



TOHOKU  
UNIVERSITY

Feb 12, 2019

# Biobank network infrastructure in Japan for improving human health

Soichi Ogishima

Dept. of Informatics for Genomic Medicine,  
Tohoku Medical Megabank Organization  
Tohoku University

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



# Genomics to health

“Improving the health of all people”

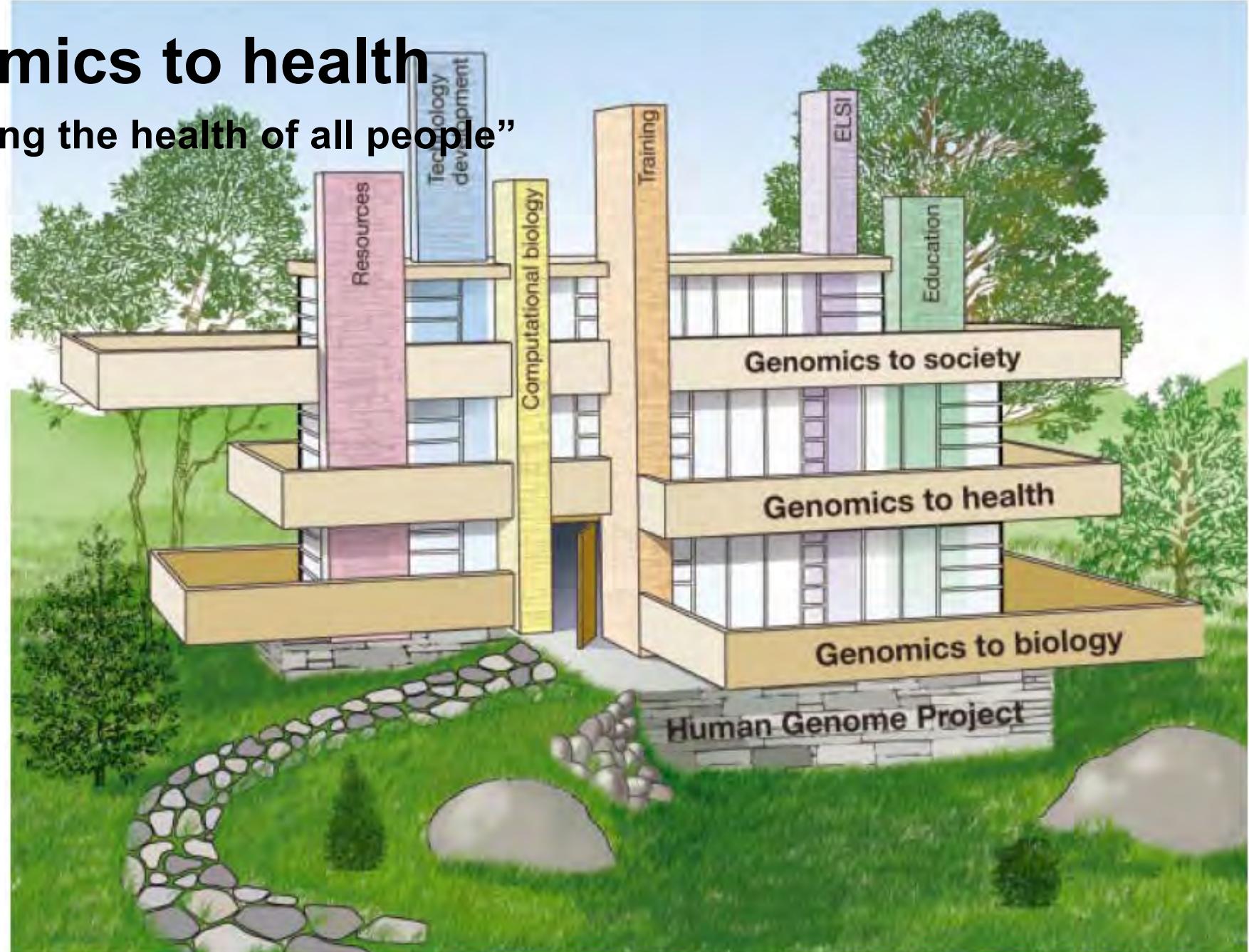
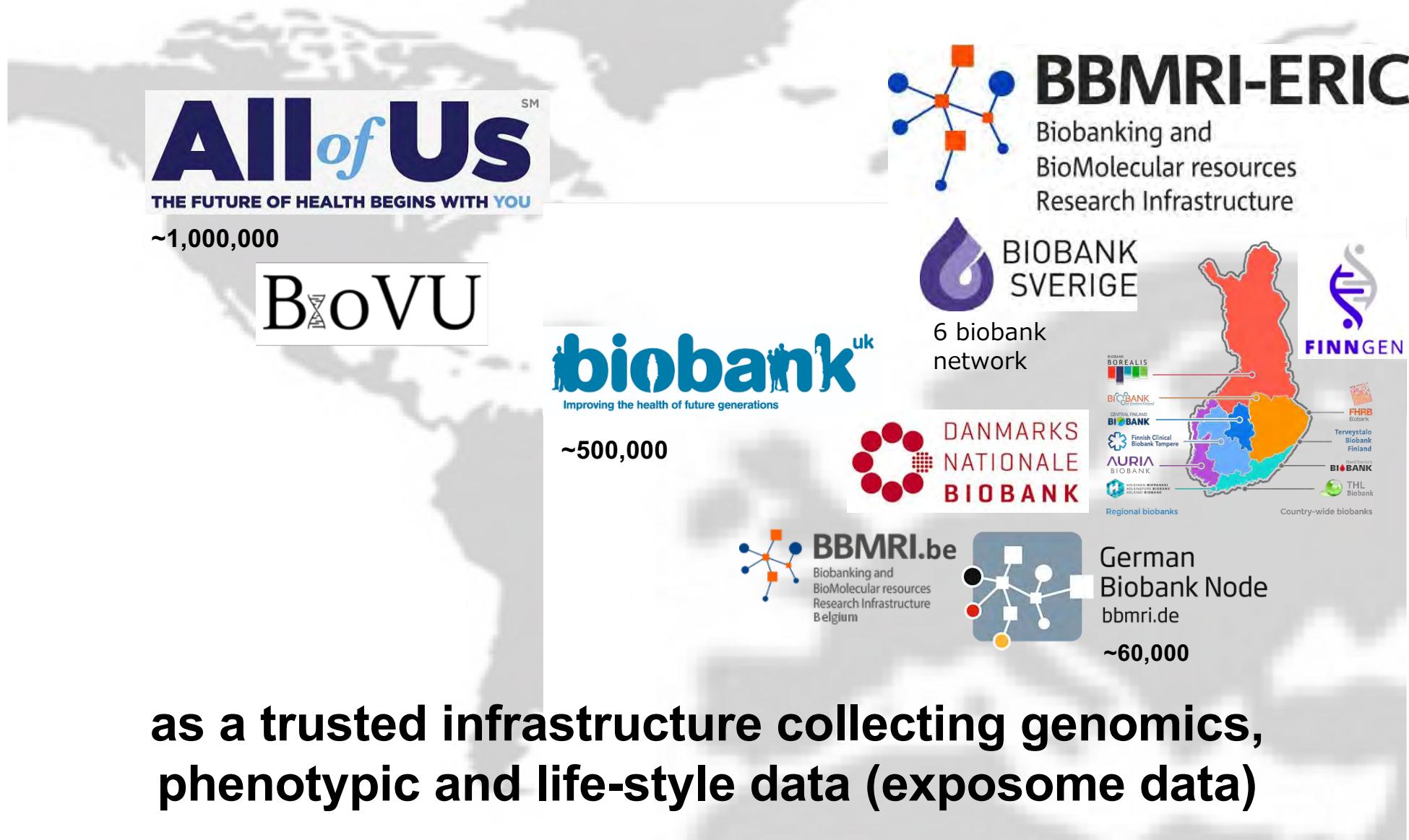
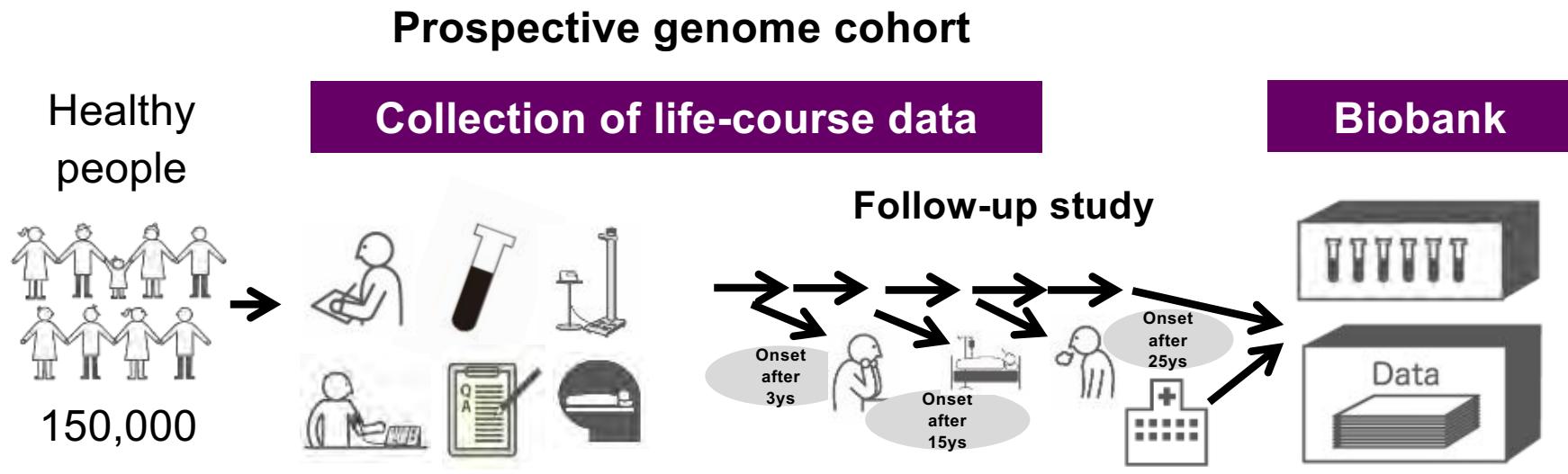


Fig 2 The future of genomics rests on the foundation of the Human Genome Project.

