

ToMMo

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

NEWS LETTER



vol.59

大規模なデータを使う利便性の向上と、そのデータを守るセキュリティの担保とは二律背反なところがあります。ToMMoがお手本としてきた英国のUK Biobankが、最近ポリシーを変え活用時のデータのコピーを認めないこととしました。全ゲノム解析が進んでそれがままならなくなった、という背景もありますが、ToMMoが当初から導入してきたData visitingの仕組みと同様になったと言えます。一方でToMMoもセキュリティを保ちながら利便性を向上させる仕組みを導入しています。どうかご注目下さい。

[Topics]

jMorpを拡張～新たにMNVを公開

ToMMoは2024年9月5日(木)、日本人多層オミックス参照パネル(jMorp: Japanese Multi Omics Reference Panel)に搭載する全ゲノムリファレンスパネルおよびメタボロームのデータを拡張・追加しました。行われた主な拡張は、全ゲノム解析のデータが8.5万人分に拡大しSNV・INDELなどの搭載数が増加したこと、新たにMNV(Multi-Nucleotide Variant)のデータを公開したこと、NMR測定によるメタボローム解析データを7千人分追加したこと、LC-MS/MSによる標的メタボローム解析データを、子ども約2千人を含む約5千人分追加したことです。全ゲノムリファレンスパネルの構築にあたっては、従来、パネル作成の過程で、パネルに含めるデータを主成分分析(PCA)という手法によって限定していましたが、今回からそのプロセスを採用しないこととしました。結果として、搭載されたバリエーション数は、従来方法で検出されるよりも多くなっています。

MNVは、DNA上で近傍にある複数の塩基が一度に変異しているバリエーションです。複数のSNVの組み合わせとも言えるものですが、あるSNV単独では遺伝子によるタンパク質合成を途中で止めるものが隣のもう一つのSNVによってアミノ酸置換に代わる、という例もあります。MNVの大規模なデータ公開は、ゲノム医療全般に大きな影響を与えるものと期待されます。



産後うつが生じ易さを左右する遺伝子座を特定

ToMMoの富田 博秋教授らと名古屋大学の研究グループは、東北メディカル・メガバンク計画による三世代コホート調査および名古屋大学において登録された周産期女性を調査対象として、産後うつに関連する遺伝子座を明らかにするためのGWASを実施し8つの遺伝子座が有意に相関することを特定しました。出産回数、および、同居する家族の人数を最も影響の大きい因子と特定し、年齢とともにこれらを交絡因子として解析が行われ、特定された遺伝子座はうつ病、双極症、統合失調症、注意欠如・多動症、自閉スペクトラム症などの精神疾患との関連が報告されてきたものでした。日本では約15%の妊産婦が産後うつの状態を呈すると試算される一方で、その基盤となる生物学的特性についてはほとんど知られていませんでした。本研究で産後うつの罹患リスクと他の精神疾患の罹患リスクの共通性が示唆され、今後の病因解明を進める上で有力な手掛かりとなり、対策の検討にも繋がるのが期待されます。



2024.08.08

出生時の低体重と成人期の肥満度、高血圧有病率の関連性

出生時の低体重と成人期の高血圧リスクに関連があることが報告されています。低出生体重で、その後肥満となった人は特に高血圧リスクが高いことも示されていますが、低出生体重でも適切なBMI(体格指数)を維持した場合の高血圧リスクはあまり検討されていません。そこで、地域住民コホート調査10,688人のデータを用いて、詳細に検討しました。その結果、低出生体重で成人期には肥満だった群が最も高血圧リスクが高いこと、一方で、低出生体重でも成人期で適切なBMIを維持した場合、高血圧リスクの軽減がみられました。低出生体重児でも、成人期の体重を正常範囲に維持することが高血圧の予防につながる可能性のあることが初めて示されました。

書誌情報

Hiroimi Himuro, *et al.* The Association of Birth Weight and Current BMI on the Risk of Hypertension: the Tohoku Medical Megabank Community-based Cohort Study. *Hypertension Research* (2024)

