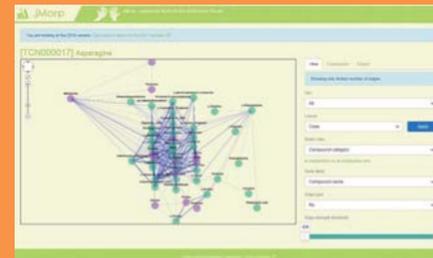


## 日本人ゲノムとオミックスのデータベースが拡大

6月6日(火)、ToMMoは日本人の基準ゲノム配列Japanese Reference Genome (JRG)をバージョンアップし、国際ヒトゲノム参照配列に収載されていなかった約9,600個の挿入配列(総塩基数約620万塩基)を含むJRG v2とデコイ配列decoyJRGv2を公開しました。2016年夏に公開したJRGv1とdecoyJRGv1では、1名の配列をもとにしていましたが、今回新たに2名のゲノム配列を解析対象に追加しています(合計3名)。JRGv2は、日本人に特徴的なゲノム構造が、JRGv1よりさらに拡充しています。続いて今秋、血漿中の代謝物やタンパク質についてのデータベースである日本

人多層オミックス参照パネル(jMorp)のメタボローム解析人数が5,093人へ増えました。新たな機能を実装し、(1)年齢・性別毎の血中濃度をグラフで示し、(2)代謝物同士の相関関係を図示、(3)代謝物と遺伝子多型との関連についてMGWAS解析で明らかになった情報をご覧になれるようになりました。この5,093人はほぼ全てゲノム解析(SNPアレイ解析含む)が終了しており、詳細な関連解析が実施できます。さらに9月28日(木)には、日本人3,554人分の全ゲノムリファレンスパネル(3.5KJPN)を公開しています。3.5KJPNは、解析対象の約32%は宮城県と岩手県以外の方由来のゲノムで

あり、日本人の持つ0.03%以上の一塩基変異のほとんどを網羅していると考えられます。各データベースの関連WEBサイトをぜひご覧ください。



jMorpの新機能、相関情報のネットワーク表示。血液中の量が相関する代謝物(丸)同士が線でつながれ、ある代謝物と相関する別の代謝物群を調べることができる

## 詳細二次調査で企業と共同研究

ToMMoは6月よりオムロンヘルスケア株式会社と共同研究を実施し、石巻と岩沼、多賀城の地域支援センターで、コホート調査の詳細二次調査に参加した方に、測定機器を10日間貸し出しています。参加者は12月1日(金)までに1,857人にのぼり、尿中のナトリウムとカリウムのバランスや、身体活動量、睡眠状態のデータが蓄積され、今後血圧や遺伝要因などとあわせた解析が予定されています。ToMMoとオムロンヘルスケア株式会社は、健康社会の実現を目指して共同研究を進めています。また8月1日(火)より株式会社ヤクルト本社との共同研究が始まり、乳酸菌飲料や発酵乳の摂取状況についてのアンケートを各地域支援センターで実施し、

12月1日(金)までに4,596人の方にご協力いただきました。データは、コホート調査の様々なデータと共に解析し、乳酸菌株が健康にどのような効果をもたらすのかを調べます。ToMMoは今後も他機関・企業との共同研究を実施し、未来の医療の発展を目指します。



5月23日(火)、山本機構長と田中 孝英オムロンヘルスケア株式会社執行役員常務らは、今後の共同研究の発展を約した

| 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 |  
2018年1月

| 印刷 |  
今野印刷株式会社  
URL : 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、日本製紙石巻工場の商品開発された復興支援用紙「MonteLukia」を使用しています。  
URL : www.tykk.com/

# ToMMO

2018.01  
vol. 18



- ▶ Top News\_01
  - ・ 2.3万人分の試料・情報を分譲へ
  - ・ 第二回地域協議会を開催
- ▶ Top News\_02
  - ・ 遺伝情報の回付を行っています



