



東北大学



東北メディカル・メガバンク機構
TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION

平成 26 年 8 月 29 日

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

東北メディカル・メガバンク計画「全ゲノムリファレンスパネル」
情報の部分的な一般公開を開始
—アレル頻度 5%以上の SNP 頻度情報がウェブサイトにて検索可能に—

東北大学東北メディカル・メガバンク機構は、大規模コホート調査を進めるとともに、昨年11月末の1000人分の全ゲノム配列の解読完了*¹以降、全ゲノムリファレンスパネル*²の完成版の作成を進めています。この度、情報解析の進捗に伴い、1000人分の全ゲノム配列の情報のうちアレル頻度*³5%以上のSNP*⁴頻度情報についてウェブサイトから国際SNP番号や遺伝子名で検索することや国際ゲノム参照配列上での位置情報の把握などができるような形で一般に公開することとなりました。

また、アレル頻度1%未満の低頻度の変異情報を含め、全ゲノムリファレンスパネルの完成版に向けた更なる精度の検証及び向上を目的とした国内の共同研究の公募を開始します。

【経緯と背景】

東北大学と岩手医科大学は、2012年より東日本大震災からの復興事業として、東北メディカル・メガバンク計画に取り組み、東北大学は東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)を、岩手医科大学はいわて東北メディカル・メガバンク機構をそれぞれ設立して、事業を進めています。両機構は、宮城・岩手両県の住民15万人分のバイオバンク*⁵の構築を目的としてコホート調査*⁶を進めており、2013年5月以来2014年8月現在で、およそ5万人の登録を得ています。ToMMoでは、このコホート調査事業に参加された宮城県在住の健常人1000人分の全ゲノム配列を2013年11月までに解読しました。本解読のように均質(単独の施設・設備を用いて、単一の方式によって実施)、高品質(一人あたりシーケンシング30回分の解読量。平均900億塩基)な特長を持つ1000人分の全ゲノム配列の解読完了は、世界初です。解読した1000人の全ゲノム配列データをもとに全ゲノムリファレンスパネ

ルの構築を目指して、ToMMo では検証実験等を行ってきましたが、この度、検証の完了したアレル頻度 5%以上の SNP 頻度情報について、公開を行い各地の研究者の利用に供することとしました。

【詳細】

2014年3月末に導入されたスーパーコンピュータシステム*7を用いて1000人分の全ゲノムリファレンスパネルの完成版に向け、日々、情報解析を進めています。同リファレンスパネルが完成することで、幅広い医学研究の基盤として活用され、個別化予防、個別化医療への道が広がることを期待しています。

この度、情報解析および検証解析の進捗に伴い、全ゲノムリファレンスパネルのうちアレル頻度 5%以上の SNP 頻度情報について、バイオサイエンスデータベースセンター(以下 NBDC*8)および、ToMMo のポータルサイト Integrative Japanese Genome Variation Database*9を通じて一般に提供を開始します。ポータルサイトでは、国際 SNP 番号や遺伝子名から SNP を検索することや、国際ゲノム参照配列上での位置情報の把握ができます。(なお、公開されるのは多数の人々の情報を総合した頻度情報であり、個人の配列等ではありません。)

本公開は、ToMMo が構築を目指す ToMMo 全ゲノムリファレンスパネルのドラフト版から行われるもので、2013年に開始した全ゲノム解読の成果の広い活用を促す取組のひとつになります。

また、ToMMoにおける全ゲノムリファレンスパネル完成版に向けた取組に資するため、アレル頻度 1%未満の低頻度の変異情報を含め、ドラフト版の更なる精度の検証及び向上を目的とした以下の共同研究(日本国内の研究者を対象)の公募*10を開始します。

1. ToMMo 全ゲノムリファレンスパネルドラフト版における 1塩基多型に関連する共同研究
2. ToMMo 全ゲノムリファレンスパネルドラフト版における欠失挿入、コピー数変異に関連する共同研究
3. ToMMo 全ゲノムリファレンスパネルドラフト版を健常人対照とした共同研究
4. SNP アレイを用いた日本人に対する症例対照解析における ToMMo 全ゲノムリファレンスパネルドラフト版を利用した共同研究