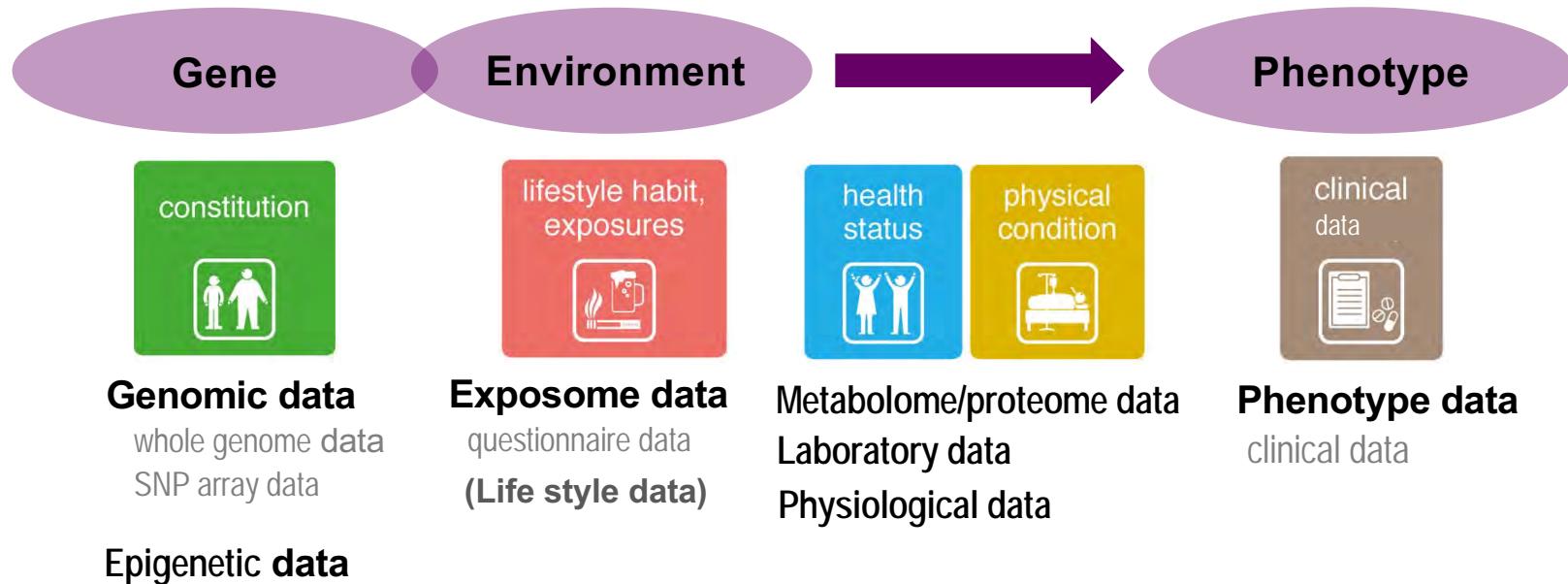
# Development of biobanks for improving human health



# Tohoku Medical Megabank Project

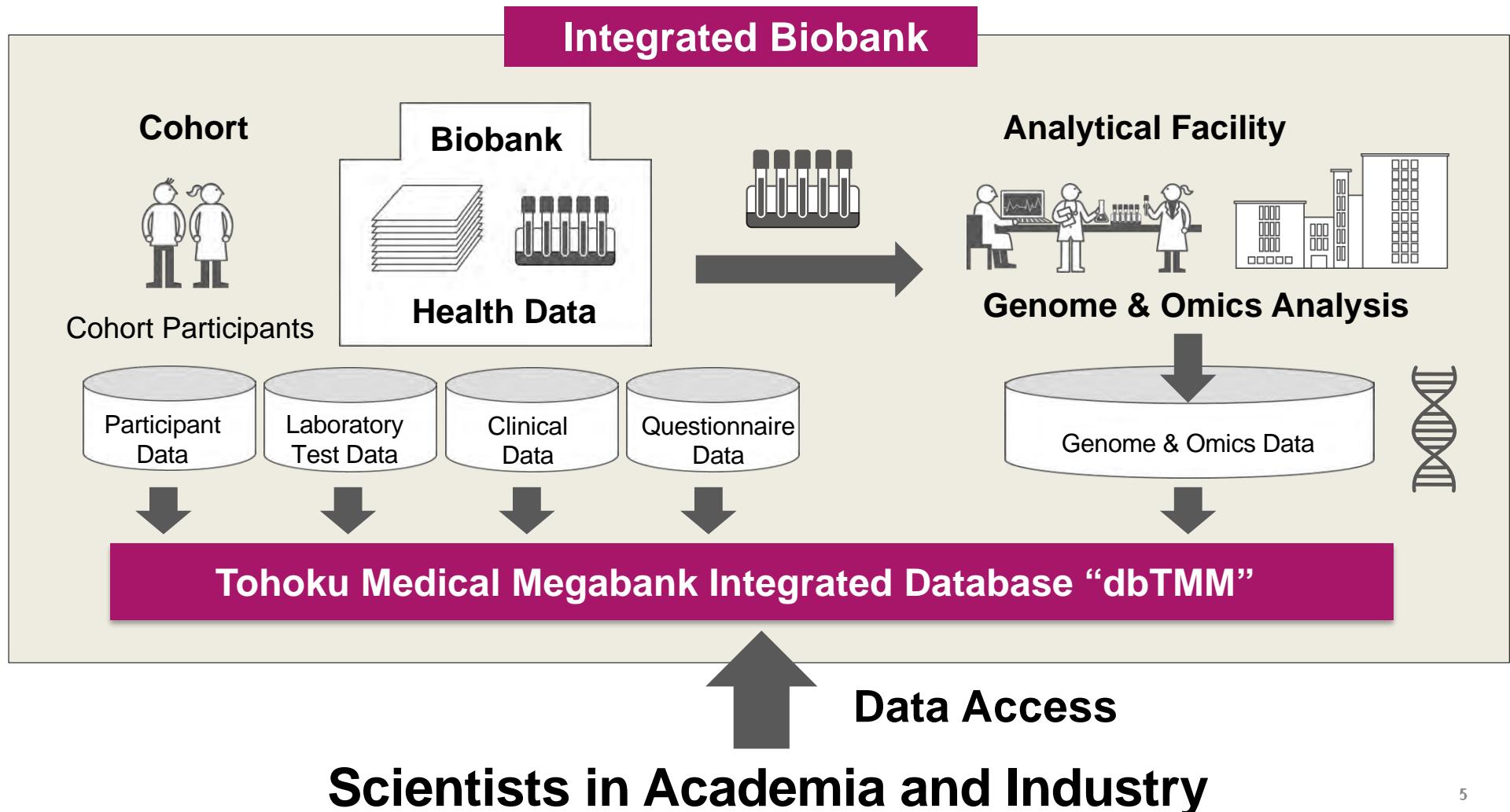


Focusing on the common diseases that involve an interplay b/w genetic and environmental events



# Integrated Biobank and Databank

Tohoku Medical Megabank (TMM) is an integrated biobank retaining both biobank and genome / omics analytical facilities



# Integrated Database “dbTMM”

“dbTMM” integrates both health data and genomic/omics data concomitantly toward development of genome medicine

## Search

**Constitution** (Genomic data)

Chromosome 8 41519462 (rs515071) = TT  
&

**Health status** (Lab test data) : HbA1c > 6.2  
&

**Lifestyle** (QA) : Alcohol Drinking = Yes  
&

**Disease history** (QA) : Type II Diabetes = Yes



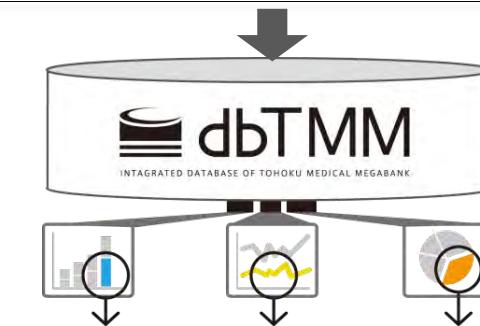
150,000 participants of Tohoku Medical Megabank Project

