

ポストゲノム時代のバイオバンク ～求められる解析と検体取得～

NCGGバイオバンクが蓄積するオミクスデータ

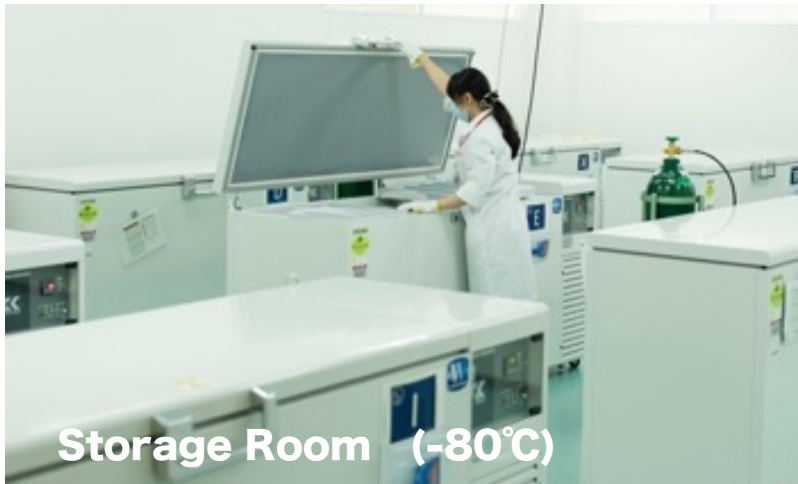


NCGG研究所 新飯田俊平



国立長寿医療研究センター バイオバンク

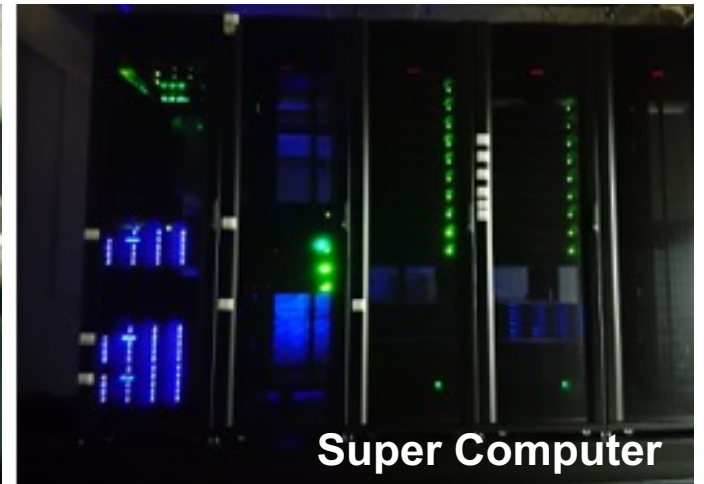
LN₂ Tanks



Storage Room (-80°C)



Biora®



Super Computer



NCGG研究所 研究推進基盤センター

Core Facility Administration (CFA)

実験動物施設

バイオバンク

共同利用推進室

バイオセーフティ管理室

バイオマーカー測定室

研究開発支援室

バイオバンクは、研究推進基盤センターの一部門として運営されている。



バイオバンク



実験動物施設



プロテオーム解析装置



共同利用実験室

研究推進基盤センターには実験動物の飼育施設、ヒト試料を収集・保存するバイオバンクのほか、遺伝子改変動物の作出支援や感染実験サポート、プロテオーム解析支援などを行う研究プラットフォームが整備されている。NCGGの研究者に限らず、外部機関の研究者も利用できる研究基盤として運営している。

