

ToMMo NEWS LETTER

拡充された全ゲノムリファレンスパネル54KJPNが、公開されました。官民共同10万人全ゲノム解読計画による取組を受けたもので、6.9万人分の全ゲノム解読完了が背景にあります。シークエンサーやスーパーコンピュータの性能向上などの技術と、関係者の熱意・努力、多くの方々のご協力によってなされたこと、10万人分の解読完了に向けて、更に進んでいきます。

vol. **45**

TOPICS

全ゲノムリファレンスパネル54KJPNを公開

ToMMoが行う日本人一般住民集団の全ゲノム情報の解析が、総計6.9万人分に達し、日本人全ゲノムリファレンスパネル54KJPNを日本人多層オミックス参照パネル(jMorp:Japanese Multi Omics Reference Panel)にて、2023年6月26日に公開しました。54KJPNは、6.9万人の全ゲノム情報から頻度が偏らないよう血縁関係にないと推定される5.4万人を抽出して、各バリエーションのアレル頻度やジェノタイプ頻度を算出したものです。2022年6月公開の38KJPNから、検体数は1.6万人、収録されたSNV(一塩基バリエーション)・INDEL(挿入・欠失)数はそれぞれ約1000万個、230万個増加しました。今回の解析データの追加は、官民共同10万人全ゲノム解析計画に基づく

ものであり、2021年3月に設立された「全ゲノム情報と医療・健康情報の統合解析コンソーシアム」からも大きな支援を受けています。解析したデータは、順次、全国の研究者に提供します。解析データ個々の品質情報等はjMorpのSample Repositoryの項目にまとめられています。これに伴い、HLAパネル38KJPN-HLAを54KJPN-HLAに拡張しています。今回の公開にいたる一般住民集団を対象とした大規模な全ゲノム解析は、英国のUK Biobankや米国のAll of USなどと比肩する世界有数のものです。革新的な創薬研究や個別化予防の実現に向けた研究など、多様な貢献が期待されます。

ロービジョンセミナーを開催

6月14日(水)、あさひがおか眼科院長 陳 進志先生をお迎えし、セミナー「ロービジョン～その多様性と必要な配慮～」を開催しました。

ロービジョンとは、眼鏡やコンタクトなどで矯正しても見え方が改善せず、日常生活に何らかの支障をきたしている状態を言い、日本のロービジョン者は約145万人とされています(日本眼科医会、2007年推計)。

セミナーでは、ロービジョン者の見え方や職場などにおける合理的な配慮について講演いただきました。ロービジョン者の実態として、視力・視野・その他の条件の組み合わせによって見え方が多様であるため、困難さが人それぞれだということがまず話されました。残っている機能を活かすために、遮光眼鏡や拡大読書器などの支援機器や点字や音声読み上げソフトなど視覚補助技術などが利用されています。相手の障害をよく理解し、コミュニケーションを取ることの重要性が述べられました。ToMMoの教職員が多く拝聴したセミナーをもとに、健康調査の参加者の方々により良い環境を作れるようにと考えています。



2023.04.24

地域住民コホート調査の眼科検査情報をもとにした屈折(近視)に関する論文が公開

地域住民コホート調査の眼科検査情報をもとにした屈折(近視)に関する論文が*Ophthalmic Epidemiology*誌に掲載されました。

近年、世界中で近視の人口が増加しており、2050年には全世界で約48億人が近視になることが推定されています。今回、地域住民コホート調査参加者4,282例の眼科検査データおよび生理学的検査、健康調査情報の解析から、高度近視、近視、遠視の年齢調整有病率はそれぞれ16%、64%、15%であり、若年層での近視の増加が見られました。また、年齢、教育歴、血圧等は近視と、年齢、近視の強さ、教育歴は近視の左右差とも相関し、本邦の屈折異常の有病率、相関する因子を明らかにしました。

Miki A, et al. Prevalence, Associated Factors, and Inter-Eye Differences of Refractive Errors in a Population-Based Japanese Cohort: The Tohoku Medical Megabank Eye Study. *Ophthalmic Epidemiol.*, 2023.