### Health Data

- Demographics
- Questionnaire (QA)
- Genomic data
- EHR data
- Laboratory value
- Physiological test
- Omics data
- Phenotype data

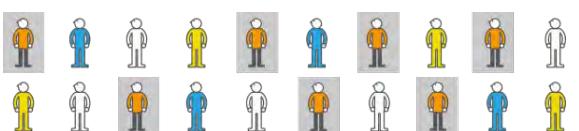
### Genome & Omics Data

### Clinical Data

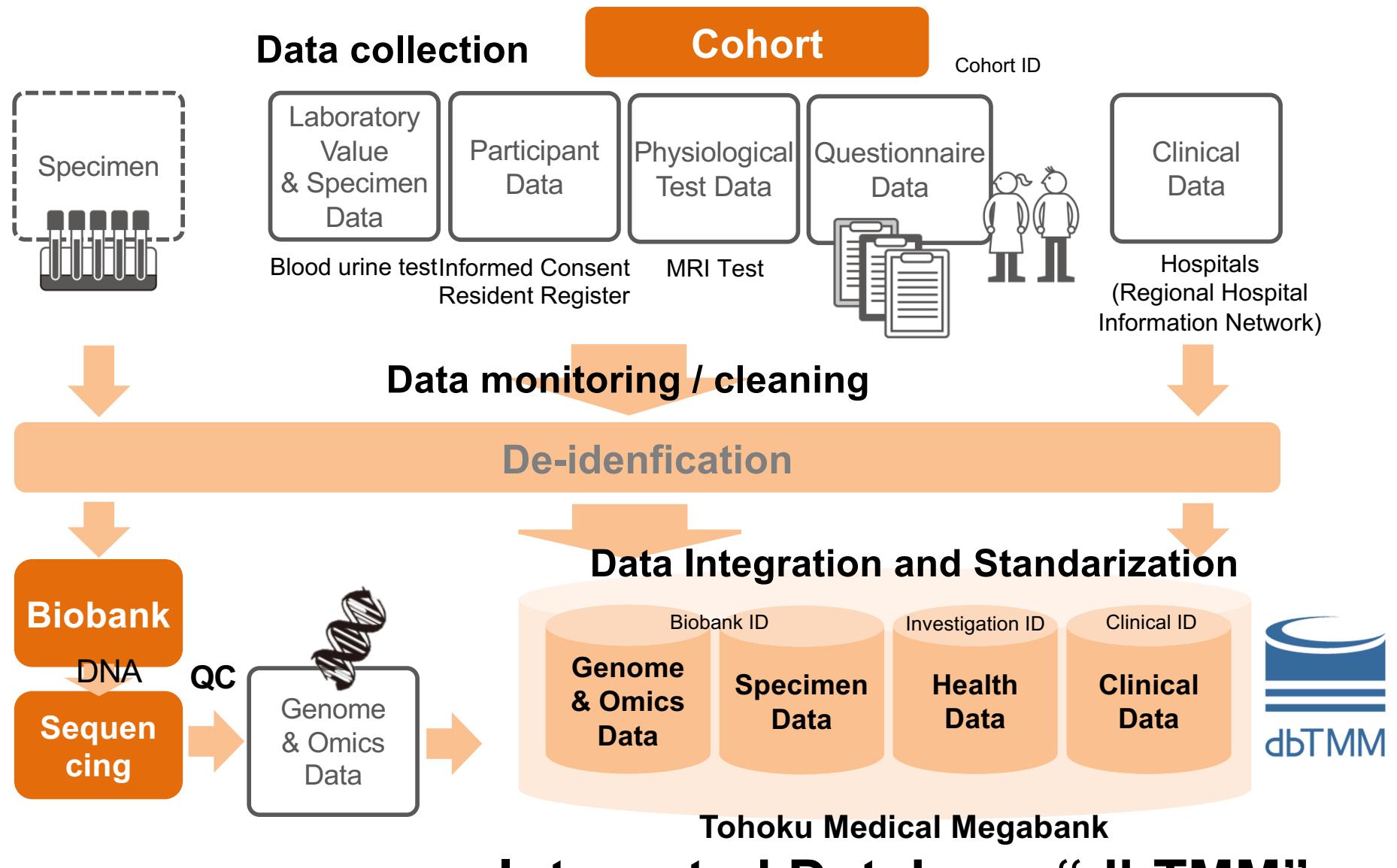


150,000 participants

Stratification by health and genomic data



# Data Collection and Integration



# “Big Data” Database dbTMM

## Smooth Search of Genomic, Health, and Clinical “Big Data”

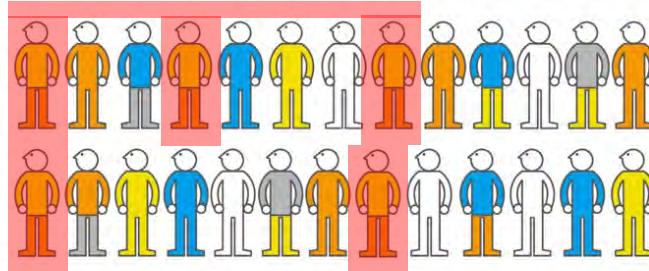
Integrated Database “dbTMM” stores genomic, health and clinical “big data” over ~3.7 million SNV sites for 34,000 participants

**1.3 trillion** data entries

## Statistical Characterization of Stratified Population

**Stratified Population**  
3000 participants

How can researchers understand  
narrowed-down population  
w/o browsing all the variable data?

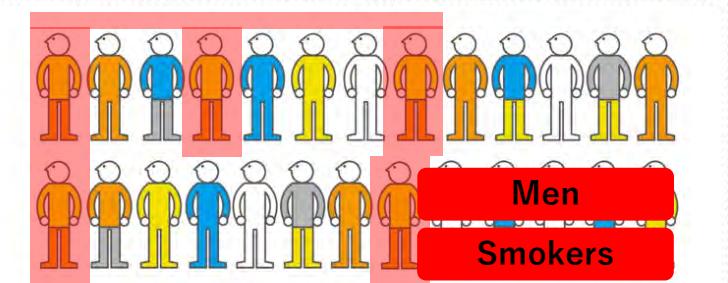


**Mother Population**  
150,000 participants



**Statistical  
Characterization**

**Detection of statistically  
significant difference**



Men  
Smokers

Statistical characterization of stratified population gives us a hint for research.