Biobank登録者数

Total	39,372
Hospital	14,325
Cohort	25,047



NCGGバイオバンク

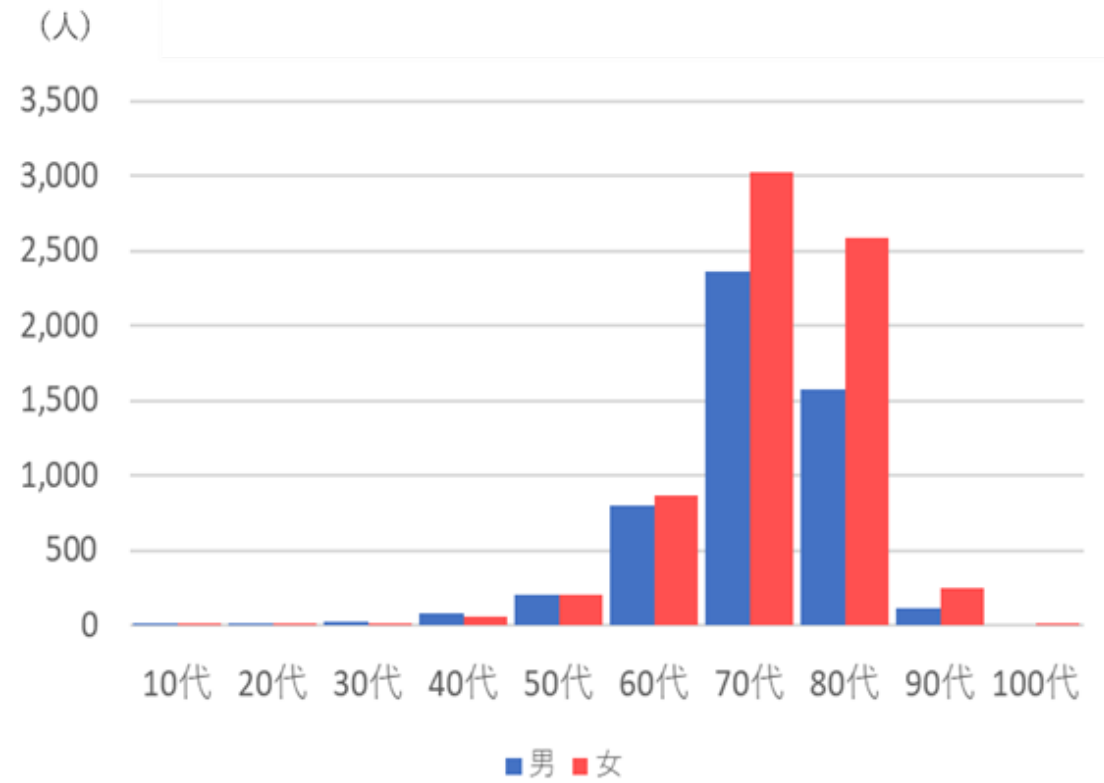
Biobank登録者数

Hosp.	14,325	75.8 y-old
Female	8,201	76.6 y-old
Male	6,124	74.8 y-old



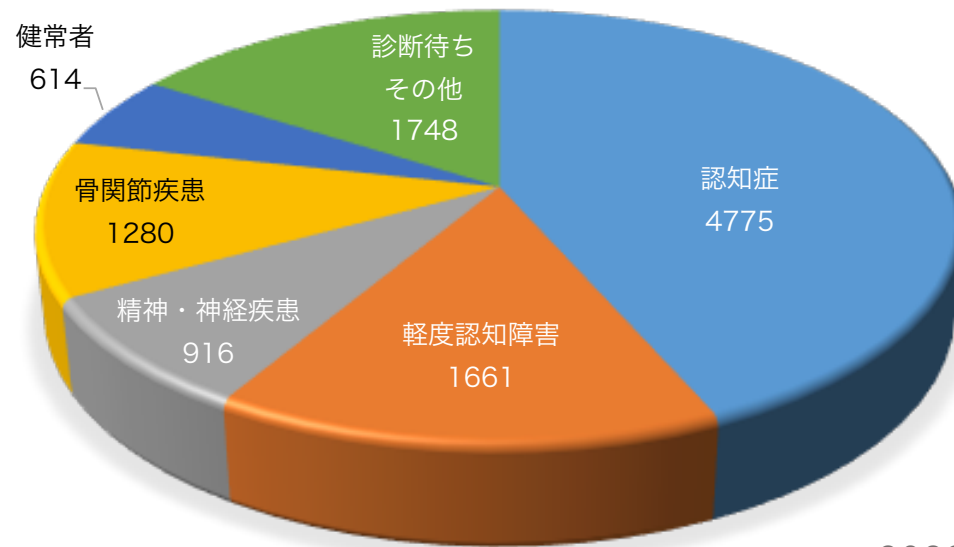
NCGGバイオバンク

年代別の登録者数



NCGGバイオバンク

疾患別の内訳

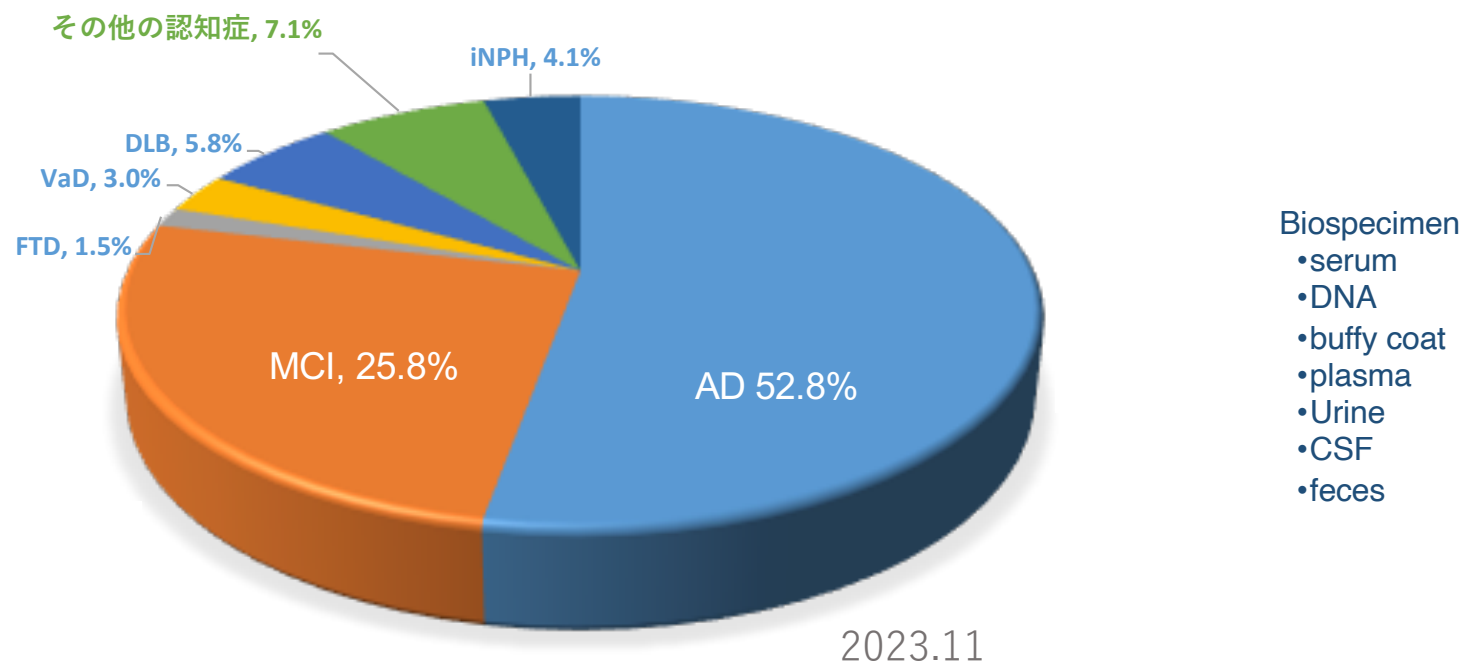


2023.11



