



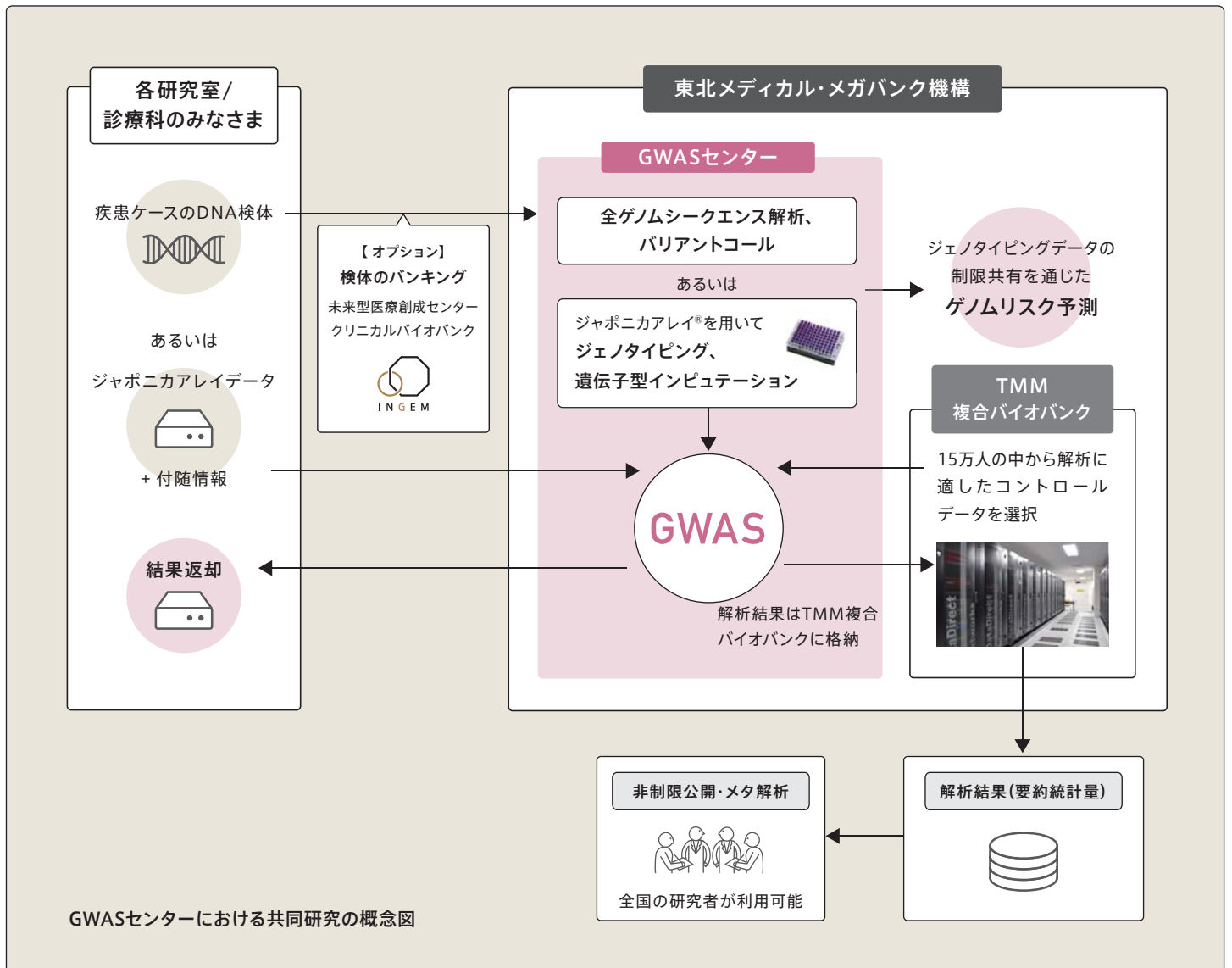
東北大学 東北メディカル・メガバンク機構

# GWASセンター

## 共同研究を募集します



東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) の研究基盤を他機関との連携を通じて利活用し、我が国のゲノム医療研究の推進に貢献することを目的として、2019年9月より機構内にGWASセンターを設置しました。成果の公開・共有を前提に共同研究を受け付け、全ゲノムシーケンス解析からバリエントコールまで、あるいはジャポニカアレイ®によるデータ取得から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いたします。また、適切な同意が得られていれば、ToMMoも参画する「未来型医療創成センター(INGEM)」で運営されている臨床バイオバンクにて検体のバンキングを行うことも可能です。合わせてご相談ください。