## 2.3万人分の試料・情報を分譲へ



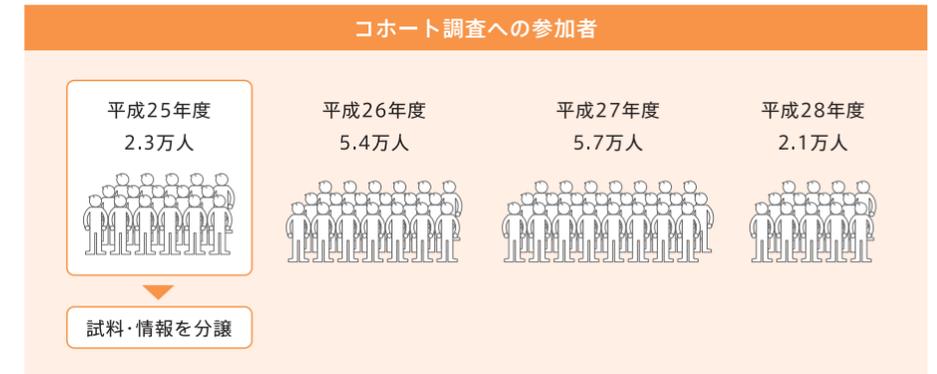
東北メディカル・メガバンク計画のバイオバンクでは、平成25年度にコホート調査に参加した成人を網羅した2.3万人分の試料・情報が日本の研究者の皆さまに分譲可能になりました。これらはゲノム情報、健康調査情報、検査情報等のすべてが統合され、各種試料とあわせて研究に使えます。当バイオバンクは平成25年度から28年度末までにコホート調査に参加した15万人以上の試料・情報を集めていますが、今後は平成26年度以降の参加者の試料・情報も分譲の準備を進めます。

説明会では、分譲する試料や情報の種類等について詳しくご説明し、山本 雅之機構長が「2万人を越える健康な方の試料・情報の分譲は、世界でも数少ない試み」と話しました。当バイオバンクの試料(DNA、血漿、血清、尿、細胞等)と情報(ゲノム、罹患歴、生活習慣、血液・尿検査等の情報)は、登録の上で相互の関連を統合的に検索することが可能です。例えば、特定のゲノム配列を持ち検査で血糖値が一定以上だったグループと、一定未満のグループとの間で、血漿中の各種代謝物濃度等を比較し、さらに年齢・性別

ごとに詳細に特徴をつかむといったことができます。ほかに高血圧の方にどんな遺伝子変異を持つ方が多いか、さらにどんな生活習慣を持っている方が多いかといった傾向を、日本人2.3万人分の情報から把握することができます。なお登録不要の統合データベースdb TMMカタログでは、分譲する試料や情報の基本情報や健康調査情報について、どんな項目のデータを利用できるかや、情報数等の統計量、分布等のグラフ等をWEB公開しています。ぜひアクセスしてください。

ToMMoは、コホート調査を中心としたすべての情報・試料を、全国の研究者の方々にお役に立てるように、分譲の体制を整えていきます。今後も引き続きご期待ください。

図 | 平成25年度から28年度末までにバイオバンクへ収納した15万人分のうち、今回の分譲対象となったのは平成25年度に参加した成人2.3万人分である



## 第二回地域協議会を開催

8月3日(木)、東北メディカル・メガバンク事業(宮城)地域協議会を開催しました。当協議会は2013年12月の設立準備大会、2014年7月の第一回地域協議会に続く開催となりましたが、高橋 達也宮城県保健福祉部次長、小関 幸一七ヶ宿町長、嘉数 研二宮城県医師会会長、細谷 仁憲宮城県歯科医師会長ら自治体や医療機関などから80人を超える方々に参加いただきました。来賓より6名が登壇し、相澤 清一美里町長は、「南郷病院へ医師支援で、地域医療の最前線に尽力いただいております。結果報告会では、住民が自らの健康を把握する機会となりました。町としても、町民の健康増進に大きく寄与すると考えており、町民の健康を守るため、町は事業にできる限りの協力をしていきたい」と述べました。ToMMoからは、山本 雅之機構長ら



3名が登壇し、主に3月に完了した東北メディカル・メガバンク計画の第1段階の報告と4月から始まった第2段階の取組について説明を行いました。第1段階において、コホート調査の実施と15万人規模のバイオバンクの