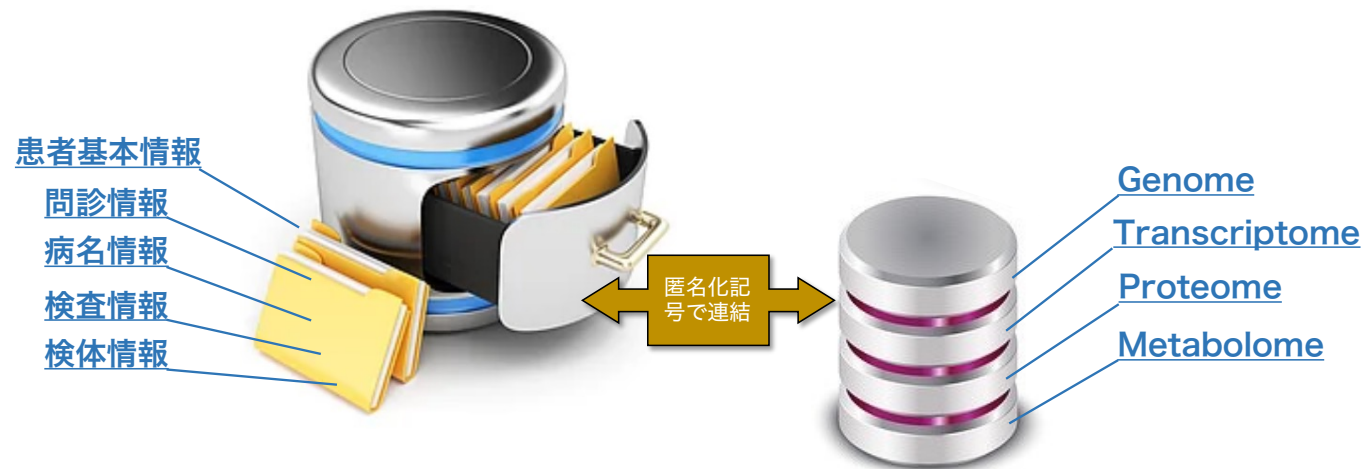
NCGGバイオバンク

認知症例の内訳

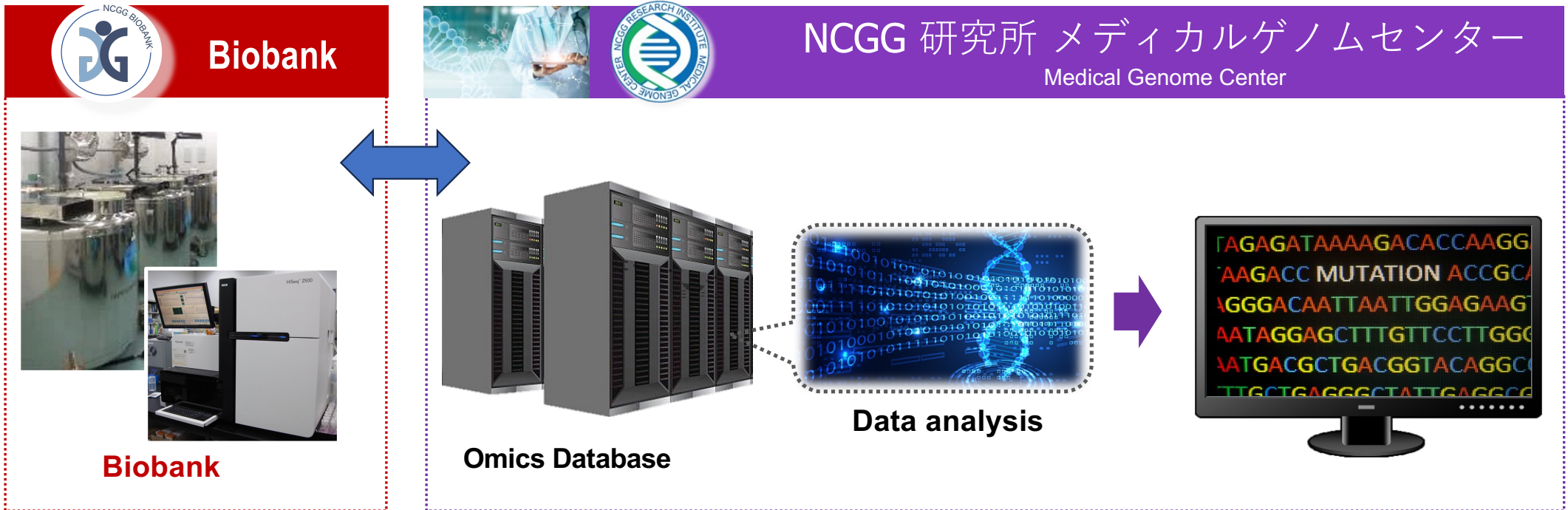


NCGGバイオバンク

Data Management

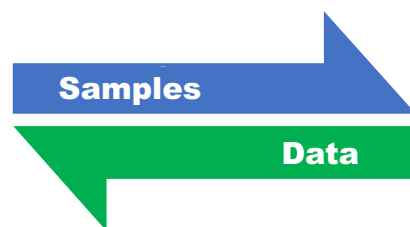


オミクスデータの蓄積と共有化にメディカルゲノムセンターとの連携は不可欠



MGCはバイオバンクに登録された試料を用いてゲノム情報を取得し、蓄積している。これまでおよそ4000人のWGSデータと28000人のgenotypingデータが収集されている。これらの情報はセンター内外の研究プロジェクトに活用され、日本人特有のアルツハイマー病リスク遺伝子の同定などの研究に寄与している。