**Detailed Search**  
Any variables, combinations, conditions with AND/OR

**Category Facet**  
Cohort type, Disease classification, Omics data type

**Data Table**  
Data table for stratified population

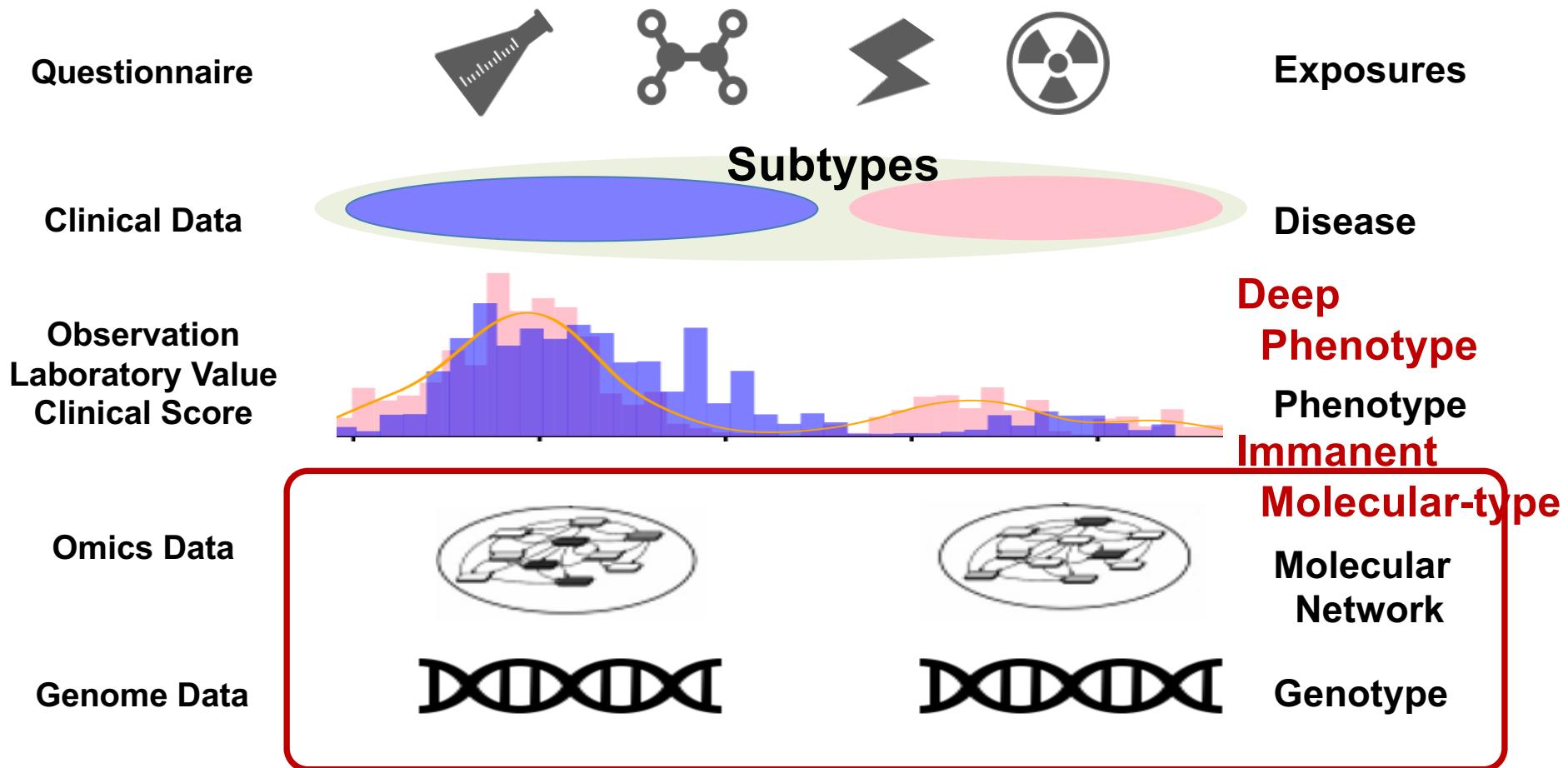


**Graph for Stratified Population**  
Sex, Age, BP, Smoking, Alcohol Drinking, Disease History

**Statistical Characteristic for Stratified Population**  
Detection of statistically significant difference



# Immanent Molecular-types and Deep Phenotypes



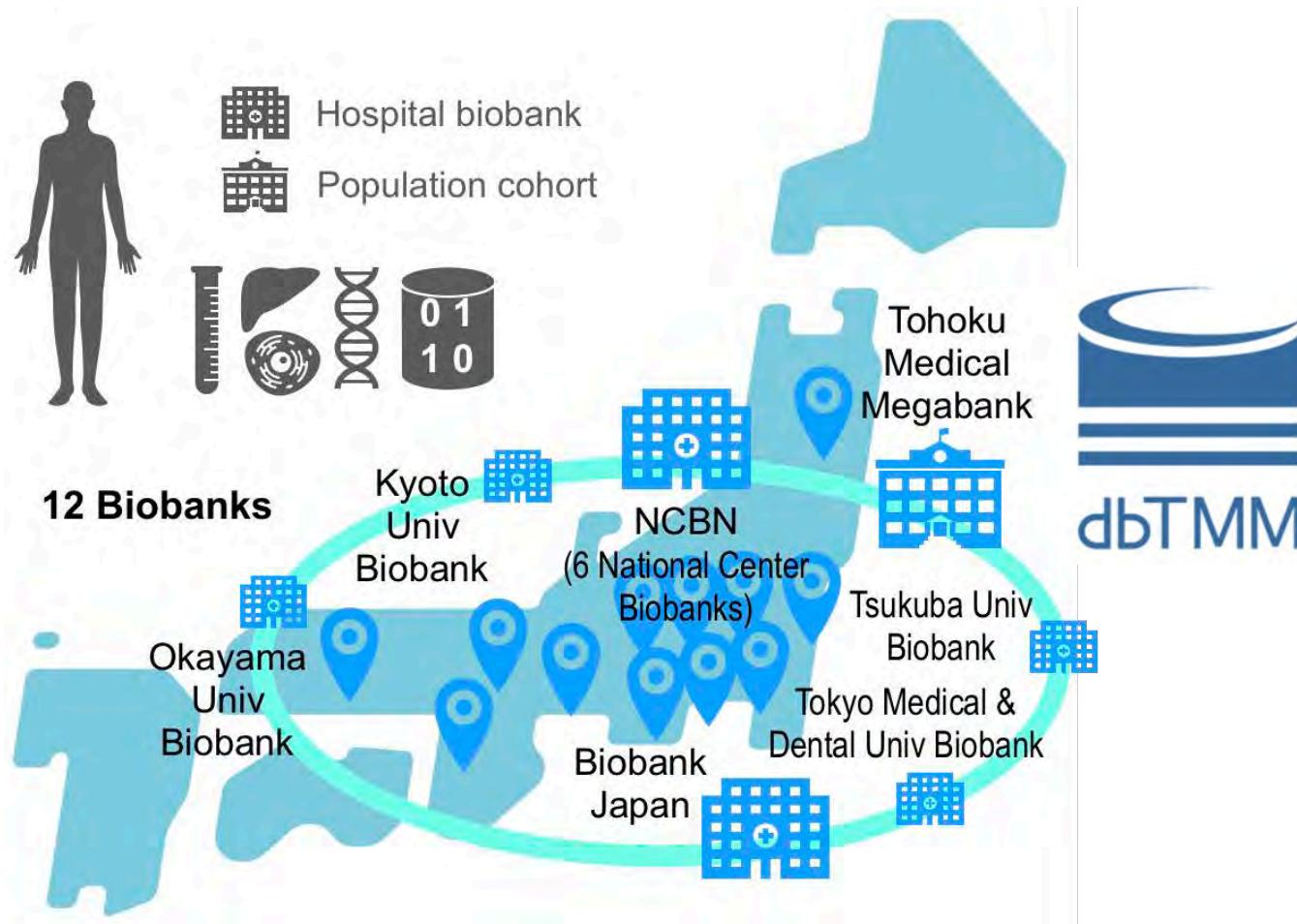
Development of Genomic Medicine and Drug Discovery  
for Immanent Molecular-type and Deep Phenotypes

# Development of Biobank Network

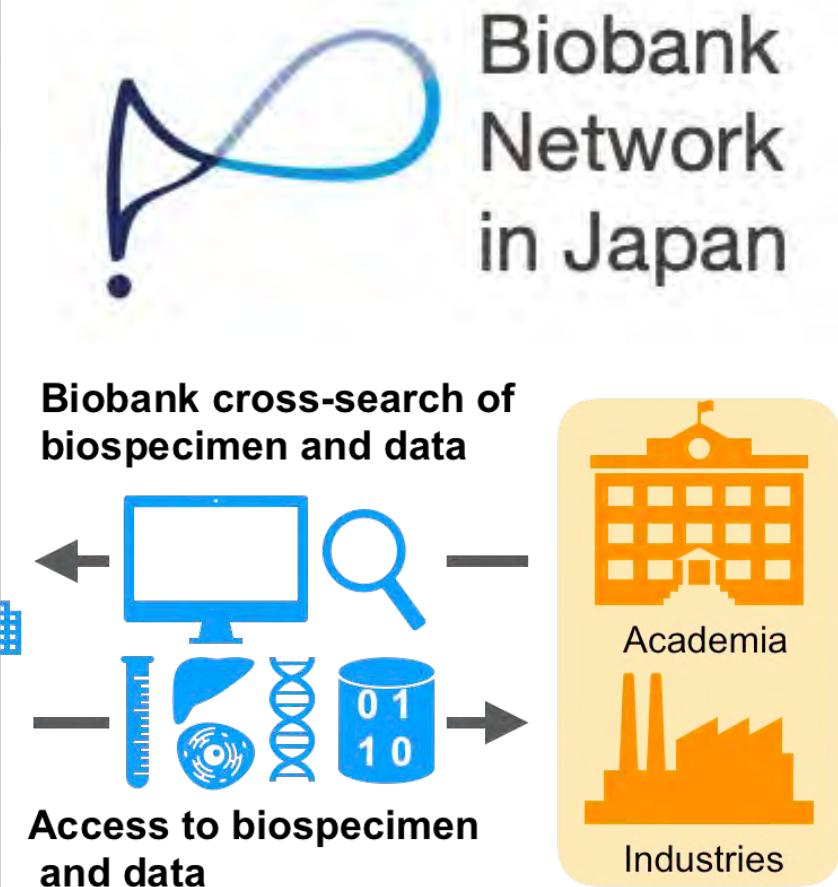
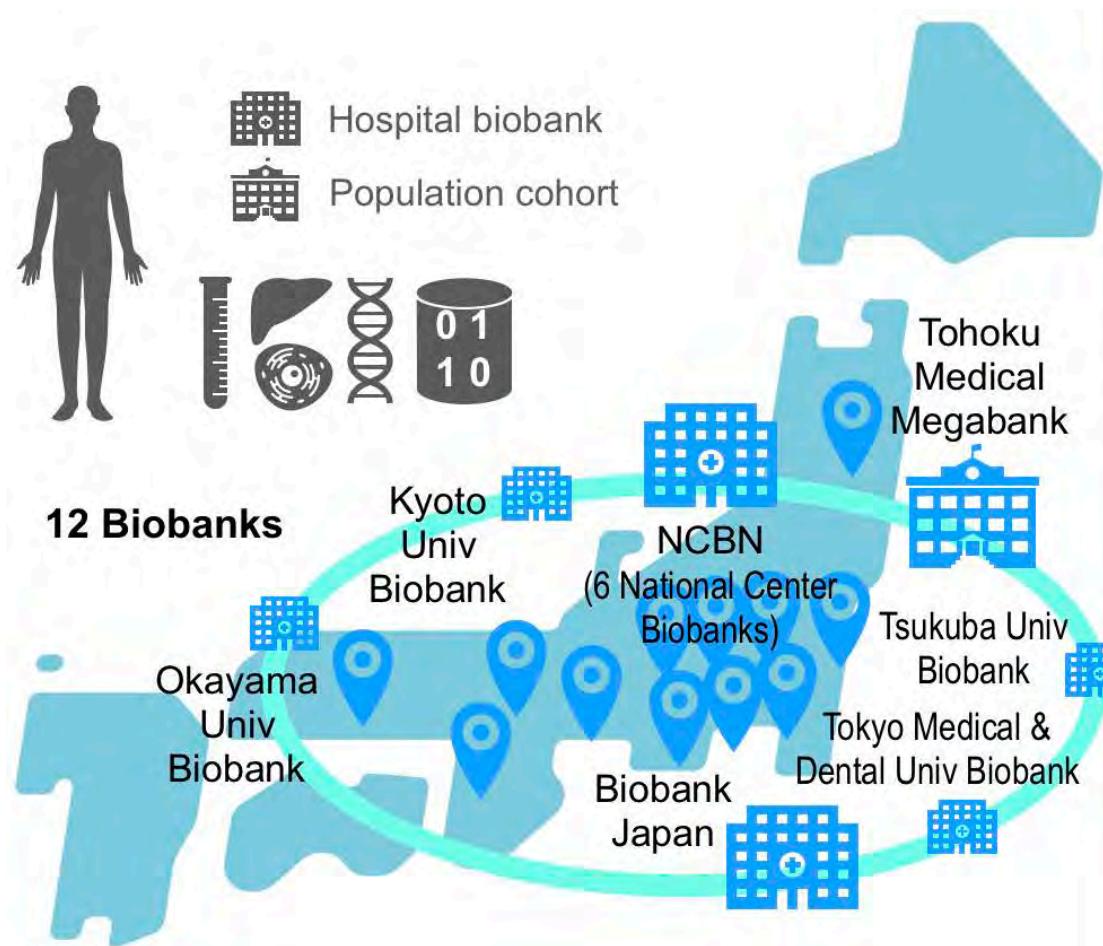
---



