分譲審査委員会による審査のもと分譲します。</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>試料</th> <th>DNA</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>情報</td> <td>1. 基本情報 年齢、性別 2. 各種健康調査情報 詳細な項目はウェブサイトをご覧ください 3. ゲノム配列情報 個人毎変異情報(一塩基多型) *変異頻度情報は、ウェブ上での簡易手続きによる公開としました(2015年12月15日)。</td> </tr> <tr> <td>詳細 URL</td> <td>http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/</td> </tr> </tbody> </table>	試料	DNA	情報	1. 基本情報 年齢、性別 2. 各種健康調査情報 詳細な項目はウェブサイトをご覧ください 3. ゲノム配列情報 個人毎変異情報(一塩基多型) *変異頻度情報は、ウェブ上での簡易手続きによる公開としました(2015年12月15日)。	詳細 URL	http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/
試料提供者数(実数)											
約122,800											
保存2Dチューブ											
約2,179,500本											
試料	DNA										
情報	1. 基本情報 年齢、性別 2. 各種健康調査情報 詳細な項目はウェブサイトをご覧ください 3. ゲノム配列情報 個人毎変異情報(一塩基多型) *変異頻度情報は、ウェブ上での簡易手続きによる公開としました(2015年12月15日)。										
詳細 URL	http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/										