本取組を通じて、一人ひとりの遺伝情報に基づく個別化医療・個別化予防につながる研究が日本全国でより盛んになることで、次世代医療の基盤構築に貢献したいと考えています。

【用語解説】

*1: 1000人分の全ゲノム配列の解読完了

2013年11月29日、ToMMoは東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査事業に参加した宮城県在住の健常な日本人1000人分の全ゲノムを解読した。

参考：プレスリリース「疾病原因探索の基盤となる1000人分の全ゲノム配列の高精度解読を完了～1500万個におよぶ新たな遺伝子多型を収集～」

URL: <http://www.megabank.tohoku.ac.jp/news/682>

*2：全ゲノムリファレンスパネル

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、東北大学東北メディカル・メガバンク機構が構築を目指しているもの。1000人規模の全ゲノム解読から、頻度0.5%程度までの稀少SNPの同定が可能となる。また今後は、診療情報や生活習慣情報、血液・尿解析のデータなどと統合されて、我が国における次世代医療を目指す研究に幅広く活用可能なデータベースとして構築することを目指している。

*3：アレル頻度

ここでは、ある集団の多型（次項参照）の中で観察数の少ない塩基（A,T,G,C）の頻度をいう。今回は抽出された日本人1000人中の頻度となる。集団間でアレル頻度が大きく異なるSNPがあることが知られている。

*4：一塩基多型(SNP)

ある集団で、ゲノム塩基配列が一塩基のみ異なる多様性があり、その頻度が1%以上のものを一塩基多型(single nucleotide polymorphism: SNP)と呼ぶ。

*5：バイオバンク

生体試料を収集・保管し、研究利用のために提供を行う仕組み。東北メディカル・メガバンク計画のバイオバンクは、コホート調査（ある特定の人々の集団を一定期間にわたって追跡し、生活習慣などの環境要因・遺伝的要因などと疾病の関係を解明するための調査のこと）の参加者から血液・尿などの生体試料を集める。

*6：コホート調査

ある特定の人々の集団を一定期間にわたって追跡し、生活習慣などの環境要因・遺伝的要因などと疾病の関係を解明するための調査のこと。

*7：スーパーコンピュータシステム

2014年7月23日より、ToMMoはデータバンクおよび解析の両方の機能を併せ持っており、ライフサイエンス分野では日本最大級のスーパーコンピュータシステムの本格運用を開始している。

参考：プレスリリース「東北大学東北メディカル・メガバンク機構が、個別化医療・個別化予防の実現に向けて、東日本大震災の被災地を含む住民約 15 万人のゲノム解析などを行うスーパーコンピュータシステムの本格運用を開始」

URL: <http://www.megabank.tohoku.ac.jp/news/5300>

*8： バイオサイエンスデータベースセンター

日本全国の研究機関等によって作成された、生命科学研究に関するデータベースの統合的な利用を推進するために（独）科学技術振興機構に設置された機関。

*9： ToMMo ポータルサイト

Integrative Japanese Genome Variation Database 図 1、図 2 参照

URL: <http://ijgvd.megabank.tohoku.ac.jp/>

*10： 共同研究の公募

詳細は、ToMMo のウェブページに記載。

URL: <http://www.megabank.tohoku.ac.jp/tommo/researchers>

【参考図】

Welcome to Integrative Japanese Genome Variation Database

Search Database

Gene Symbol (ex. ABCC11):

Result:

Position	rsID	Gene Symbol	Minor Allele Frequency	Genome Browser
chr19:10613191	rs10412246	KEAP1	0.0513666	view
chr19:10600442	rs1048290	KEAP1	0.466972	view
chr19:10614232	rs28372821	KEAP1	0.0506567	view
chr19:10609351	rs78301310	KEAP1	0.280288	view
chr19:10596872	rs79817709	KEAP1	0.0784221	view