# Development of Biobank Network

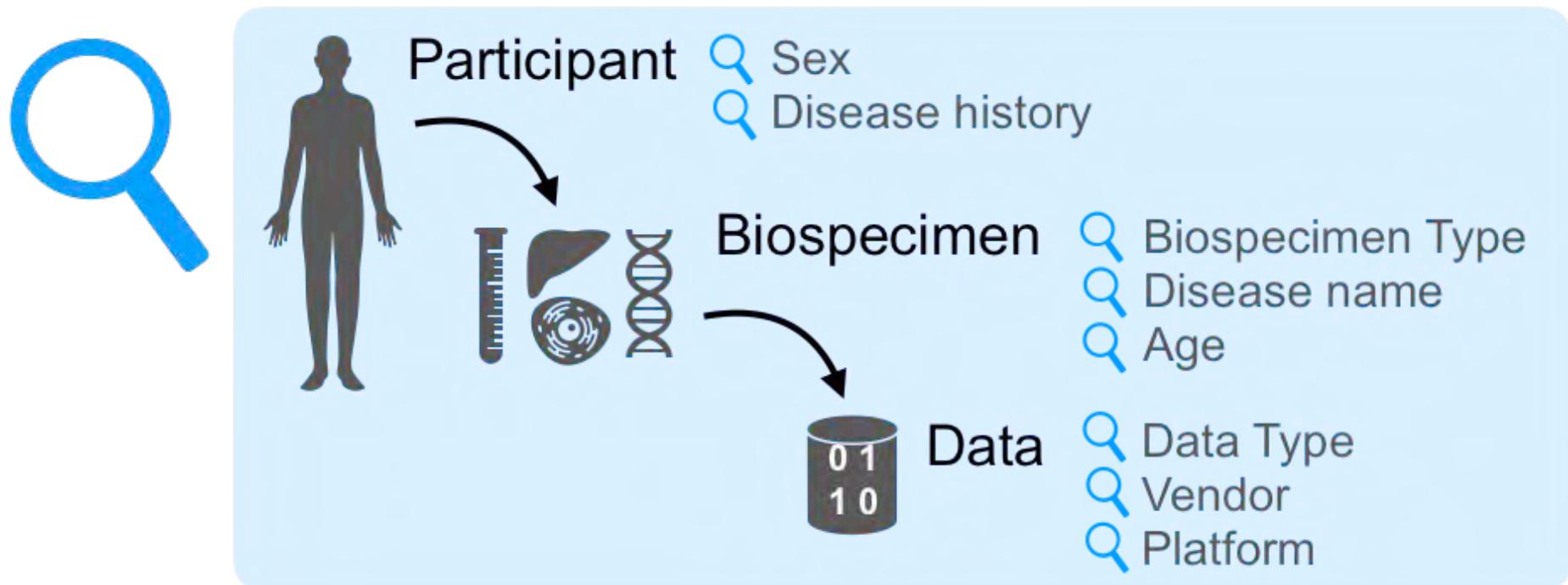


# Development of Biobank Network

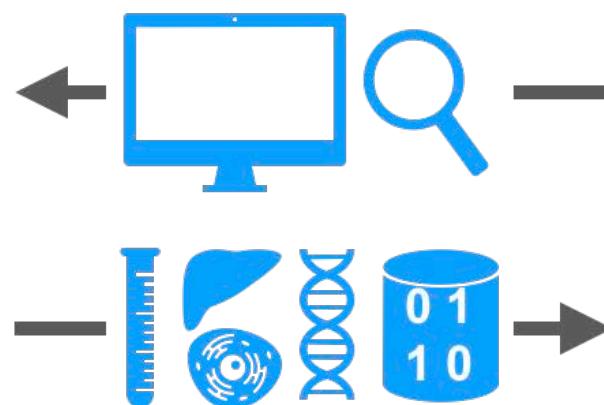


For promotion of utilization of biobank toward realization of genomic medicine, this project aims at

- ◆ Research & development of biobank network by biobank cross-search system
- ◆ One stop service to access to biospecimen and data.



**Biobank cross-search of biospecimen and data**



**Access to biospecimen and data**



# ISBER-IRL and BBMRI-ERIC Directory/Sample Locator

## ISBER-IRL (International Repository Locator)

### Search

Enter your search criteria below. Matching results will be shown here. You may also [show all results](#).

Use text searching to find repositories :

**Text Search**

Find repositories that meet these criteria :

**Type of Repository**

Human Specimen Repository - Adult

Search for Type of Repository values:

   
 Animal Specimen Repository

Found 41 matching repositories

You may also [show all results](#). Click on a repository to view more information about it.



## BBMRI-ERIC Directory 4.0

BBMRI-ERIC® Directory 4.0 | Directory 4.0 (Advanced search) | Rare Disease Biobanks | User Manual | References | Feedback

Diagnosis available

Type to search

Materials

More than 100 biobanks found, please refine your query

Genome Database of Latvian Population

Biobank type: Population-based, Disease specific  
Juridical person: Latvian Biomedical Research and Study centre

Biobank @ UZ Brussel

Biobank type: Case-Control, Cohort, Cross-sectional, Longitudinal, Quality control, Disease specific, Birth cohort, Other, Hospital, Sample collection  
Juridical person: Universitair Ziekenhuis Brussel



Biobank/Biorepository search

Sample Locator is under R&D for biospecimen search

German Biobank Node launched Sample Locator in Oct 2019

# Minimum Common Datasets

Category	Property	Minimum information of biobank					Standards
		MIABIS	CCB	BCNet	eagle-i	BBMRI	
	Last update						ISO-8601
Biobank	Biobank ID	●	●	●	●	●	Biobank, MIABIS-2.0-01 ID
Participant	Participant ID	○	●		●		Participants, MIABIS-44 Personal Identification Number
	Sex	○	●	●	●	●	Participants, MIABIS-46 Sex NCI Code C66731 (CDISC)
	Previous disease code						ICD-10
	Previous disease name						
Biospecimen	Disease code	●	●	●			Sample Collection, MIABIS-2.0-17 Disease (ICD-10,...)
	Disease name	●	●	●	●	●	Sample Collection, MIABIS-2.0-17 Disease (ICD-10,...)
	Biospecimen type	○	●	●	●	●	Sample, MIABIS-2.0-14 Material Type
	Age sampled			●	●	●	
Data	Data type	○	●		●		Biological Experiment, MIABIS-36 Omics Technology
	Vendor	○					Biological Experiment, MIABIS-38 Vendor
	Platform	○					Biological Experiment, MIABIS-37 Platform

