

# ToMMo NEWS LETTER

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 ニュースレター



vol. 56

ToMMo主催によるシンポジウム「10万人の全ゲノム情報と個別化ヘルスケアの未来」を6月19日(水)に東京で開催します。製薬企業5社との間で統合解析コンソーシアムが発足し、また日本政府による支援も受けて、大規模な全ゲノム解析を推進してきましたが、その解析数が目標としていた10万人に間もなく到達することを記念するものです。現地参加・オンライン参加、いずれも可能なハイブリッド開催です、是非ご参加ください。

## [ Topics ]

### ToMMoのMRI調査、3回目がスタート

2024年5月9日(木)より、脳と心の健康調査の3回目の調査を開始しました。これまでにToMMoの脳と心の健康調査にご参加いただいた方々約1万2000人を対象に、2回目の調査から数年の間隔を置いた上で、3回目のMRI脳画像の撮像、認知心理検査、採血、血圧測定を行います。

また、3回目のMRI調査の開始と同時に、眼底の血流の調査(第二期)も開始いたします。近赤外線を利用し造影剤を使用しない眼底血管の光干渉断層血管撮影、屈折検査(近視、遠視の度数測定)、爪の内側の毛細血管の観察へのご協力を参加者の方々にお願いします。

このような大規模かつ経時的に行われるMRI調査は世界でも例がなく、多様な活用が可能なものとして注目されていくことが期待されます。

脳と心の健康状態を継続的に調査することにより、ご協力いただいた方の健康を見守るとともに、経時的なデータを解析して病気の原因や治療法の解明を進めます。



### ルーベン・カトリック大学(ベルギー)の学長らが来訪

4月22日(月)、ベルギー王国よりルーベン・カトリック大学(KU Leuven)のLuc Sels学長はじめ研究者ご一行がToMMoを来訪しました。KU Leuvenと東北大学は、包括的な協力関係を構築することとなり、今回Luc Sels学長らは協定締結のためご来学され、ToMMoにも立ち寄られました。ToMMoでは山本機構長らがお迎えし事業の概要をご説明した後、ご一行はスーパーコンピュータ、MRI施設、バイオバンク、地域支援仙台センターを視察されました。各施設の視察において、ご関心のある内容について様々なご質問をいただきました。また、最後の質疑応答も活発に行われ、AIの利用による可能性やバイオバンクの運営を継続していく上での直近の課題等についてのご質問をいただきました。

写真: 右から6人目(山本機構長の右隣)がSels学長



2024.04.01

## 口腔内試料の分譲を開始

2024年4月より、口腔内試料の分譲を開始しました。唾液、左側歯垢、右側歯垢、舌苔の4種類で、1回の分譲につき、96本以上から利活用可能です。

2024.04.8

## 呼気の一酸化窒素濃度の解析

喘息などの診断や管理に呼気一酸化窒素濃度 (FeNO) を測る検査が使われています。地域住民コホート調査に参加した約2万6,000人全体と、そこから健常と推定される2つの亜集団を設け、FeNO値を比較、解析しました。亜集団1は上下気道疾患の病歴のない方々、亜集団2はそれに加えて肺機能が正常で、喘息などを引き起こす2型炎症のバイオマーカーが陰性の方々です。解析の結果、亜集団1でも、FeNO値が高い人には未診断の上下気道疾患が部分的に含まれている可能性が示されました。また、全グループで男性の方がFeNO値の高い傾向が見られました。

書誌情報

Mitsuhiro Yamada *et al.* FeNO distribution and its relevant factors in the general adult population and its 'healthy' subpopulation. *Journal of Allergy and Clinical Immunology: Global* (2024)

2024.04.10

## 食道扁平上皮がんでの生体防御遺伝子変異

生体防御物質NRF2は環境ストレスから細胞を守る一方、がん細胞では放射線や抗がん剤の治療効果を下げてしまいます。食道扁平上皮がんではNRF2の異常活性が起きていて、それを招く要因には2種類の遺伝子変異が候補としてあります。