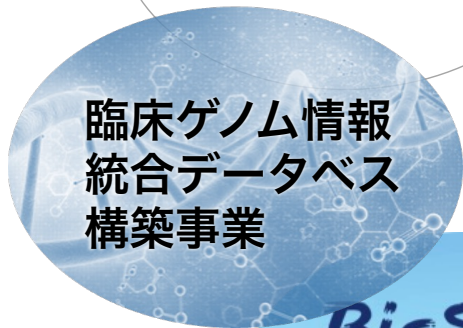
バイオバンクとメディカルゲノムセンターの連携でデータ蓄積



- Genome
- Genotyping array data
- Epigenome
- RNA-seq



プロジェクトとデータの共有化で蓄積



- • • Transcriptome • • • >
- • Proteome • • • >
- • • Metabolome • • • >

- • • • miRNome • • • >



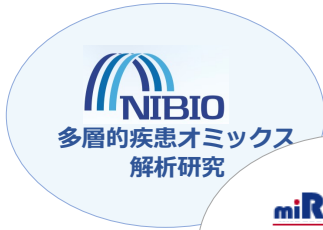
- • • • Genome • • • >

- Metabolome • • • • >
- Lipidome • • • • • >



NCGG Biobank

プロジェクトとデータの共有化で蓄積



- • • Transcriptome • • •
- • Proteome • • •
- • • Metabolome • • •

• • • • miRNome • • •



• • • • Genome • • •

Metabolome • • • •

Lipidome • • • • •

Glycome • • • • >



NCGG Biobank

<https://human-glycome-atlas.org>

HGAについて

糖鎖って何？

見学・体験する

よくある質問

ニュース

お問い合わせ

研究者向け



Human Glycome Atlas Project (HGA)