構築が計画通り達成したことに、地域協議会の構成員のみなさまへ感謝の意をお伝えし、理解とご協力をお願いしました。

写真 | 相澤 清一美里町長のご挨拶

## 大西 卓哉宇宙飛行士のミッション報告会を共催

4月22日(土)、「大西 卓哉宇宙飛行士 ミッション報告会 in 宮城県仙台市」がToMMoの共催のもと実施されました。大西宇宙飛行士による国際宇宙ステーションでのミッション報告の後、トークセッション「学ぼう！宇宙に浮かぶ実験室『きぼう』の実験」に、山本 雅之機構長が出演しました。山本機構長は、国際宇宙ステーションの日本実験棟「きぼう」でのマウス飼育ミッションを2018年に予定していますが、「今回計画しているミッションを実施することで、宇宙で長く暮らした時の健康面の課題が明らかになるでしょう。また取得されたデータと東北メディカル・メガバンク計画のデータを一緒に研究することで、ストレスと健康に関する成果が得られると思います」と話しました。



山本機構長(中央)と握手する金井宇宙飛行士(左)および大西宇宙飛行士(右)

国際宇宙ステーションに滞在予定の金井 宣茂宇宙飛行士らが当機構の研究施設を見学しました。金井宇宙飛行士は「被災地の復興にける情熱と、日本有数の研究設備に感銘を受けました。宇宙船『きぼう』を使った将来の宇宙実験のお話を聞き、ワクワクしています」とご自身のツイッターで語っています。

## AMEDシンポジウムで山本機構長が講演

5月30日(火)、東京国際フォーラムで国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)が主催するシンポジウム「医療研究がめざす未来の笑顔」で、山本 雅之機構長が「大規模ゲノムコホートとデータシェアリング」と題して講演しました。講演では、平成28年度末までに目標としてきた15万人のコホート調査の新規登録が完了しバイオバンクの構築が進み、更に大規模なゲノム解析や統合データベースの構築が行われている進捗と、データシェアリングを加速していく今後の展望などについて取り上げられました。シンポジウムは、前日の29日(月)

から2日間にわたり、AMEDの2年間の成果と今後の展望を扱ったもので、当計画が行ってきたコホート調査とそれにもとづく大規模なデータ公開等はその中心的な成果として注目されています。



講演する山本機構長。定員1,200名の東京国際フォーラムB7会場はほぼ満席となった

## オランダ Lifelinesのセミナーが開催

8月22日(火)、オランダで167,000人が参加する三世代コホートであるLifelinesで活躍するハロルド・スニーダー教授(フローニンゲン大学医療センター)とバルト・シヒルダー氏(Lifelines)が、ToMMoにて「バイオバンクと分子疫学:個別化医療研究のための三世代コホートとビッグデータ解析」をテーマにセミナーを開催しました。スニーダー教授は、Lifelinesによりオランダ人700人以上の全ゲノム解析がなされたこと等を話しました。また10月12日(木)には、ヤン・シッケマ教授(同センター)とシヒルダー氏がセミナーを実施しました。シッケマ教授はコホート研究でビジネスターゲットとして有望な領域は、栄養、医療技術、診断、創薬、ICTであると述べました。シヒルダー氏は、Lifelinesの一環として循環器疾

患やCOPDの研究のために12,000人の画像データの収集を目指していることを解説し、ToMMoとの連携への期待についても話しました。今後、世界有数の三世代の健康調査を実施するToMMoとLifelinesは、互いのゲノムデータや健康情報を活用した共同研究を実施していきます。



スニーダー教授とシヒルダー氏は、ToMMoの研究施設を見学し、コホート調査関係者と意見交換を行った

# TOPICS

## 神奈川県と連携協定を締結

5月30日(火)、「ヘルスケア・ニューフロンティアの推進に向けた連携協定書」の締結式が、神奈川県川崎市の再生・細胞医療の産業化に向けた拠点施設「ライフイノベーションセンター」で行われ、神奈川県黒岩 祐治知事とToMMoの山本 雅之機構長が出席し、協定書にサインを交わしました。連携協定に基づき、同センター4階のながわクリニカルリサーチ戦略研究センターには、ToMMoのスーパーコンピュータへアクセス可能な遠隔セキュリティエリアが設置されました。

エリア内の端末を使用して、ゲノム解析情報や生活習慣情報などを利用することができます。同県では今後、革新的医薬品や再生医療等製品の開発支援などのために、ToMMoの保有する情報を活用していく予定です。またToMMoの講師派遣などにより、人材育成も進めていきます。東京大学や国立成育医療研究センターなどの学術機関では、既に当エリアが設置され稼働していましたが、自治体としては全国で初めての取組となりました。



締結の様子(左から神奈川県の黒岩 祐治知事、山本 雅之機構長)