# Login

AMED  
BIOBANK  
CROSS-SEARCH  
PROTOTYPE

AMED

本サービスについて

お知らせ

問い合わせ先

AMED ID でログイン

## Participant

### ① 協力者

男女の各総数

性別	人数
男性	152,291 人
女性	143,357 人

既往症・併存症

疾患	件数
感染症及び寄生虫症	■
新生物<腫瘍>	■
内分泌、栄養及び代謝疾患	■
精神及び行動の障害	■
神経系の疾患	■
眼及び付属器の疾患、耳及び乳様突起...	■
循環器系の疾患	■
呼吸器系の疾患	■
消化器系の疾患	■
皮膚及び皮下組織の疾患	■
筋骨格系及び結合組織の疾患	■
腎尿路生殖器系の疾患	■
妊娠、分娩及び産じょくく婦>	■
周産期に発生した病態	■
先天奇形、変形及び染色体異常	■
症状、徵候及び異常臨床所見・異常検...	■
損傷、中毒及びその他の外因の影響	■
特殊目的用コード	■
傷病及び死亡の外因	■
健康状態に影響を及ぼす要因及び保健...	■

試料採取時年齢

年齢	件数
0	■
10	■
20	■
30	■
40	■
50	■
60	■
70	■
80	■
90	■
100	■
110	■

18

# Search by Disease Name/Code

病名の追加

テキストで入力 ICD-10から選択

Disease name

A00.0 コレラ菌による感染症  
A00.1 エルトールコレラ  
A01 亜チフス

検索結果 Found: 123,456 Page: 1/100

AND OR 完全一致 完全一致以外 追加

性別

既往症

既往症

試験

病名コード

病名

試料種類

全血

試料採取時年齢

0 50

解析情報

病名の追加

テキストで入力 ICD-10から選択

フィルタリング

Disease code

A00-A09	腸管感染症	▶	A80	コレラ	
A15-A19	結核	▶	A81	コレラ	
A20-A28	人畜共通細菌性疾患	▶	A82	コレラ	
A30-A49	その他の細菌性疾患	▶	A83	併存症	
A50-A64	主として性的伝播様式をとる感染症	▶	A84	コレラ	
A65-A69	その他のスピロヘーダ疾患	▶	A85	コレラ	
A70-A74	クラミジアによるその他の疾患	▶	A86	コレラ	
A75-A79	リケッチア症	▶	A87	コレラ	
A80-A89	中枢神経系のウイルス感染症	▶	A88	コレラ	
A90-A99	節足動物媒介ウイルス熱及びウイルス性出血熱	▶	A89	コレラ	
B00-B09	皮膚及び粘膜病変を特徴とするウイルス感染症	▶	コレラ	コレラ	
B15-B19	ウイルス肝炎	▶	コレラ	コレラ	
B20-B24	ヒト免疫不全ウイルス [HIV] 病	▶	コレラ	コレラ	

# Sample/Data Search of Your Interest

AMED BIOBANK CROSS-SEARCH PROTOTYPE

このサービスについて 検索履歴 お知らせ お問い合わせ [ハンドルネーム]

保存された協力者

検索状況 Request ID: EDUA6NP1016 Start: 4.7 11:56 / End: -- / Elapsed: 00:02:56

ToMMo BBJ NCBN 岡大バイオバンク

乳癌 卵巣癌 子宮頸癌 子宮体癌 & 全血 & 女

バイオバンク 試料の追加

協力者 ID: 123,456

性別: Undifferentiated

既往症・併存症 (コード)

既往症・併存症 (病名)

試料

病名コード: 乳癌

病名: 乳癌, 卵巣癌, 子宮頸癌, 子宮体癌

試料種類: 全血

試料採取時年齢: 0 - 50

解析情報種類の追加: WGS

AND OR 追加 Sample Type

個票 最終更新日 バイオバンク 協力者 ID 性別 既往症・併存症コード 既往症・併存症

	2014.12.7	岡大バイオ ...	123456789	♀	A000	アジアコレラ
	2013.12.6	NCBN	123456789	♂	A000	アジアコレラ
	2012.12.5	BBJ	123456789	♀	A000	アジアコレラ
	2011.12.4	ToMMo	123456789	♂	A000	アジアコレラ
	2010.12.3	岡大バイオ ...	123456789	♀	A000	アジアコレラ
	2009.12.2	NCBN	123456789	♂	A000	アジアコレラ
	2008.12.1	BBJ	123456789	♀	A000	アジアコレラ

解析情報

# Search Results

AMED BIOBANK CROSS-SEARCH PROTOTYPE

? このサービスについて 検索履歴 お知らせ お問い合わせ [ハンドルネーム] ✓

保存された協力者

検索結果 Found: 123,456 Page: 1/100

3 : 97 性別

A00.0 コレラ菌に、 A00.0 コレラ菌に、  
A00.1 エルトールコレ A00.1 エルトールコレ  
A01.0 腸チフス A01.0 腸チフス  
A02.0 サルモネラ腸炎 A02.0 サルモネラ腸炎  
K09.0 痢疾性膿原性憩室炎 K09.0 痢疾性膿原性憩室炎  
A02.0 サルモネラ腸炎 A02.0 サルモネラ腸炎  
K14.3 女乳頭の肥大 K14.3 女乳頭の肥大  
K22.1 食道潰瘍 K22.1 食道潰瘍  
K28.1 腹腔漏漏、急性、穿孔を伴 H02.4 反復性及び持続性血尿、ひま  
H02.4 反復性及び持続性血尿、ひま

既往症・併存症コード 病名コード 試料種類

フィルター: ToMMo BBJ NCBN 岡大バイオバンク

個票	最終更新日	バイオバンク	協力者 ID	性別	既往症・併存症コード	病名コード	試料種類
[]	2019.12.12	ToMMo	123456789	♂	A000		アジアコレラ
[]	2018.12.11	岡大バイオ ...	123456789	♀	A000		アジアコレラ
[]	2017.12.10	NCBN	123456789	♂	A000		アジアコレラ
[]	2016.12.9	BBJ	123456789	♀	A000		アジアコレラ
[]	2016.12.8	ToMMo	123456789	♂	A000		アジアコレラ
[]	2014.12.7	岡大バイオ ...	123456789	♀	A000		アジアコレラ
[]	2013.12.6	NCBN	123456789	♂	A000		アジアコレラ
[]	2012.12.5	BBJ	123456789	♀	A000		アジアコレラ
[]	2011.12.4	ToMMo	123456789	♂	A000		アジアコレラ
[]	2010.12.3	岡大バイオ ...	123456789	♀	A000		アジアコレラ
[]	2009.12.2	NCBN	123456789	♂	A000		アジアコレラ
[]	2008.12.1	BBJ	123456789	♀	A000		アジアコレラ
[]	2015.12.8	ToMMo	123456789	♂	A000		アジアコレラ
[]	2014.12.7	岡大バイオ ...	123456789	♀	A000		アジアコレラ
[]	2013.12.6	NCBN	123456789	♂	A000		アジアコレラ
[]	2012.12.5	BBJ	123456789	♀	A000		アジアコレラ
[]	2011.12.4	ToMMo	123456789	♂	A000		アジアコレラ
[]	2010.12.3	岡大バイオ ...	123456789	♀	A000		アジアコレラ
[]	2009.12.2	NCBN	123456789	♂	A000		アジアコレラ
[]	2008.12.1	BBJ	123456789	♀	A000		アジアコレラ

< 1 >

検索中 00:02:56  
Request ID: EDUAGNP1016 Start: 4.7 11:56 / End: 4.7 11:58  
ToMMo BBJ 123,456  
NCBN 123,456 岡大バイオバンク

Biospecimen/data  
of your interest

# Participant Details

Request ID: EDUA6NP1016 2019.12.12

バイオバンク 協力者 ID 性別 既往症・併存症コード 既往症・併存症 病名コード

ToMMo 123456789 ♂ A000 アジアコレラ A000

個票: 0123456789

協力者	Participant	試料	Biospecimen	解析情報	Data
ToMMo		喀痰	試料病名 ID: EDUA6NP1016 ② 2017.12.28	解析情報種類 Metabolomics	F458 心因性嗅覚障害
協力者		血漿	試料採取時年齢 ID: EDUA6NP1016 ② 2017.12.28	ベンダー Illumina	S2221 胸骨柄開放骨折
既往症・既往症	I950 本態性低血压症 L282 急性痒疹	血清	試料採取時年齢 ID: EDUA6NP1016 ② 2017.12.28	プラットフォーム Japonica Array v2	C437 趾爪下悪性黒色腫
性別	♂	DNA		解析情報種類 SNP array	
既往症・併存症	L282 急性痒疹	全ゲノム配列情報	ID: EDUA6NP1016 ② 2017.12.28	ベンダー Affymetrix	
既往症・併存症		SNP アレイ情報	ID: EDUA6NP1016 ② 2017.12.28	プラットフォーム Human OmniExpressExome v1.0	
試料					
病名コード					
病名					
乳癌					
OR 卵巣癌					
OR 子宮頸癌					
OR 子宮体癌					
試料種類					
全血					

# Inquiry to Biobank w/ Specimen/Data of Your Interest

Request ID: EDUA6NP1016 2019.12.12

バイオバンク	協力者 ID	性別	既往症・併存症コード	既往症・併存症	病名コード
ToMMo	123456789	♂	A000	アジアコレラ	A000
岡大バイオ ...	123456789	♀	A000	アジアコレラ	A000
NCBN	123456789	♂	A000	アジアコレラ	A000
BBJ	123456789	♀	A000	アジアコレラ	A000

[✉](#) [✉](#)