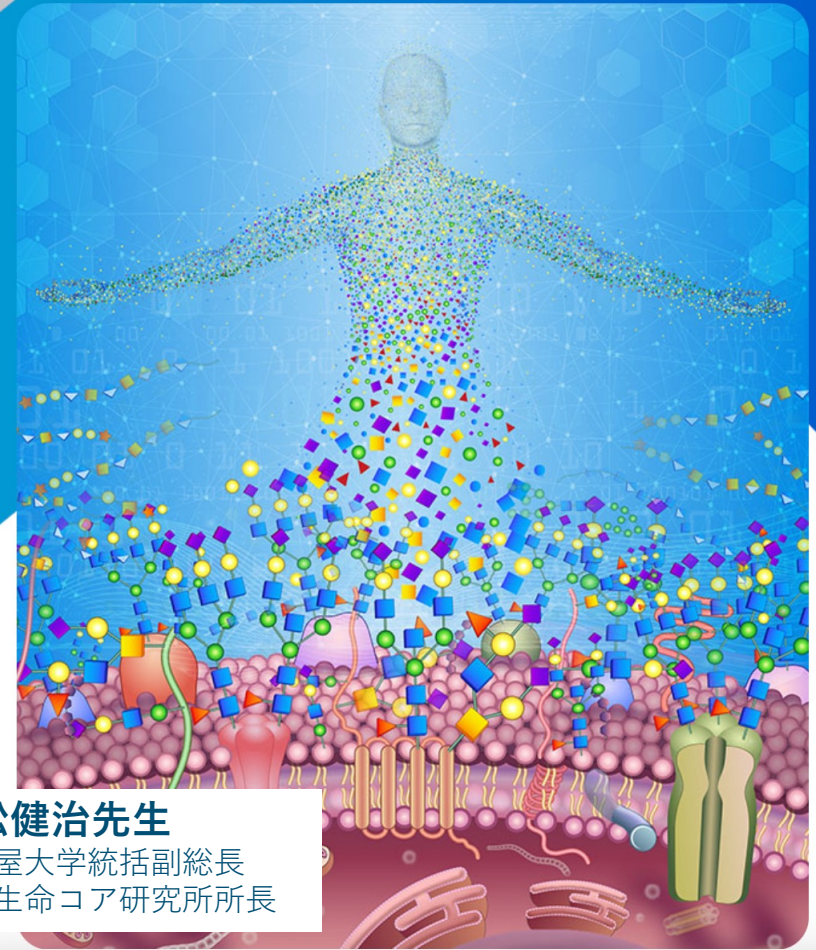
ヒューマングライコムプロジェクト

「糖鎖」の情報を読み解き、
生命を理解する



門松健治先生

名古屋大学統括副総長
糖鎖生命コア研究所所長



© HumanGlycomeAtlasProject



Biobank DB



臨床情報



CGAデータ (認知症例)



