



報道機関 各位

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

### GWAS センターを新たに設置 ～高品質なゲノムワイド関連解析結果を全国の研究者に提供～

#### 【発表のポイント】

- ・ 日本全国の研究者との共同研究により、SNP<sup>\*1</sup> アレイ<sup>\*2</sup> 解析、GWAS<sup>\*3</sup> 解析を実施する「GWAS センター」を新たに設置しました。
- ・ コントロールデータや解析設備・人材が整った GWAS センターにおいて、共同研究者が保有する DNA 試料やジャポニカアレイデータをもとに、高品質なゲノムデータの産生、及び GWAS 解析を実施します。
- ・ 得られた解析結果は、共同研究先と共有するとともに、原則として GWAS センターに蓄積し、日本全国の多くの研究者が利用可能となるよう整備します。多様な形質に関するデータがセンターに集積されることで、日本のゲノム医療研究の発展が期待されます。

#### 【概要】

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) は、これまで、日本人の SNP 情報を効率的に解析できる SNP アレイ(ジャポニカアレイ®)を開発し、アップデートを重ねてきました。このジャポニカアレイ®を用いて、東北メディカル・メガバンク計画 (TMM 計画) のコホート調査<sup>\*4</sup> 参加者 15 万人分のゲノム解析を進めており、大規模なゲノム解析が可能な体制、そしてノウハウを整備しています。

ToMMo が蓄積してきたこれらの研究基盤の利活用を通じて、我が国のゲノム医療を推進することを目的に、機構内組織として GWAS センターを設置いたしました。GWAS センターでは解析結果の公開と共有を前提に、全国から共同研究を受け付け、ToMMo のリソースを用いて、ジャポニカアレイ®NEO<sup>\*5</sup> による SNP アレイデータの取得や高性能な遺伝子型インピュテーション<sup>\*6</sup>、さらに GWAS 解析までをワンストップで実施します。

## 【背景】

ToMMo では、これまで日本人のゲノムワイドな SNP 情報を効率的に取得できる SNP アレイ(ジャポニカアレイ®)を開発し、大規模な解析体制を整備してきました。令和2年度までに、TMM 計画のコホート調査参加者 15 万人の SNP アレイ解析を完了する見込みです。令和元年9月時点で、すでに 12 万人程度の解析を完了し、国内最大級の SNP アレイデータを集積しています。また、5,000 人を超えるコホート調査参加者について、短鎖型次世代シーケンサーを用いた高深度なゲノム解析を完了し、国内最大の全ゲノムリファレンスパネル\*7 を構築しています。さらに、このような大規模なデータを高速に処理するため、バイオメディカル用にカスタマイズしたものは国内最大規模のスーパーコンピュータを有しており、豊富な使用実績と最先端の解析ノウハウを蓄積しています。

