

平成 28 年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

- 事業名： (日本語) ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業
(英語) Platform Program for Promotion of Genome Medicine
- 研究開発課題名： (日本語) AMEDが行うゲノム医療研究支援サービスを支える研究開発基盤の整備
(英語) Facilitation of R&D Platform for AMED Genome Medicine Support
- 研究開発担当者 (日本語) 国立大学法人東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
機構長 山本 雅之
- 所属 役職 氏名： (英語) Masayuki Yamamoto, Executive Director,
Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University
- 実施期間： 平成 28 年 4 月 1 日 ～ 平成 29 年 3 月 31 日
- 分担研究 (日本語) B B J バイオバンクデータベースの横断検索プロトタイプ of の構築
開発課題名： (英語) Development of a Prototype System for Cross Search of Biobank Database
in BBJ
- 研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人東京大学 医科学研究所
健康医療データサイエンス分野 教授 井元 清哉
- 所属 役職 氏名： (英語) Seiya Imoto, Professor,
Division of Health Medical Data Science,
The Institute of Medical Science, University of Tokyo
- 分担研究 (日本語) N C B N カタログデータベースの横断検索プロトタイプ of の構築
開発課題名： (英語) Construction of the Crossing Search System Prototype on the NCBN
Catalogue Database
- 研究開発分担者 (日本語) 国立研究開発法人国立国際医療研究センター 上級研究員 池田 仁子
所属 役職 氏名： (英語) Shinobu Ikeda, Senior Research Scientist,
National Center for Global Health and Medicine

分担研究 (日本語) クリニカルバイオバンクデータベースの横断検索プロトタイプ構築

開発課題名: (英語) Development of a Prototype Search System for Clinical Biobanks

研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人岡山大学 大学院医歯薬学総合研究科 准教授 森田 瑞樹

所属 役職 氏名: (英語) Mizuki Morita, Associate Professor,

Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences,
Okayama University

II. 成果の概要 (総括研究報告)

和文

AMEDではゲノム医療研究を推進するため、研究基盤の整備、研究者と研究基盤の連携促進等に取り組んでいる。この活動を支えるため、本研究開発課題では全国の解析研究の支援、統合・知識データベースの構築・提供、バイオバンク情報横断検索プロトタイプの構築を実施した。

・全国の解析研究の支援

研究機関、病院等のエキソーム、メタボローム解析等を受託し、情報解析を含めて行うことにより、国内のゲノム・オミックス解析支援を実施した。さらに情報解析支援として、東北メディカル・メガバンク機構スーパーコンピュータの供用サービスを進め、遠隔セキュリティルームの開設、利用マニュアルの整備、インターネットでも受講が可能な講習会等を実施した。またユーザの利便性を図るため、問い合わせ窓口であるゲノムプラットフォーム連携センターを設置した。

また、既に東北メディカル・メガバンク計画で整備したデータベースの拡張のための解析支援を実施し、平成28年6月に2,049人分の日本人ヒト全ゲノム解析に基づく高精度の住民ゲノム参照パネル(2KJPN)、同年8月に1,008人の日本人多層オミックス参照パネル(jMorp)の公開に貢献した。

・統合・知識データベースの構築・提供

数万人規模のゲノム・オミックス情報、健康調査情報を高速検索することが可能な東北メディカル・メガバンク統合データベースdbTMMを開発し、そのカタログ情報のみを含む公開版のdbTMMカタログとともにリリースした。現在、1万人以上のゲノム情報、健康調査情報が利用可能となっている。

・バイオバンク情報横断検索プロトタイプの構築

AMEDゲノム研究支援機能の情報ポータルサイトにて、国内のバイオバンクの横断検索を可能にするWebAPIを開発するため、その仕様を検討し、システムの基本設計を行った。

英文

In order to promote genomic medicine, AMED has started organizing research platforms and providing them for researchers in Japan. To help these activities, we performed following subjects utilizing platforms equipped in our facilities:

- Support of genome, omics and informational analyses

We received the samples from research organizations and hospitals in all-parts of Japan, and carried out exome sequencing, metabolome analysis, and so on as entrusted analyses. In addition, to promote the sharing service of Tohoku Medical Megabank Supercomputer, user manuals were prepared, and lectures for users were conducted not only by on site but also

through web system. We also helped to organize security rooms distant from our facilities where researchers can operate the supercomputer by remote control. Furthermore, Center for Genome Platform Projects was opened to support researchers as a concierge. Furthermore, we contributed to extend the following database: nearly 28,000,000 SNVs detected by whole-genome sequencing of 2,049 Japanese individuals (2KJPN, the latest release on June, 2016), Japanese Multi Omics Reference Panel (jMorp, the latest release on August, 2016).

- Development and release of integrated knowledge database
We developed and released the integrated database of Tohoku Medical Megabank (dbTMM) which consists of data from cohort studies and analytical results such as genomic data. The database now contains data from over 10,000 Japanese individuals. A summary of the contents was also released as dbTMM catalog.
- Development of prototype system for cross search of biobank information
To develop web-based cross search system of multiple biobank information in Japan, we first decided basic design of WebAPI.

III. 成果の外部への発表

(1) 学会誌・雑誌等における論文一覧 (国内誌 0 件、国際誌 16 件)

1. Köhler S, Vasilevsky NA, Engelstad M, Foster E, McMurry J, Aymé S, Baynam G, Bello SM, Boerkoel CF, Boycott KM, Brudno M, Buske OJ, Chinnery PF, Cipriani V, Connell LE, Dawkins HJ, DeMare LE, Devereau AD, de Vries BB, Firth HV, Freson K, Greene D, Hamosh A, Helbig I, Hum C, Jähn JA, James R, Krause R, F Laulederkind SJ, Lochmüller H, Lyon GJ, Ogishima S, Olry A, Ouwehand WH, Pontikos N, Rath A, Schaefer F, Scott RH, Segal M, Sergouniotis PI, Sever R, Smith CL, Straub V, Thompson R, Turner C, Turro E, Veltman MW, Vulliamy T, Yu J, von Ziegenweid J, Zankl A, Züchner S, Zemojtel T, Jacobsen JO, Groza T, Smedley D, Mungall CJ, Haendel M, Robinson PN. The Human Phenotype Ontology in 2017. *Nucleic Acids Res.* 2017 Jan 4;45(D1):D865-D876
2. Nagai A, Hirata M, Kamatani Y, Muto K, Matsuda K, Kiyohara Y, Ninomiya T, Tamakoshi A, Yamagata Z, Mushiroda T, Murakami Y, Yuji K, Furukawa Y, Zembutsu H, Tanaka T, Ohnishi Y, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Kubo M. Overview of the BioBank Japan Project: Study design and profile. *J Epidemiol.* 2017, 27: S2-S8.
3. Hirata M, Kamatani Y, Nagai A, Kiyohara Y, Ninomiya T, Tamakoshi A, Yamagata Z, Kubo M, Muto K, Mushiroda T, Murakami Y, Yuji K, Furukawa Y, Zembutsu H, Tanaka T, Ohnishi Y, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Matsuda K. Cross-sectional analysis of BioBank Japan clinical data: A large cohort of 200,000 patients with 47 common diseases. *J Epidemiol.* 2017, 27: S9-S21.
4. Hirata M, Nagai A, Kamatani Y, Ninomiya T, Tamakoshi A, Yamagata Z, Kubo M, Muto K, Kiyohara Y, Mushiroda T, Murakami Y, Yuji K, Furukawa Y, Zembutsu H, Tanaka T, Ohnishi Y, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Matsuda K. Overview of BioBank Japan follow-up data in 32 diseases. *J Epidemiol.* 2017, 27: S22-S28.
5. Okada E, Ukawa S, Nakamura K, Hirata M, Nagai A, Matsuda K, Ninomiya T, Kiyohara Y,