脳画像データ



Omics データ



Genome



WGS



Genotyping data



Epigenome



Transcriptome



RNA seq



miRNome



Others



Proteome



Metabolome



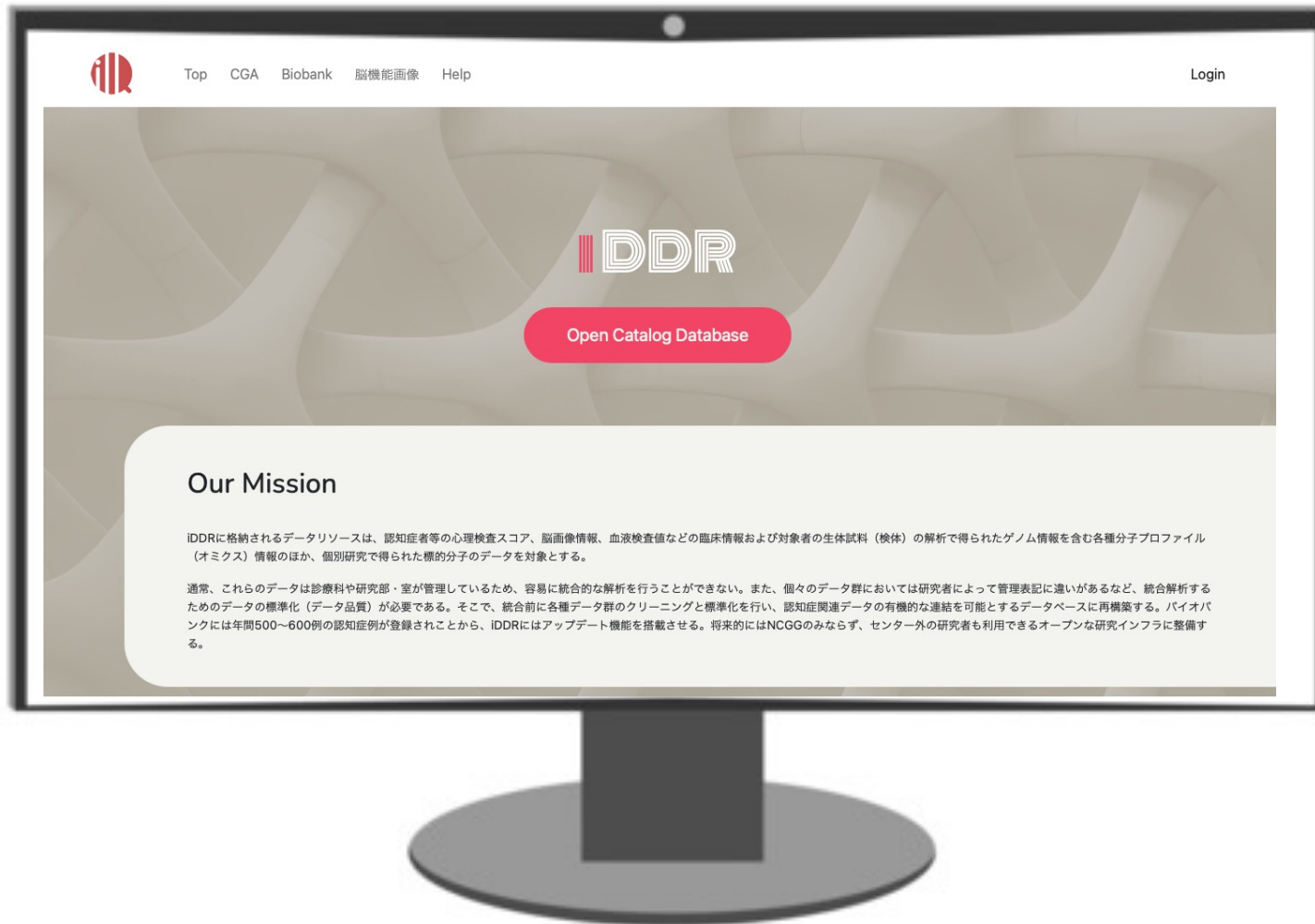
Glycome*

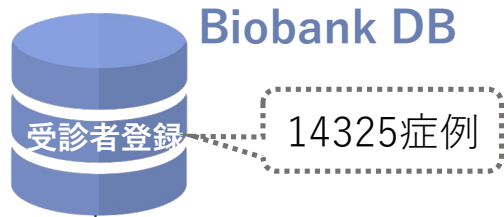


統合解析



研究者がアクセス可能な認知症データ統合DB (iDDR)





Biobank DB

認知症研究DB (iDDR)

iDDR

CGAデータ 約3700症例

脳画像データ 約8700画像

Omics データ

WGS 約4000

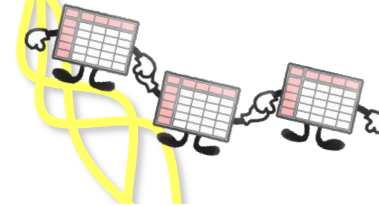
SNP array 約4000

RNA seq 約2500

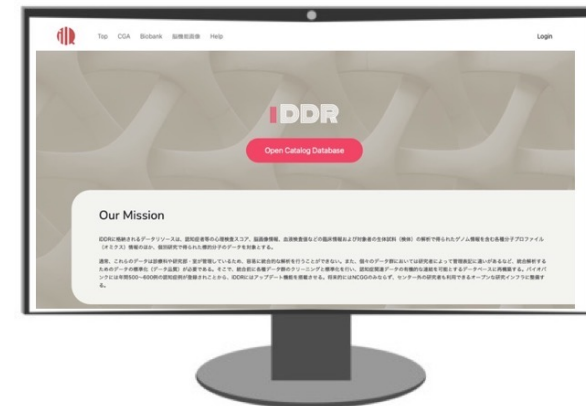
miRNome 約5000



スパコン



統合解析



バイオバンクデータの利活用実績の例

センター内の研究で活用され、論文発表された認知症関連遺伝子変異

同定遺伝子名	変異等	関連疾患	利用データ	発表学術誌
SHARPIN	G186R	AD	WES data	<i>Mol Med</i> 2019
SHARPIN	R274W	AD	WGS data	<i>J Hum Genet</i> 2022
MFSD3	C296*	DLB	WGS data	<i>Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet</i> 2022
MRPL43	N81H	DLB	WGS data	
OR51G1	R272H	AD	WGS data	<i>Mol Psychiatry</i> 2022
MLKL	Q48X	AD	WGS data	
HLA-DRB1-DQB1	*09:01- *03:03	AD	WGS data	<i>Transl Psychiatry</i> 2023
FAM47E		AD	Genotyping data	<i>Transl Psychiatry</i> 2021
OR2B2		AD	Genotyping data (meta-analysis)	