ToMMoは、「東北メディカル・メガバンク (TMM) 計画」におけるゲノムコホート研究、および複合バイオバンク構築を通じて、ゲノム医療の実現を目指しています。これまでに、TMM計画のコホート調査参加者を中心とした全ゲノム解析により、日本人の全ゲノムリファレンスパネル、基準ゲノム配列を構築・公開しました。また、日本人のゲノム情報取得に最適化したSNPアレイ (ジャポニカアレイ®) を開発、TMM計画参加者15万人のゲノム解析に活用して、大規模なコントロールデータを収集しています。これらの取り組みを通じて、ToMMoには解析基盤やデータが整備され、かつ、技術・ノウハウも蓄積されていることから、他機関との連携の中核として機能することが期待されています。

# 全ゲノムシーケンス解析

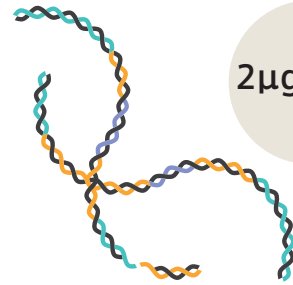
## DNBSEQシーケンサーによる解析

- ヒト全ゲノムシーケンスの業界標準プロトコルである「150塩基ペアエンドリードシーケンス」で、解析深度30Xである900億塩基(90Gb)のデータを取得します。使用するシーケンサーは、MGI社のDNBSEQシーケンサーです。イルミナ社のNovaSeqシーケンサーと同等の品質でシーケンスが可能です。



150bp Paired-End  
90Gb (30X)

- ライブラリ調製はPCR-freeの手法を採用します。また、DNBSEQシーケンサーでは、ライブラリの増幅の際も、ブリッジPCRと呼ばれる対数増幅反応ではなく、環状ライブラリを用いた直線反応(DNA Nanoball形成)が採用されており、増幅バイアスの少ない解析が可能です。提供頂いた2μgのDNAを用いてライブラリを調製します。自動分注機によるオートメーションを採用することで、人的エラー・検体ごとの品質の差を最小限にすることが可能です。



2μg DNA

著しく断片化したDNAはお引き受けできません。

提供頂くDNAの品質に関しての詳細は別途お問い合わせ下さい。

- 情報解析は、スーパーコンピュータで実施します。シーケンサーで取得した生データ (fastq) を、国際基準ゲノム (hg19, GRCh38)、あるいは日本人基準ゲノム (JG1) にマッピングを行い、その情報を基にバリエーションコールを行います。オプションとして、一般集団で観察される高頻度多型のフィルタリング、アノテーション情報の付与、遺伝様式による候補バリエーション分類が可能です。



### 解析費用: 24検体の場合の目安

#### 【全ゲノムシーケンス解析費用】

シーケンス～マッピング・バリエーションコール～フィルタリング・アノテーション：合計約**220万円** (検体あたり約9万円)

- ※ 原則24検体単位で解析を受け付けます。
- ※ 事前手続きに係るコンサルティング費用、試薬代、また情報解析作業料、スーパーコンピュータ利用料を含みます。
- ※ 東北大学以外の場合には、別途、間接経費が発生します。
- ※ 解析終了後のスーパーコンピュータの利用には、別途利用料が発生します。

#### 【長鎖全ゲノムシーケンス解析オプション】

短鎖リードによる全ゲノムシーケンス解析を行った一部の検体について、Oxford Nanopore Technologies社 PromethIONによる解析を行います。

