

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) 多因子疾患の個別化予防・医療を実現するための公開統合ゲノム情報基盤の構築  
(英語) Integrative Data Analysis and Data Sharing Promotion for Personalized Prevention and Medicine of Common Diseases

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 9 月 1 日 ～ 平成 29 年 3 月 31 日

II. 成果の概要 (総括研究報告)

和文

ゲノム多型情報の基盤構築として、SNP アレイによる DNA 多型解析を当初目標の 6,000 人分を超えて実施した。別事業も合わせて累計で 1 万人超分についてデータ取得を終了し、データ共有に向けてクオリティ・チェック等を進めている。また、オミックス解析による環境因子測定基盤を構築するため、NMR 法を用いてコホート検体由来血漿の大規模メタボローム解析を実施し、当初予定の 600 人分を上回る解析に成功するとともに、質量分析法 (GC-MS、LC-MS) による標的メタボローム解析の手法を開発し、各種栄養素摂取量情報との関連解析を実施した。さらに、口腔メタゲノム解析のためのフィージビリティ・スタディを実施し、DNA 抽出法や塩基配列解析法を確立した。加えて、細胞試料を用いた解析基盤構築として、1,200 人以上の不死化 B 細胞及び増殖 T 細胞を作製・保存するとともに、作製した細胞試料を用いたオミックス解析を開始した。

上述の各種解析データに基づき統合ゲノム情報解析基盤を構築するため、既にデータ固定が完了している約 2,000 人分の全ゲノムデータ (2KJPN)、及び 1,000 人分のオミックスデータ等を用いた関連解析を実施するとともに、基盤の公開に向けて、2KJPN に対して、健康情報、オミックス情報等の統合を行った。

さらに、肺疾患をモデルとした基盤の検証と診断マーカーの同定のため、平成 28 年度までに実施された詳細一次調査における肺機能検査 25,000 件のデータクリーニングを行い設定した閾値に対して外れ値を持つ測定結果を抽出した。また、平成 29 年度より add-on 調査として実施される呼気中一酸化窒素 (NO)

濃度測定のため、地域支援センターにおける機器の導入や実習の開催等による体制の整備を行った。

## 英文

In order to develop genome, omics and cellular platforms for research in genomic medicine, we performed DNA microarray analysis (>6,000 individuals), metabolome analysis by NMR and target metabolome by GC-MS and LC-MS (>600 individuals), and established immortalized B cells and activated T cells from PBMC (>1,200 individuals) for omics analyses.

Based on the genome and omics data obtained by these studies, we also performed integrative data analysis for data sharing. For example, association study between 2,070 individuals' whole genome sequences (2KJPN) and 1,008 individuals' omics data identified several new alleles which could affect omics information.

Furthermore, we set COPD as a model disease for the validation of our platforms and for the identification of diagnostic markers, and prepared for an add-on cohort study of the measurement of expired NO concentration.

## 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 1 件）

1. Saigusa D, Okamura Y, Motoike IN, Kato 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. 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.
2. 東北メディカル・メガバンク事業—地域住民コホート調査における眼軸長検査, 口頭, 布施昇男, 日本眼科学会, 仙台, 2016/4/7, 国内.
3. 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.

(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