バイオバンクデータの利活用実績の例

センター外の研究者が活用したデータと成果

提供データ	関連疾患	解析手法	遺伝子名	発表学術誌
Genotyping data	AD/PD	meta-analysis	<i>HLA-DRB1</i> (*04:04)	<i>PNAS</i> (2023)
Genotyping data	OPLL	meta-analysis	<i>RSPO2</i> etc. (14 loci identified)	<i>eLife</i> (2023)
Genotyping data	Natural selection	Fast SMC	<i>HLA haplotypes</i> etc. (6 loci identified)	<i>Mol Biol Evol</i> (2023)
Statistical data (odds ratio and AUC)	AD	Polygenic risk score		<i>Alzheimers Dement</i> (2023)
Genotyping data	CAD	GWAS	<i>ATG16L2</i> (p.R220W)	<i>Nature Genet</i> (2020)

CAD: Coronary artery disease 冠動脈疾患

OPLL: Ossification of the posterior longitudinal ligament of the spine 後縦靭帯骨化症

miRNA



体液中マイクロRNA測定
技術基盤開発プロジェクト



[HOME](#) [SEARCH](#) [SITE MAP](#)

[GEO Publications](#) [FAQ](#) [MIAME](#) [Email GEO](#)

[NCBI](#) > [GEO](#) > [Accession Display](#) [?](#)

Not logged in | [Login](#) [?](#)

Scope: Format: Amount: GEO accession:

Series GSE211692

[Query DataSets for GSE211692](#)

Status	Public on Nov 12, 2022
Title	Prediction of tissue-of-origin of early-stage cancers using serum miRNomes
Organism	Homo sapiens
Experiment type	Non-coding RNA profiling by array
Summary	Large-scale serum miRNomics in combination with machine learning could lead to the development of a blood-based cancer classification system.

NCGGの認知症 miRNA eQTL公開データベース

参考

<https://jamir-eqtl.org/>

JAMIR-eQTL Japanese miRNA-eQTL Database
You can search eQTLs by using any ID.

Explore JAMIR-eQTL

Search eQTLs

- chromosome**
Browse and search all data using a chromosome region, chromosome:start position-end position
- Variant**
Browse and search all data using a variant ID
- miRNA**
Browse and search all data using a miRNA name or a miRBase accession

Dementia type + ALL: 7
Serum donor: 3,448
cis-miR-eQTL: 2,487
trans-miR-eQTL: 3,155,773

What are miR-eQTLs?

MicroRNAs (miRNAs) are approximately 22-nucleotide, small non-coding RNAs, which have been shown to regulate gene expression and cell development by binding to complementary regions of messenger transcripts. miRNA expression quantitative trait loci (miR-eQTL) analysis identifies genetic variants that affect miRNA expression: miRNA-genetic variant pairs. Identification of the genome-wide miR-eQTLs has proven to be a powerful and useful tool in the understanding of disease pathogenesis in human and other species.

miR-eQTLs are classified into two sub-groups: cis-miR-eQTLs and trans-miR-eQTLs. cis-miR-eQTLs refer to genetic variants that affect the expression of a local miRNA (i.e. the SNP is within 1 Mb from the miRNA transcript), while trans-eQTLs are genetic variants that affect the expression of a distant miRNA, often on different chromosomes.

まとめ

- In houseでバイオバンク登録試料を解析し、データを蓄積
- 試料の分譲先の解析データを共有させてもらう
- オミクスデータは バンク試料の付加価値
- グライコームデータはバイオバンクの新たな展開になるか
- 共有化は網羅的解析に限定（個々の分子の測定データ等は任意）
- データの利用時はデータ提供者に研究参加を確認