2024.08.19

匂いの検査で記憶にかかわる脳領域の状態を推測

2019年夏から2020年度末まで、ToMMoの脳と心の健康調査ではアドオンコホートとして、バニラ、雑巾など6種類の匂いを用いた嗅覚検査を実施しました。この嗅覚検査データ、認知機能検査、脳MRIデータを用い、記憶にかかわる脳領域である左右の海馬や扁桃体、嗅皮質での灰白質の比率と嗅覚検査スコアとの関連性を、認知機能検査スコアなどを調整因子にして分析しました。その結果、左右の海馬、左の扁桃体、65歳以上の右の扁桃体の灰白質比が嗅覚検査スコアと有意に関連することを示しま

した。この結果から、研究に用いた6種のうちスぺアミントと靴下の2種類の匂いだけの簡便な嗅覚検査で、海馬、扁桃体の灰白質の萎縮推定の精度向上に資することが期待されます。

書誌情報

Shuichi Sato, *et al.* Association of Olfactory and Cognitive Function Test Scores with Hippocampal and Amygdalar Grey Matter Volume: a Cross-sectional Study. *Scientific Reports* (2024)

2024.08.28

ブータンにバイオバンクを



ブータン王国の政府関係者ご一行が8月から9月の2週間、訪日されました。国際協力機構(JICA)の事業としてToMMoと三菱UFJリサーチ&コンサルティングが実施している「ブータン国バイオバンクによる未来型医療・ヘルスケアの事業開拓にむけた情報収集・確認調査」の一環です。8月28日(水)には丸一日をかけてToMMoを視察。ブータンにおけるバイオバンク構築の可能性に関連した様々な質問をいただきました。さらに、尿に含まれるナトリウムとカリウムの割合を測定する「ナトカリ計」を用いた実演・講演と、倫理・法令面についての講演が行われ、活発な質疑応答がありました。また、一行は翌日には登米市を訪れ、ナトカリ計が実装されている特定健康診査の現場の視察などが行われ、特定健診の仕組み自体にも強い関心を示されました。9月2日(月)には一行と日本の産官学関係者が一堂に会したセミナーが東京で開かれ、

開発途上国におけるバイオバンクは誰にどのような価値をもたらすのか、豊かな自然と国民総幸福量(GNH)を中心とした国づくりで知られるブータン王国が目指すライフサイエンス発展の道筋とそこに対する世界の関わり方について、講演とパネルディスカッションが行われ、熱い議論が繰り広げられました。

2024.09.13

高尿酸血症の発症にかかわる遺伝リスクと生活習慣の組み合わせ

高尿酸血症の発症には、生活習慣と遺伝要因がかかわっていますが、この両方を検討した研究は限られています。そこで、日本人集団を対象にポリジェニックリスクスコア(PRS)を算出し、健康的な生活習慣(非飲酒、非喫煙など4項目)と組み合わせ高尿酸血症の発症との関連を検討しました。その結果、高尿酸血症のPRSと生活習慣はそれぞれ独立して発症と関連しており、遺伝リスクが低くても不健康な生活習慣であれば発症リスクが高い関連が認められました。一方で、健康的な生活習慣を送っていても、遺伝リスクが高ければ、高尿酸血症の発症リスクは高くなりました。前者の結果からは、個人の体質に関わらず、健康的な生活習慣が高尿酸血症の発症予防に重要となる可能性が示されました。後者の結果からは、健康的な生活習慣を守っていても、高尿酸血症の発症リスクが高い集団があり、定期的な健診・医療受診が予防に重要となる可能性が示されました。

書誌情報

Masato Takase, *et al.* Genetic Risk, Lifestyle Adherence, and Risk of Developing Hyperuricaemia in a Japanese Population. *Rheumatology* (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

今年も、例年のようにjMorpのアップデートを行いました。解析の人数規模を増やしても、全ゲノムリファレンスパネルに搭載できる新しいバリエーションの数は頭打ちになってきていたのですが、議論の上でプロトコルを見直して今回の改訂では大きな増加がありました。詳細はウェブページからご確認下さい。(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10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 tomomo-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