- ※ シーケンス出力の目安は20～50Gb/検体。
- ※ 費用は解析内容によります。別途ご相談ください。
- ※ 長鎖シーケンス解析単独での受け付けは行っておりません。

# ジャポニカアレイ®解析

## ジャポニカアレイ®NEO

ジャポニカアレイ®は、ToMMoで構築された全ゲノムリファレンスパネルをもとに設計された、日本人のゲノム解析を高精度、効率的かつ安価に実施することが可能なSNPアレイです。現在、当センターでは、2019年9月に上市したジャポニカアレイ®NEOを用いてジェノタイピングを実施しています。



ジャポニカアレイ®NEOには、疾患志向性アレイとして、日本人を対象にした研究成果にもとづく約2.8万の疾患関連SNPが搭載されています。また、3,552人の全ゲノム解析データにもとづく全ゲノムリファレンスパネル(3.5KJPNv2)から、世界の標準となっている連鎖不平衡統計量( $r^2$ )にもとづき約65万のtag SNPを選抜、搭載することで、日本人ゲノムの遺伝子型インピュテーションに最適化されたSNPアレイとなっています。搭載マーカーの詳細は、下記jMorpウェブサイトでご確認いただけます。

### ● 搭載マーカーの検索・ダウンロード ; jMorp



### ● 目的遺伝子やSNVによる検索

Genome Variation

Search by rs#: rs671 GRCh37/hg19

1 variants found

Filter by keyword

Type	Position	Ref/Alt	rs#	Annotation	Gene	MeanDepth (162PE)	JPA	ClinVar Annotation	ToMMo
snv	12:112241766	G/A	rs671	missense_variant (p.Glu504Lys)	ALDH2	18.0/18.0	V1&V2&NEO	drug_response	0.1976



### ● 全搭載マーカー、疾患関連マーカーリスト

Downloads

Genome Sequence Genome Variation Genome Accessibility Genetic Map Methylation & Transcriptome Protein Metabolite Japonica Array GWAS

Japonica Array

Japonica Array NEO (20191018) Open Access

- README
  - tommo-jpa\_neo-20191018-README.txt (519 bytes)
- Marker list
  - 20190614Axiom\_TMMJPAv3.na35.r1.a2.annot.5item.csv.gz (6.51 MB)

Japonica Array NEO disease-related marker list (20200323) Login&DTA Required

- README
  - tommo-jpa\_neo\_disease\_related\_marker\_list-20200323-README.txt (2 KB)
- disease-related marker list of Japonica Array NEO with disease annotations
  - 20200323\_tommo-jpa\_neo\_disease\_related\_makor\_list\_r1.1.1.tsv.gz (1.80 MB)

ジャポニカアレイ®NEOを用いたジェノタイピングは、1プレート(96検体)単位で受け付けいたします。検体あたり、ゲノムDNA  $\geq 1\mu\text{g}$ を必要とします。※DNA抽出は別途ご相談ください。

### 解析費用と期間：10プレート(960検体)の場合の目安

#### 【費用】 ジェノタイピング～QC・遺伝子型インピュテーション～GWAS解析；合計約890万円

- ※ 事前手続きに係るコンサルティング費用、アレイ・試薬代、また情報解析作業料、スーパーコンピュータ利用料を含みます。
- ※ 東北大学以外の場合には、別途、間接経費が発生します。
- ※ 解析終了後のスーパーコンピュータの利用には、別途利用料が発生します。