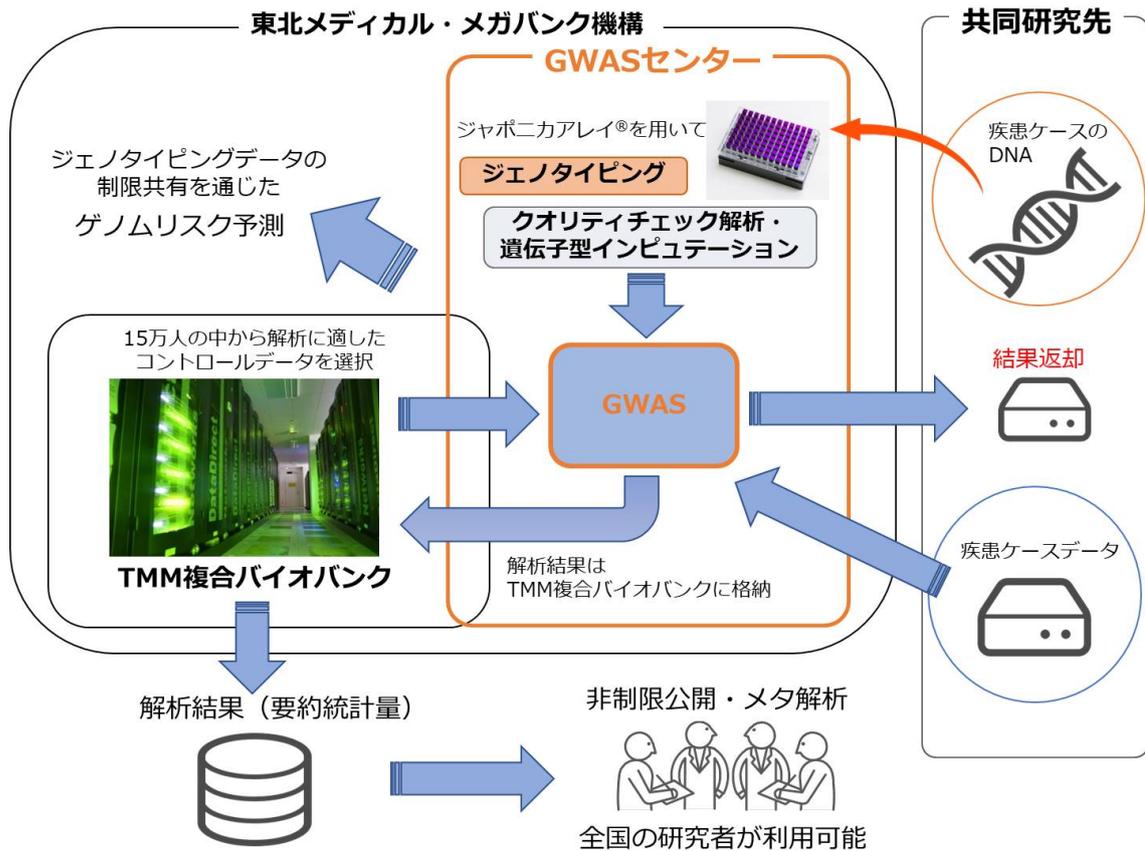
ToMMo のリソースを用いて実施する遺伝子型インピュテーションによって、令和2年度中に 15 万人の擬似的な全ゲノム解析を完了する予定です。この大規模なジャポニカアレイデータに加えて、全ゲノムリファレンスパネル、計算機資源や解析人材・ノウハウ等が、研究基盤として全国の研究者に利活用されることに、大きな期待が寄せられています。

## 【詳細】

我が国のゲノム医療の推進を目的に、ToMMo が蓄積してきた大規模ゲノムデータや解析基盤等のリソースを活用して、令和元年9月より機構内組織として GWAS センターを設置いたしました。このセンターでは、原則として研究終了後に生成される要約統計量(サマリーデータ)の非制限公開とジェノタイピングデータの制限共有(将来的には制限公開)を前提に、全国から共同研究を受け付け、ToMMo のリソースを活用して、ジャポニカアレイ® NEO による SNP 情報の取得や、高性能な遺伝子型インピュテーション、GWAS 解析までをワンストップで実施します。

共同研究の対象としては、小規模(200 例以上)から大規模(数万例程度)までのジャポニカアレイデータを有する研究者、あるいは DNA 試料を保有しジャポニカアレイ®による SNP 情報取得、遺伝子型インピュテーションや GWAS 解析を希望する研究者を想定しています。

なお、これらの共同研究にあたっては、解析内容に応じた費用が発生します。



## ■GWAS センター解析例

### ・ケース1

疾患ケースの DNA 試料を受け入れ、ジャポニカアレイ® NEO を用いて SNP 情報を取得、適切なクオリティチェック解析を行う。得られたデータと、ToMMo の現有リソースから選択された適切なジャポニカアレイデータセットとを合わせて入力データとし、サンプルサイズの拡張による高精度な遺伝子型インピュテーションを実施。