- Muto K, Kamatani Y, Yamagata Z, Kubo M, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Tamakoshi A. Demographic and lifestyle factors and survival among patients with esophageal and gastric cancer: The Biobank Japan Project. *J Epidemiol.* 2017, 27: S29-S35.
6. Tamakoshi A, Nakamura K, Ukawa S, Okada E, Hirata M, Nagai A, Matsuda K, Kamatani Y, Muto K, Kiyohara Y, Yamagata Z, Ninomiya T, Kubo M, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group. Characteristics and prognosis of Japanese colorectal cancer patients: The BioBank Japan Project. *J Epidemiol.* 2017, 27: S36-S42.
 7. Ukawa S, Okada E, Nakamura K, Hirata M, Nagai A, Matsuda K, Yamagata Z, Kamatani Y, Ninomiya T, Kiyohara Y, Muto K, Kubo M, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Tamakoshi A. Characteristics of patients with liver cancer in the BioBank Japan project. *J Epidemiol.* 2017, 27: S43-S48.
 8. Nakamura K, Ukawa S, Okada E, Hirata M, Nagai A, Yamagata Z, Ninomiya T, Muto K, Kiyohara Y, Matsuda K, Kamatani Y, Kubo M, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Tamakoshi A. Characteristics and prognosis of Japanese male and female lung cancer patients: The BioBank Japan Project. *J Epidemiol.* 2017, 27: S49-S57.
 9. Nakamura K, Okada E, Ukawa S, Hirata M, Nagai A, Yamagata Z, Kiyohara Y, Muto K, Kamatani Y, Ninomiya T, Matsuda K, Kubo M, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Tamakoshi A. Characteristics and prognosis of Japanese female breast cancer patients: The BioBank Japan project. *J Epidemiol.* 2017, 27: S58-S64.
 10. Ukawa S, Nakamura K, Okada E, Hirata M, Nagai A, Yamagata Z, Muto K, Matsuda K, Ninomiya T, Kiyohara Y, Kamatani Y, Kubo M, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Tamakoshi A. Clinical and histopathological characteristics of patients with prostate cancer in the BioBank Japan project. *J Epidemiol.* 2017, 27: S65-S70.
 11. Hata J, Nagai A, Hirata M, Kamatani Y, Tamakoshi A, Yamagata Z, Muto K, Matsuda K, Kubo M, Nakamura Y; Biobank Japan Cooperative Hospital Group., Kiyohara Y, Ninomiya T. Risk prediction models for mortality in patients with cardiovascular disease: The BioBank Japan project. *J Epidemiol.* 2017, 27: S71-S76.
 12. Yokomichi H, Noda H, Nagai A, Hirata M, Tamakoshi A, Kamatani Y, Kiyohara Y, Matsuda K, Muto K, Ninomiya T, Kubo M, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Yamagata Z. Cholesterol levels of Japanese dyslipidaemic patients with various comorbidities: BioBank Japan. *J Epidemiol.* 2017, 27: S77-S83.
 13. Yokomichi H, Nagai A, Hirata M, Tamakoshi A, Kiyohara Y, Kamatani Y, Muto K, Ninomiya T, Matsuda K, Kubo M, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Yamagata Z. Statin use and all-cause and cancer mortality: BioBank Japan cohort. *J Epidemiol.* 2017, 27: S84-S91.
 14. Yokomichi H, Nagai A, Hirata M, Kiyohara Y, Muto K, Ninomiya T, Matsuda K, Kamatani Y, Tamakoshi A, Kubo M, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Yamagata Z. Serum glucose, cholesterol and blood pressure levels in Japanese type 1 and 2 diabetic patients: BioBank Japan. *J Epidemiol.* 2017, 27: S92-S97.