ToMMoの山本機構長らのグループは、これら2種類の変異を別々に持つマウスを作成し、比較しました。その結果、NRF2遺伝子に特定の変異があると食道扁平上皮がんでのがん細胞が生き残りやすくなるとわかりました。さらに、この変異とがん抑制遺伝子の変異を併せ持つマウスの作成にも成功。食道扁平上皮がんのモデルマウスとして治療法の開発に使われると期待されます。

書誌情報

Jun Takahashi *et al.* Differential squamous cell fates elicited by NRF2 gain-of-function versus KEAP1 loss-of-function. *Cell Reports* (2024)

2024.04.22

## アムステルダム自由大学の方々が来訪

4月22日(月)、オランダ王国よりアムステルダム自由大学のMeike Bartels教授ら7名がToMMoを来訪されました。ToMMoが構築したデータへのAIの応用の可能性やコホート調査における地域・社会とのコミュニケーションの取組など、多くのご質問をいただきました。



2024.05.07

## 非コード領域の変化が家族性先天性甲状腺機能低下症を引き起こす

親子で先天性の甲状腺機能低下症の患者となる例が知られていますが、その90%

以上は原因となる遺伝子変異が不明でした。慶應義塾大学やToMMoなどの研究グループは15番染色体にある領域がこの疾患の発症にかかわることを突き止めました。親子例の75%がこの領域の変異が原因でした。興味深いことに、見つかった領域は遺伝子ではなく、機能はほとんどないとされてきた非コード領域でした。この研究手法を原因不明の遺伝性疾患に応用することで、非コード領域の機能の解明が進むことが期待できます。

書誌情報

Satoshi Narumi *et al.* Functional variants in a TTTG microsatellite on 15q26.1 cause familial non-autoimmune thyroid abnormalities. *Nature Genetics* (2024)

2024.05.08

## 新しい遺伝地図を構築

ToMMoの三世代コホート調査の全ゲノムデータを用いてつくった新しい遺伝地図に関する論文が公開されました。親から子へと染色体が渡るときには「組換え」と呼ばれるプロセスを経て、遺伝子の新たな組み合わせを作り出します。組換えの頻度を染色体上の距離として表したものが今回の遺伝地図で、2019年に公開したものの高解像度版になります。この地図は遺伝研究の貴重な基盤となり、特に日本人の遺伝学的特徴を理解する上で、多くの解析に役立つと考えられます。

書誌情報

Jun Takayama *et al.* A fine-scale genetic map of the Japanese population. *Clinical Genetics* (2024)

本紙の詳細はウェブをご覧ください ▶  
www.megabank.tohoku.ac.jp/news



## Editor's Note

東北大学青葉山新キャンパスに、次世代放射光施設・ナノテラスがオープンしました。星陵キャンパスでは未来型医療創成センター (INGEM) がクライオ電子顕微鏡を整備し、ToMMoのスーパーコンピュータがその画像解析を支えています。東北大学はキャンパスをまたいで、物質の構造に迫る一大拠点になりつつあることを、開所式典に来訪された国内外のお客様の一部をToMMoの視察にご案内しながら実感しています。(F.N)

\ 配信中 /

メールマガジン「ToMMo News Mail」  
forms.gle/ajtRk2KkYEzaLbPLA



\ ご案内 /

地域とToMMoに基金  
www.megabank.tohoku.ac.jp/kikin



## ToMMo NEWS LETTER

2024年6月発行

発行 東北大学東北メディカル・メガバンク機構  
TEL 022-717-8078  
E-mail tommo-pr@grp.tohoku.ac.jp  
www.megabank.tohoku.ac.jp

編集 長神 風二

編集協力 詫摩 雅子

印刷 株式会社 佐々木印刷所  
www.sasaki-print.com