2023.05.12

14KJPNを活用したCOVID-19治療薬の副作用に関する研究成果

東北大学加齢医学研究所の研究者らにより、レムデシビルが心筋細胞に発現するウロテンシン受容体を活性化することで受容体応答を引き起こし、心機能が

に影響を与えることが発見され、成果が*Communications Biology*誌に掲載されました。COVID-19治療薬として使われるレムデシビルは、頻度の低い副作用が知られていましたが仕組みが不明でした。今回の研究で、14KJPNを用いたバリエーション解析などを通じて、レムデシビルが心筋細胞に発現するウロテンシン受容体を活性化することを見出し、この受容体経路を抑制することで副作用が改善される可能性が示されました。

Ogawa, A., et al. Activation of the urotensin-II receptor by remdesivir induces cardiomyocyte dysfunction. *Commun. Biol.* 6, 511, 2023.

2023.05.30

双極性障害の病態解明につながる成果を発表

順天堂大学とToMMoの研究グループは、双極性障害の病態機序として、発生初期に生じる体細胞モザイク変異、特に神経発達障害の原因遺伝子上のモザイク変異が関与する可能性があることを明らかにしました。双極性障害は従来から生殖系列の遺伝因子が深く関与することが知られていましたが、発生発達の過程で生じる体細胞モザイク変異が関与する可能性を報告するのは、世界で初めてです。本研究では、三世代コホート調査のトリオ家系のゲノム解析結果が、患者トリオ家系との比較のために用いられています。

Nishioka, M. et al. Deep exome sequencing identifies enrichment of deleterious mosaic variants in neurodevelopmental disorder genes and mitochondrial tRNA regions in bipolar disorder. *Mol Psychiatry*, 2023.

2023.06.03

母親の社会的孤立と児の発達特性に関する論文が掲載

三世代コホート調査の調査票のデータを用いた、母親の社会的孤立と児の発達特性に関する論文が*Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*誌に掲載されました。本研究では、自記式調査票データを用いて、出産前後の母親の社会的孤立と児の発達特性の関連を検討しました。妊娠中・産後ともに社会的に孤立している母親の児は、2歳時・3.5歳時のいずれでも発達が遅れている割合が高いことがわかり、妊娠中のみの社会的孤立、産後のみの社会的孤立は、2歳時・3.5歳時ともに児の発達特性との関連は見られませんでした。

Murakami, K., et al. Maternal social isolation in the perinatal period and early childhood development: the Tohoku Medical Megabank Project Birth and Three-Generation Cohort Study. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol.*, 2023.

2023年 夏の特別展示開催

ATGCナノの旅

2023.7.21(金) ▶ 8.31(木)

ゲノム、DNA、遺伝子など、私たちの体の不思議とこれからの医療について、わかりやすく解説します。

ぜひご来場ください！



場所：東北メディカル・メガバンク機構
各地域支援センター

(気仙沼、石巻、大崎、多賀城、仙台、白石、岩沼)

* 期間中、健康調査で来所される方を対象としたイベントです。健康調査のご来所のご予約は各地域支援センターまでお願いします。

EDITOR'S NOTE

ダイバーシティ、多様な参画、色々な言葉で最近叫ばれている事柄です。わたしたちのコホート調査も一般住民の方々を対象として10万人を超える参加をいただいているので、その広がりも多様です。6月はロービジョンをテーマに、専門家を招いてみんなで学ぶ機会を設けました。少しでもわたしたちの間口を広げ、多くの方々と共に歩むことができますように。(F.N)

本紙の詳細はウェブでご覧ください

▶ www.megabank.tohoku.ac.jp/news



メールマガジン「ToMMo News Mail」配信中

▶ forms.gle/ajtRk2KkYEzaLbPLA



「地域とToMMoに基金」のご案内

▶ www.megabank.tohoku.ac.jp/kikin



ToMMo NEWS LETTER Date of publication Jul, 2023

Published Tohoku University Tohoku Medical Megabank Organization Editor in chief Fuji Nagami

TEL 022-717-8078 E-mail tommomo@pr.megabank.tohoku.ac.jp URL www.megabank.tohoku.ac.jp

Designer Miho Kuriki

© Tohoku University Tohoku Medical Megabank Organization