## 鶴保 庸介内閣府特命担当大臣(当時)が視察

6月29日、東北大学視察の一環で、鶴保 庸介内閣府特命担当大臣(当時)がToMMoの施設を視察されました。約100人のToMMoスタッフらが1階アトリウムで鶴保大臣及び内閣府関係者をお迎えし、山本 雅之機構長から東北メディカル・メガバンク計画の概要やジャポニカアレイ®の開発についての説明が行われました。また、4月に発行した子ども向け遺伝教育ツール(親子であそぼ!! 遺伝子るんるん学び帳)や、6月に公開した日本人の基準ゲノム配列(JRGv2)データを収録したDVDの贈呈も行われました。

科学技術政策担当である鶴保大臣に、全国の研究者に利用されるデータシェアリングの基盤を築くためこれまで行ってきたToMMoの取組をご紹介しますと共に、スーパーコンピュータやバイオバンク、シークエンサー等の研究設備と、地域支援仙台センター、仙台こどもけんこうスクエアといった調査施設をご覧いただいた後、一つひとつの成果について、その後の展開の可能性や有用性などに、熱心にご質問をいただき、「いい緊張感をもって取り組んでいる」と評価いただきました。



ジャポニカアレイ®について質問される鶴保大臣(当時)

## 遺伝情報の回付を行っています

2017年3月から5月に、ToMMoと岩手医科大学は2016年10月から開始したパイロット研究の一環として、36名の方に家族性高コレステロール血症(FH)に関する遺伝情報を、対面の遺伝カウンセリングの上でお伝えしました。日本のコホート関連事業における遺伝情報の回付は、初となります。対象となるのは、コホート調査の血液検査等でコレステロール値が高かった、もしくは高脂血症(脂質異常症)の治療歴があることをアンケートで回答された方(かつ当計画においてゲノム解析が行われている方)です。ToMMoは遺伝や病気についての講習会を実施し、研究参加を希望された方から、インフォームド・コンセントを取得しました。続けて採血と再度のゲノム解析を行い、FHの原因遺伝子として知られている3つの遺伝子(LDLR、APOB、PCSK9)に変異があるかどうか調べたところ、両大学で7名の方に変異が見つかりました。この変異のFHにおける意味付けについて、専門の医師とゲノム解析専門家、認定遺伝カウンセラーからなる会議で検討しました。そして後日、全員にセンターに再びおい