#### 【期間】 ・ジェノタイピングまで約1.5か月

・QC・遺伝子型インピュテーション～GWAS解析まで約1か月

※繁忙期はさらにお時間をいただきます。詳細はお問い合わせください。

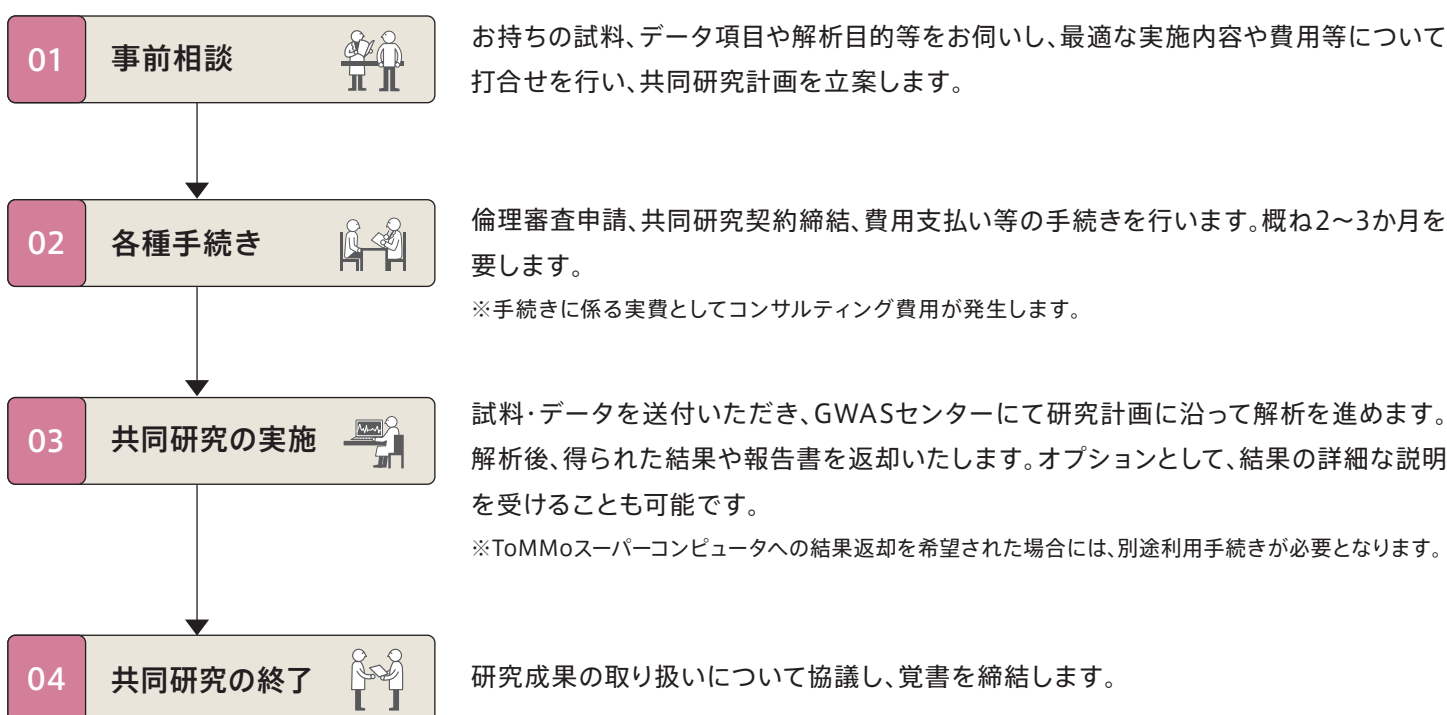
# 研究者の方々へ

どのような規模の検体・データを有する研究者でも、TMM計画の解析基盤や大規模データから得られるメリットを等しく享受いただきたいと考え、GWASセンターを設置いたしました。ToMMoの公的バイオバンクとしての役割をご理解いただき、要約統計量の公開やゲノムデータの制限共有等をいただける場合には、安価かつ高精度な解析が可能な当センターのご活用をご一考ください。

疾患検体をお持ちで全ゲノム解析やSNPアレイ解析を実施したい、あるいはすでにデータをお持ちで情報解析のみを希望している場合等でも柔軟に対応いたします。是非、お気軽にお問合せください！



## 共同研究の流れ



### 関連情報



東北メディカル・メガバンク機構の  
ゲノム解析情報



ToMMo  
スーパーコンピュータ



東北大学  
未来型医療創成センター

### お問い合わせ窓口

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

電話番号：022-273-6288(9:00~16:30)

※お問合せは、なるべくEメールでお願いいたします。

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

【副センター長】勝岡 史城、櫻井 美佳