15. Yokomichi H, Nagai A, Hirata M, Kiyohara Y, Muto K, Ninomiya T, Matsuda K, Kamatani Y, Tamakoshi A, Kubo M, Nakamura Y; BioBank Japan Cooperative Hospital Group., Yamagata Z. Survival of macrovascular disease, chronic kidney disease, chronic respiratory disease, cancer and smoking in patients with type 2 diabetes: BioBank Japan cohort. J Epidemiol. 2017, 27: S98-S106.
16. Saigusa D, Okamura Y, Motoike IN, Katoh Y, Kurosawa Y, Saijyo R, Koshiha S, Yasuda J, Motohashi H, Sugawara J, Tanabe O, Kinoshita K, Yamamoto M. Establishment of Protocols for Global Metabolomics by LC-MS for Biomarker Discovery. PLoS One. 2016;11(8):e0160555.

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. 未来型の個別化予防の実現に向けて - 統合・知識データベースの構築 -, 荻島創一, 関西経済連合会 ビッグデータ利活用促進に向けた講演会, 関西経済連合会, 大阪, 2016/6/22, 国内.
2. Integrated database “dbTMM”: integration of large-scale data of genomic prospective cohort study in Tohoku Medical Megabank project toward personalized healthcare, Ogishima S, BioHackathon 2016 Symposium, Tsuruoka, Japan, 2016/06/12, 国内.
3. ゲノム医療の実現に向けたバイオインフォマティクスのロードマップ, 口頭, 荻島創一, 第5回生命医薬情報学連合大会, 東京, 2016/9/30, 国内.
4. Regulation in Japan and Security in Tohoku Medical Megabank Project, 口頭, Ogishima S, GA4GH 4th Plenary Meeting Security Working Group Panel, Vancouver, 2016/10/16, 国外.
5. Phenotyping and Localization of the Human Phenotype Ontology, 口頭, Ogishima S, 4th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases, Tokyo, 2016/11/17, 国内.
6. 国内外のゲノム医療の動向と東北メディカル・メガバンク計画の取り組み, 口頭, 荻島創一, 第36回医療情報学連合大会, 横浜, 2016/11/22, 国内.
7. 東北メディカル・メガバンク計画の進捗状況およびバイオリソースと医療情報の連携, 口頭, 荻島創一, 第36回医療情報学連合大会, 横浜, 2016/11/24, 国内.
8. Integrated Database and Knowledge Base for Genomic Prospective Cohort Study: Lessons Learned from the Tohoku Medical Megabank Project, 口頭, Ogishima S, Pacific Symposium on Biocomputing 2017, Hawaii, 2017/1/3, 国外.
9. 日本人多層オミックス参照パネルの拡張, 口演, 小柴生造, 三枝大輔, 元池育子, 小島要, 城田松之, 齊藤智, 勝岡史城, 河合洋介, 山口由美, 田邊修, 長崎正朗, 安田純, 木下賢吾, 山本雅之. 第89回日本生化学会大会, 仙台, 2016/09/25-27, 国内.
10. Reliability of ID Management in a Japanese Population-Based Biobank, Kudo H, Nishijima I, Terakawa T, Nobukuni T, Ishida N, Yamashita R, Yamaguchi-Kabata Y, Kojima K, Saito S, Ogishima S, Katsuoka F, Nagasaki M, Yasuda J, Satoh M, Minegishi N, Sasaki M, Yamamoto M, the Tohoku Medical Megabank Project Study Group, Europe Biobank Week, Biobanking for Health Innovation, Vienna, Austria, 2016/09/13-16, 国外.
11. バイオバンク・ジャパン 47 疾患 20 万人の臨床情報 -その収集概要と横断的解析-, 口頭, 平田真, バイオバンクから広がるゲノム医療～臨床情報の活用と今後の展望～, 東京, 2017/3/22, 国内.

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

1. 復興からきぼうへ～震災と科学、そして宇宙へ, 山本雅之, 第 89 回日本生化学会大会市民講座, 仙台, 2016/09/24, 国内.

(4) 特許出願

ありません。