保存された協力者

乳癌 | 卵巣癌 | 子

バイオバンク

ToMMo BBJ NCBN

協力者

協力者 ID

性別

♂ ♀ Undifferentia

既往症・併存症コード

既往症・併存症

試料

病名コード

病名

乳癌  
OR 卵巣癌  
OR 子宮頸癌  
OR 子宮体癌

試料種類

Blood

✉ 試料への問い合わせ

Inquiry to Biobank by email

ToMMo

✉ 問い合わせる

ボタンをクリックしてもメールが開かない場合は以下のメールアドレス宛へ続く試料 ID を記載の上お問い合わせください。

otoiawase@megabank.tohoku.ac.jp

TMM123456789  
TMM123456789  
TMM123456789  
TMM123456789  
TMM123456789

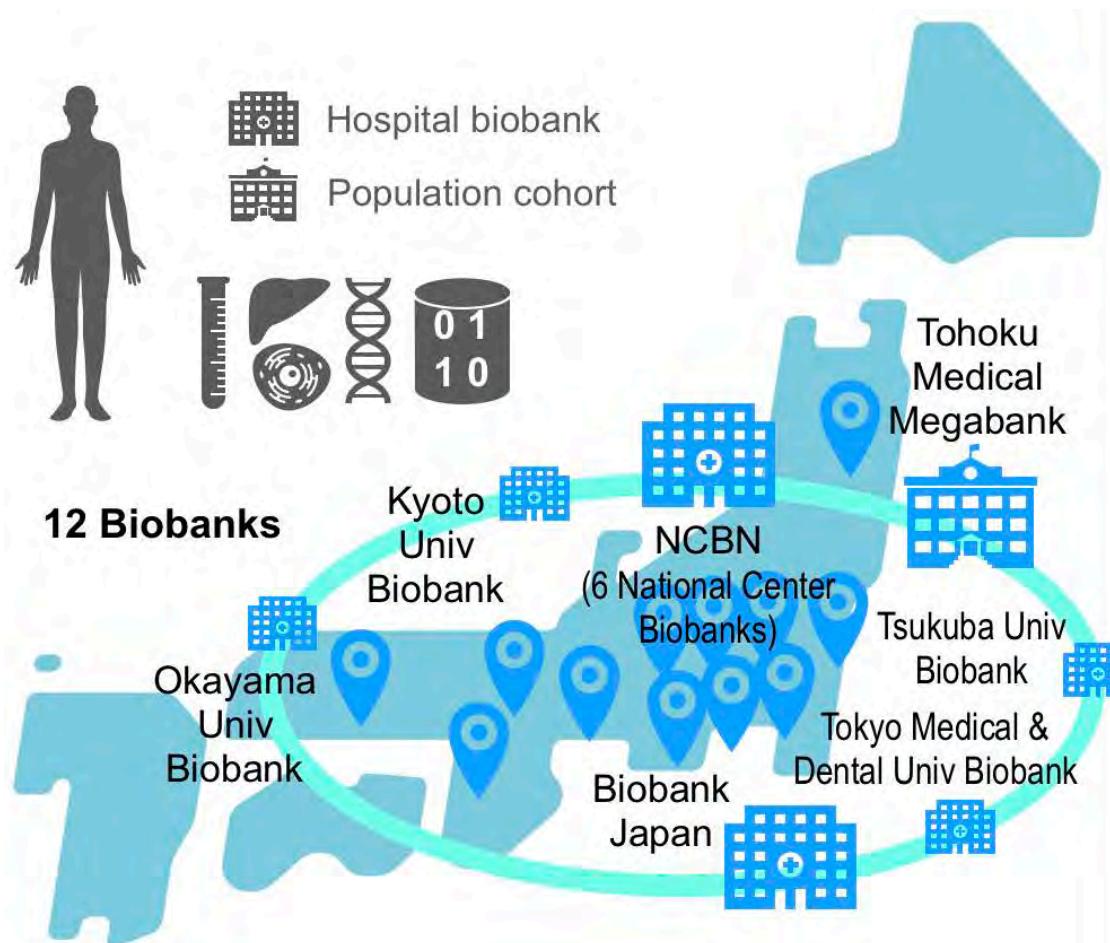
BBJ

✉ 問い合わせる

ボタンをクリックしてもメールが開かない場合は以下のメールアドレス宛へ続く試料 ID を記載の上お問い合わせください。

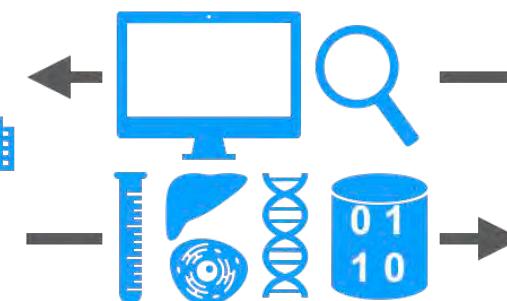
otoiawase@megabank.tohoku.ac.jp

# Biobank Network launched in Oct 2019



Biobank Network in Japan

Biobank cross-search of biospecimen and data



Access to biospecimen and data



# バイオバンク横断検索システム

## 2019年秋 初版リリース

<https://biobank-search.megabank.tohoku.ac.jp/>



### バイオバンク横断検索システムとは

「バイオバンク」とは、人体に由来する試料・情報を体系的に収集・保管を行い、研究開発の場へ分配するシステムのことです。疾患のメカニズムの解明や予防法、治療法の開発に資することを目的に設立されています。医療機関や一般住民コホートに由来する多様な試料・情報がそれぞれのバイオバンクに保管されています。

これまで、研究者が試料・情報を探す際には、バイオバンクを個別に調べる必要がありました。そのための作業時間を使ったり、必要な試料・情報にたどり着かない可能性などの課題があげられていました。

そこで、各バイオバンクをネットワーク化し、試料・情報をひとまとめに「見える化」することで、ユーザーがワンストップで日本のバイオバンクを調べることのできる「バイオバンク横断検索システム」の開発を進めています。

2019年の初版リリースに向けて東北メディカル・メガバンク計画(TMM)、バイオバンク・ジャパン(BBJ)、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク(NCBN)、岡山大学病院バイオバンクが協力しています。2022年の最終版リリースまでに、さらに協力機関が増えていく予定です。

### 横断検索システムの使い方 ③ステップ

※ 画面はイメージです。

#### 1 ウェブサイトへアクセスする

<https://biobank-search.megabank.tohoku.ac.jp/>

※こちらから利用IDを取得してください



#### 2 検索条件を選択する

(性別、病名、試料種類など)