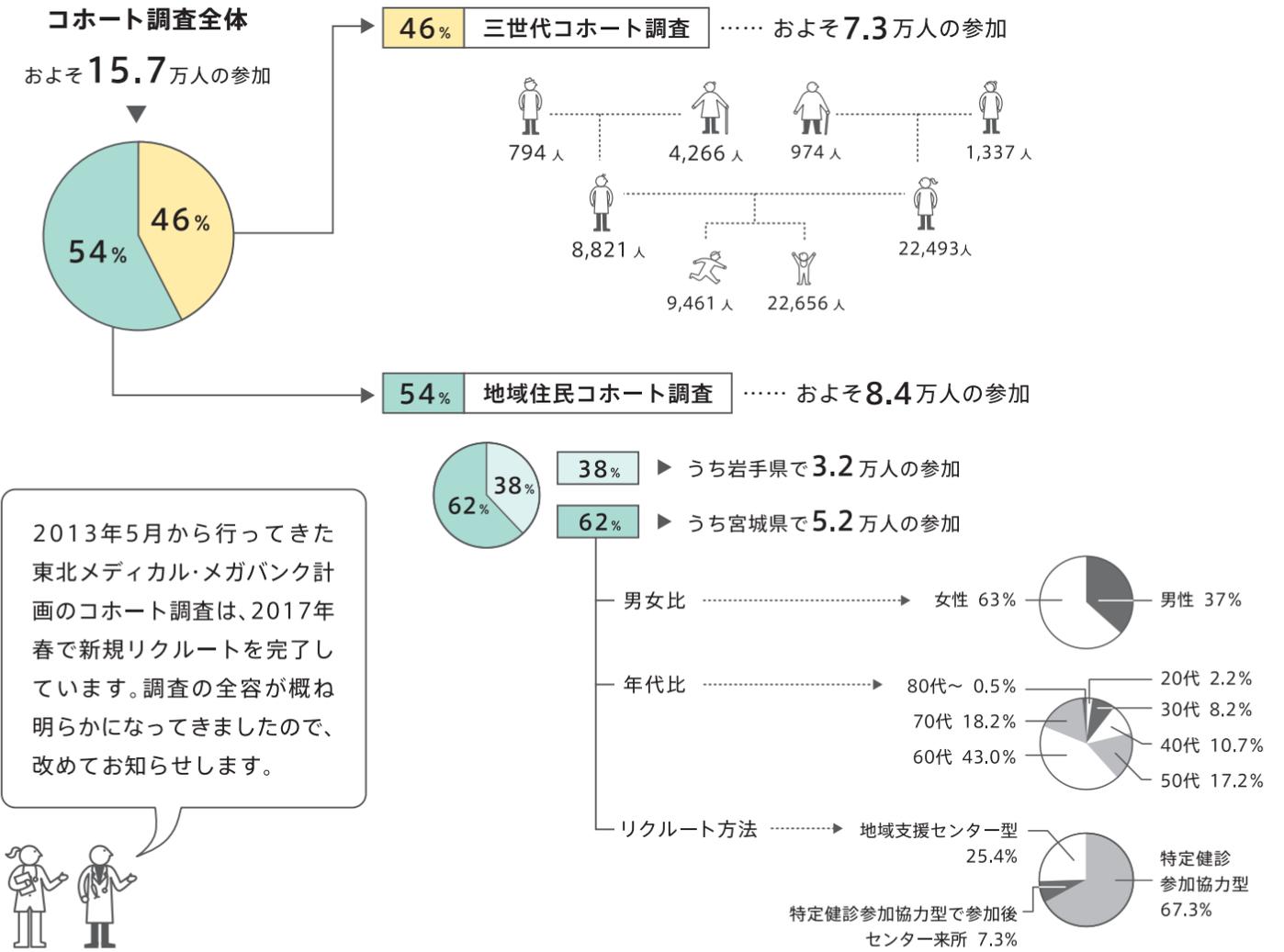


でいただき、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが対面で結果をお伝えしました。さらにFHの可能性が高い方は、東北大学病院にご紹介しています。参加された方々からは、研究参加が「家族の病気について考える機会になった」、「受診のきっかけになる」などの感想をいただきました。引き続き8月からも研究参加の呼びかけを続け、171名の

方に講習会出席のご希望をいただいています。ToMMoは当パイロット研究で、遺伝情報についてお伝えすることを通して、情報を受け取った方の心理面、精神面の変化等を調査し、より適切なお伝えの仕方や医療機関との連携ができるように検討していきます。

写真 | 地域支援センターで行われた講習会で、ゲノムと遺伝についての説明に耳を傾ける調査参加者

## Cohort and Biobank Situation



## 研究成果

2017年6月から2017年10月までに公刊された主な論文は以下の通りです。下記6件および当該期間に発表された広報戦略室把握分14件を含む発表論文の全リストは、ウェブサイトで公開しています。

- Kikuya M, Matsubara H, Ishikuro M, *et al.* Alterations in physique among young children after the Great East Japan Earthquake: Results from a nationwide survey. *J Epidemiol.* 2017;27(10):462-468. doi:10.1016/J.JE.2016.09.012.
- Miyashita M, Ishikuro M, Kikuya M, *et al.* Development of a Questionnaire Method of Screening for Citrin Deficiency in Schoolchildren. *J Pediatr Cong Disord.* 2017;4. Accessed November 7, 2017.
- Shibuya Y, Tokunaga H, Saito S, *et al.* Identification of somatic genetic alterations in ovarian clear cell carcinoma with next generation sequencing. *Genes Chromosomes Cancer.* October 2017. doi:10.1002/gcc.22507.
- Akiyama M, Okada Y, Kanai M, *et al.* Genome-wide association study identifies 112 new loci for body mass index in the Japanese population. *Nat Genet.* 2017;49(10):1458-1467. doi:10.1038/ng.3951.
- Yamamoto K, Hachiya T, Fukushima A, *et al.* Population-based biobank participants' preferences for receiving genetic test results. *J Hum Genet.* August 2017. doi:10.1038/jhg.2017.81.
- Takai-Igarashi T, Kinoshita K, Nagasaki M, *et al.* Security controls in an integrated Biobank to protect privacy in data sharing: rationale and study design. *BMC Med Inform Decis Mak.* 2017;17(1):100. doi:10.1186/s12911-017-0494-5.