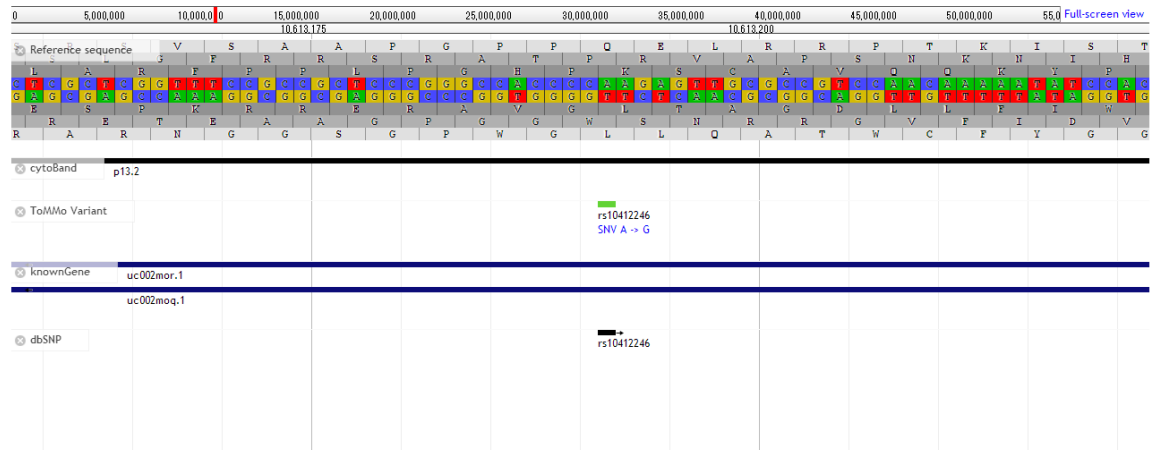
chromosome

01 02 03 04 05 06 07 08 09 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22

図 1 : ポータル内で遺伝子名で検索した結果

Welcome to Integrative Japanese Genome Variation Database

Search Database



chromosome



図 2 : ポータル内で染色体の位置で検索した結果

＜東北メディカル・メガバンク計画、東北大学東北メディカル・メガバンク機構について＞

本計画は、東日本大震災を受け、被災地住民の健康不安の解消に貢献するとともに、個別化予防等の東北発の次世代医療を実現するため、ゲノム情報を含むゲノムコホート研究等を実施し、被災地域の復興を推進するものです。

被災地を医療関係人材が支援することで地域医療の復興に貢献するとともに、15万人規模の地域住民コホートと三世代コホートを形成し、そこで得られる生体試料、健康情報、診療情報等を収集してバイオバンクを構築します。さらに、ゲノム情報、診療情報等を解析することで、個別化医療等の次世代医療に結びつく成果を創出することを目指しています。また、得られた生体試料や解析成果を同意の内容等に十分留意し、個人情報保護のための匿名化等の適切な措置を施した上で外部に提供することや、コホート調査や解析研究を行うための多様な人材の育成も行っています。

本計画の事業の実施は、東北大学東北メディカル・メガバンク機構と岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構とが連携して行っています。

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 <http://www.megabank.tohoku.ac.jp/>

地域住民コホート調査 <http://www.megabank.tohoku.ac.jp/chco/>

三世代コホート調査 <http://www.megabank.tohoku.ac.jp/3gen/>

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門バイオメディカル情報解析分野 長崎研究室 <http://nagasakilab.csml.org/>

(お問い合わせ先)

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

インシリコ解析室長

教授 長崎 正朗 (ながさき まさお)

電話番号：022-273-6051

Eメール：ijgvd@ig-nagalab.megabank.tohoku.ac.jp

(報道担当)

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

長神 風二 (ながみ ふうじ)

影山 麻衣子 (かげやま まいこ)

電話番号：022-717-7908

ファックス：022-717-7923

Eメール：f-nagami@med.tohoku.ac.jp