### 開発スケジュール

2019年 春  
プロトタイプリリース

2019年 秋  
初版リリース

2020年 秋  
第2版リリース



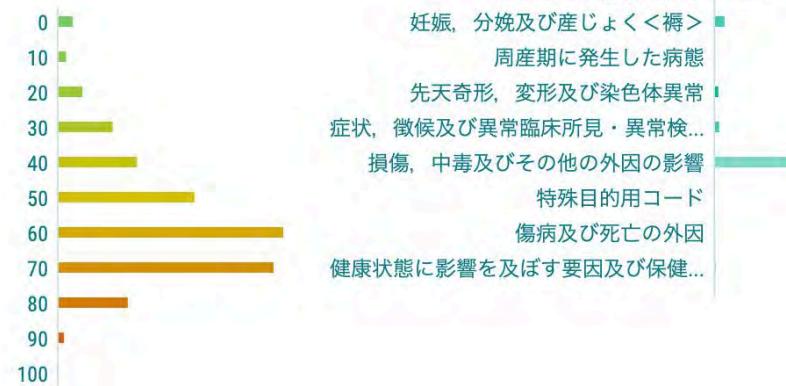
Press Release on Oct 28, 2019

# Current Statistics of Biobank Network in Japan

## Participants

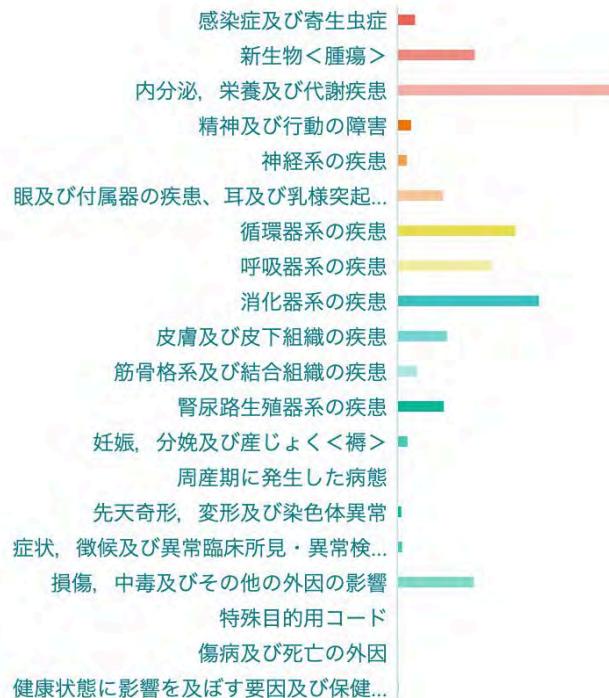


## Age sampled



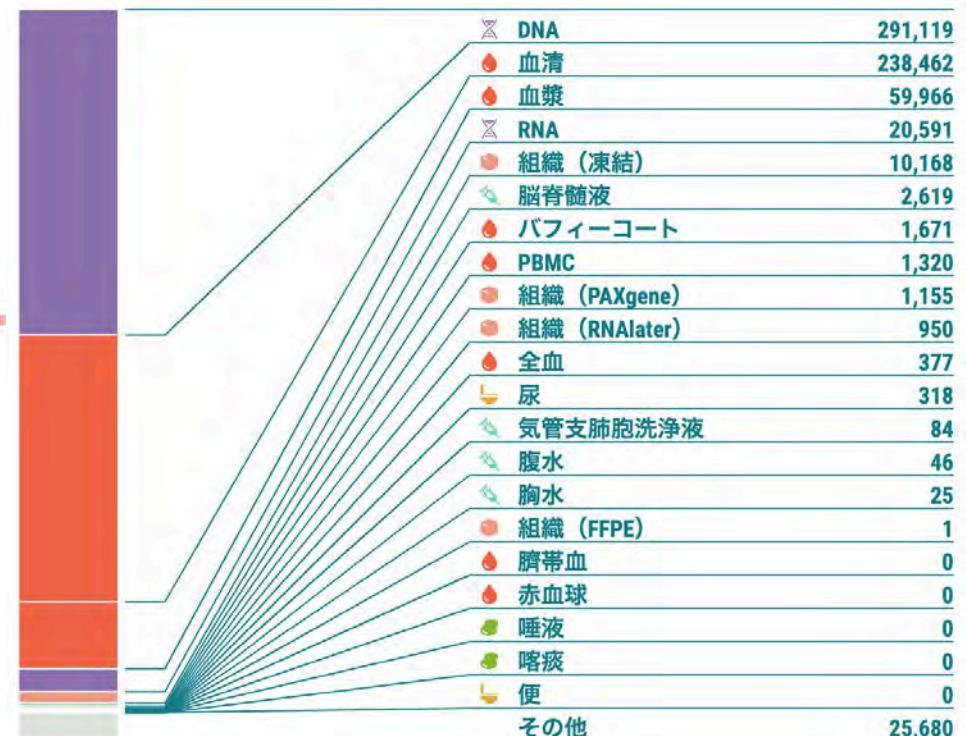
**3811 Diseases**  
**>10 1517 Disease**

## Disease history



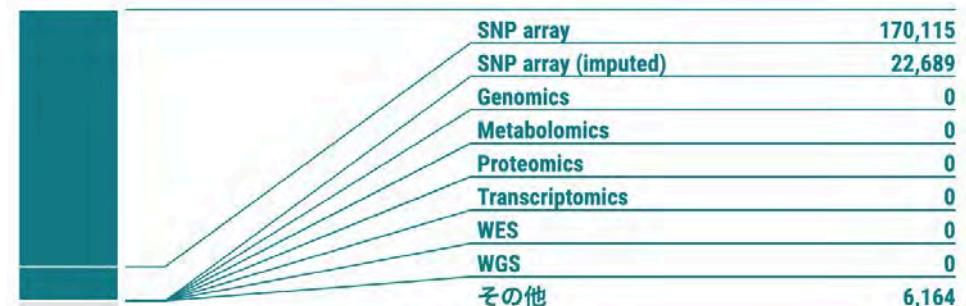
## Biospecimen

**654,553**

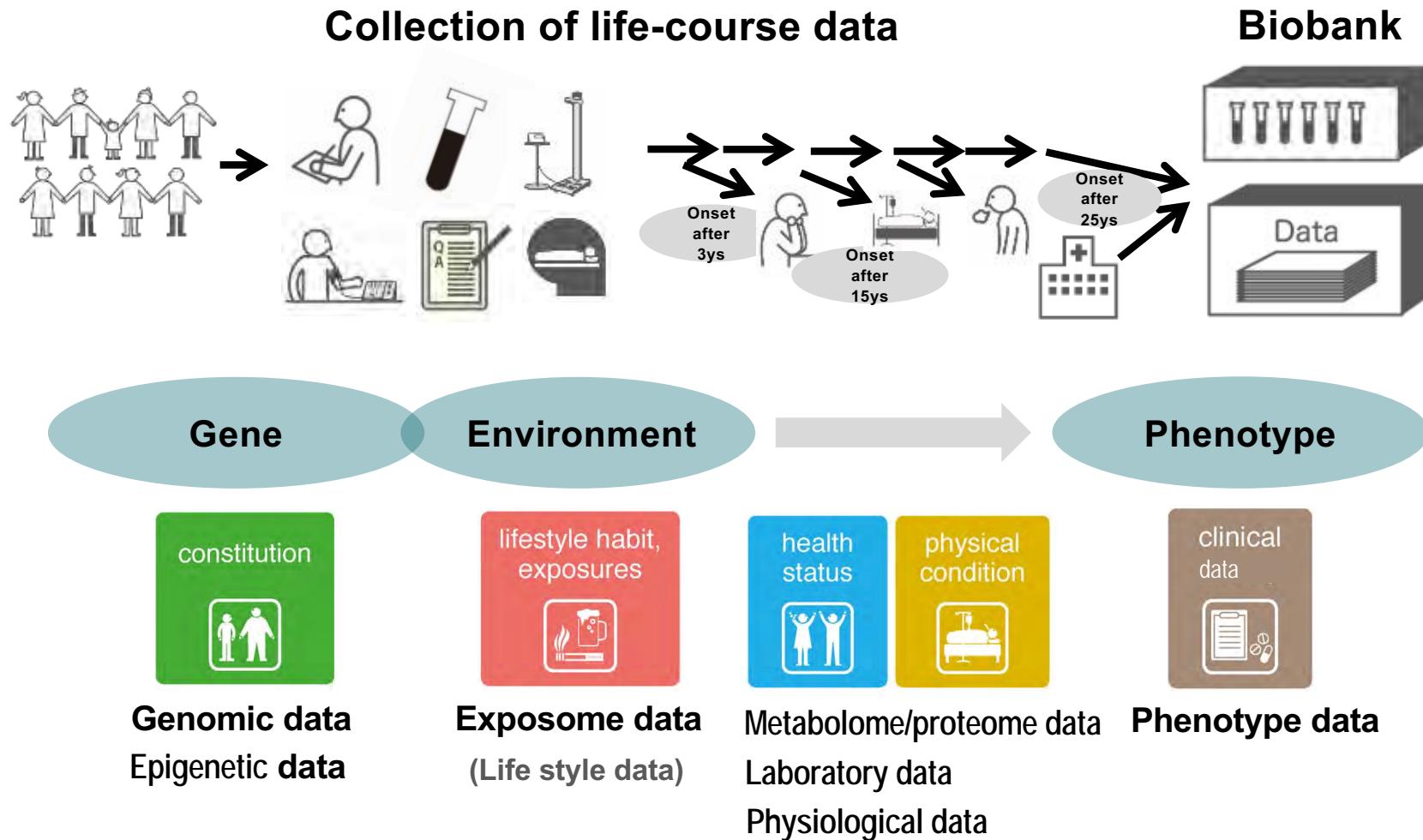


## Data

**198,968**



# Biobanks for improving human health



as a trusted infrastructure collecting genomics, phenotypic and life-style data (exposome data)

# Acknowledgement

## People in ToMMo



Directors / Professors

Masayuki Yamamoto

--

Shigeo Kure

Kengo Kinoshita

Nobuo Fuse

--

Junichi Sugawara

Yasuyuki Taki

Akito Tsuboi

Eiichi N. Kodama

Tadashi Ishii

Atsushi Hozawa

Shinichi Kuriyama

Hiroaki Tomita

Naoko Minegishi

Kichiya Suzuki

Seizo Koshiba

Gen Tamiya

Ritsuko Shimizu

Takako Takai

Soichi Ogishima

Hiroshi Kawame

Masafumi Sato

Fuji Nagami

Hiroaki Hashizume

Tadahiko Sato

Michiaki Abe

Taku Obara

Akira Uruno

Inaho Danjo

Fumiki Katsuoka

Ikuko Motoike

Mika Sakurai-Yageta

Tomoko Kobayashi

Tomohiro Nakamura

Shunji Mugikura

Kinuko Ohneda

Kazuki Kumada

--

Nobuo Yaegashi

Sadayoshi Ito

Hiroshi Tanaka

Tadao Kobayashi

Yoshiyuki Sato

--

ToMMo has more than 380 members including GMRC / TCF

**Thank for your help and cooperation !**

# Acknowledgement

## AMED Biobank Network project in Japan

Biobank Japan (BBJ)

Yoshinori Murakami

Koichi Matsuda

Takayuki Morisaki

Seiya Imoto



National Center Biobank Network (NCBN)

Yuichi Goto

Kotaro Hattori

Yoshihiro Miyamoto

Ryo Matsumura



Tohoku Medical Megabank (TMM) project

Hiroshi Yokota

Kichiya Suzuki

Fuji Nagami

Satoshi Nagaie



Toyama International University

Toshihisa Takagi

Shin Kawano

Okadai Biobank (OKB)

Mizuki Morita

Keio University

Hiroshi Nishihara

CIBER

Hiroki Nakae



Thank for your attention