### ・ケース2

疾患ケースの解析済みのジャポニカアレイデータを受け入れ、専門家による適切なクオリティチェック解析を行い、ToMMo の現有リソースから適切なコントロールデータを選択して、両者を合わせて入力データとし、サンプルサイズの拡張による高精度な遺伝子型インピュテーション、さらに GWAS 解析、あるいはメタ解析\*8を実施。

このような共同研究によって様々なサイズの試料・情報を有する研究者が、遺伝子型インピュテーションの精度向上や GWAS 解析における検出力の向上等、TMM 計画の大規模データから得られるメリットを等しく享受することを可能にします。さらに、共同研究の成果だけではなく、要約統計量の公開によるメタ解析の促進を含め、ToMMo がハブの役割を果たしてデータシェアリングを進めることにより、我が国のゲノム医療を推進することが可能になります。

共同研究の申し込みは、9月1日より下記の窓口にて受け付けています。  
GWAS センター受付窓口: info@gwas.megabank.tohoku.ac.jp

## 【参考】

＜東北メディカル・メガバンク計画(TMM 計画)について＞

東北メディカル・メガバンク計画は、東日本大震災からの復興と、個別化予防・医療の実現を目指しています。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・メガバンク機構を実施機関として、東日本大震災被災地の医療の創造的復興および被災者の健康増進に役立てるために、平成 25 年より合計 15 万人規模の地域住民コホート調査および三世代コホート調査等を実施して、試料・情報を収集したバイオバンク\*9を整備しています。

当計画については、平成 27 年度より、国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)が研究支援担当機関の役割を果たしています。

## 【用語解説】

- \*1. SNP: 一塩基多型。ゲノム配列において、ある領域で DNA の塩基配列が個人間で一塩基のみ異なる多型のなかで一定以上のアレル(同じ座位上で対立して存在する塩基)頻度で存在するもの。
- \*2. SNP アレイ: SNP を解析可能な DNA マイクロアレイ。
- \*3. GWAS: ゲノムワイド関連解析。多因子疾患について、疾患ケース群とコントロール群の間で各 SNP のアレル頻度を比較することにより、適当な統計学的閾値で疾患と関連する SNP を同定する。
- \*4. コホート調査: 特定の集団を一定期間追跡することによって、環境要因や遺伝的要因と疾病発生の関連を調べる調査。
- \*5. ジャポニカアレイ® NEO: ジャポニカアレイ®の3つめのバージョン。疾患に関連する SNP を強化するとともに、規模を拡張した全ゲノムリファレンスパネル(3.5KJPNv2)より、連鎖不平衡統計量( $r^2$ )を用いて、日本人の SNP 解析に最適化した一連の SNP を選抜、搭載している。
- \*6. 遺伝子型インピュテーション: SNP アレイの解析結果とハプロタイプリファレンスパネルとを組み合わせることで、SNP アレイによる判定をしていない数百万の SNV(一塩基バリエント)の遺伝子型を推定する統計学的手法。
- \*7. 全ゲノムリファレンスパネル: 東北メディカル・メガバンク計画で実施された、日本人の一般住民数千人の全ゲノムに渡る次世代シーケンシング解読により、検出されたゲノム DNA バリエントから構築された日本人ゲノム配列のパネル。
- \*8. メタ解析: より信頼性の高い結果を求めるために、複数の解析結果を統合し、さらなる統計解析を行うこと。

- \*9. 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。東北メディカル・メガバンク計画のバイオバンクは、コホート調査の参加者から集めた血液・尿などの生体試料だけではなく、それらを検査・解析した情報、調査票等から得られた情報も含む。

**【お問い合わせ先】**

(研究に関すること)

東北大学東北メディカル・メガバンク機構  
GWAS センター

センター長 田宮 元(たみや げん)

電話番号:022-273-6288

E メール:

[info@gwas.megabank.tohoku.ac.jp](mailto:info@gwas.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)

電話番号:022-717-7908

ファックス:022-717-7923

E メール:[pr@megabank.tohoku.ac.jp](mailto:pr@megabank.tohoku.ac.jp)