

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

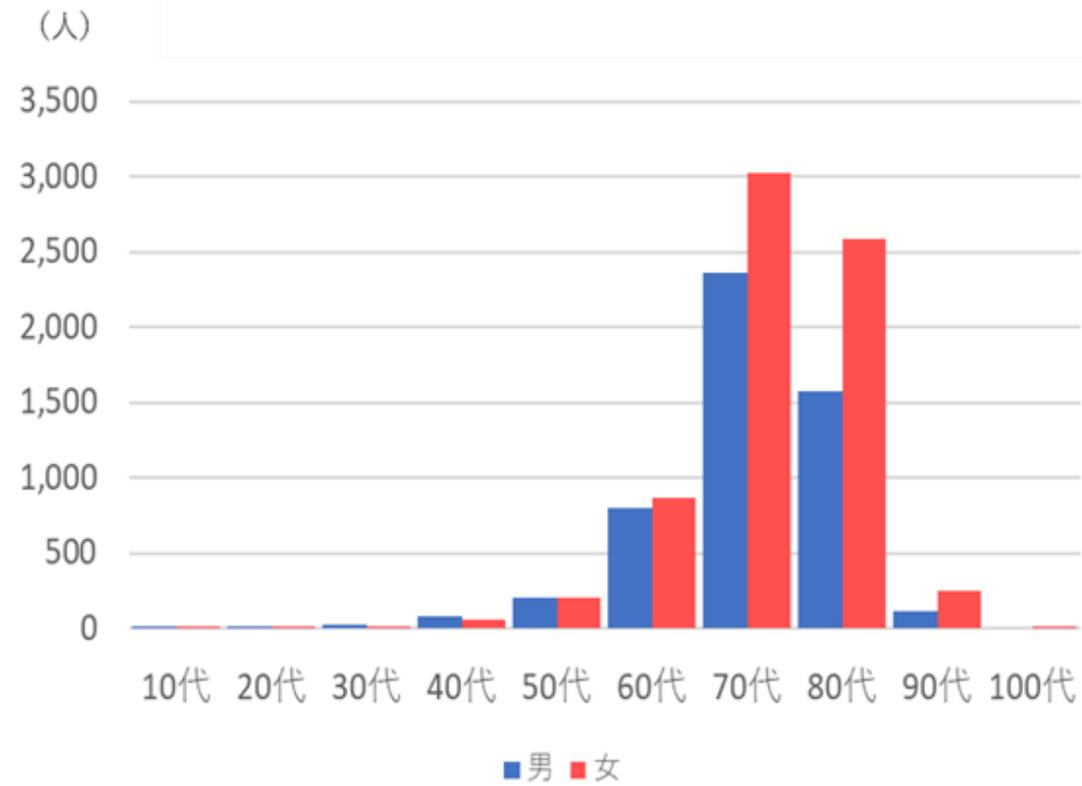
Biobank登録者数

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



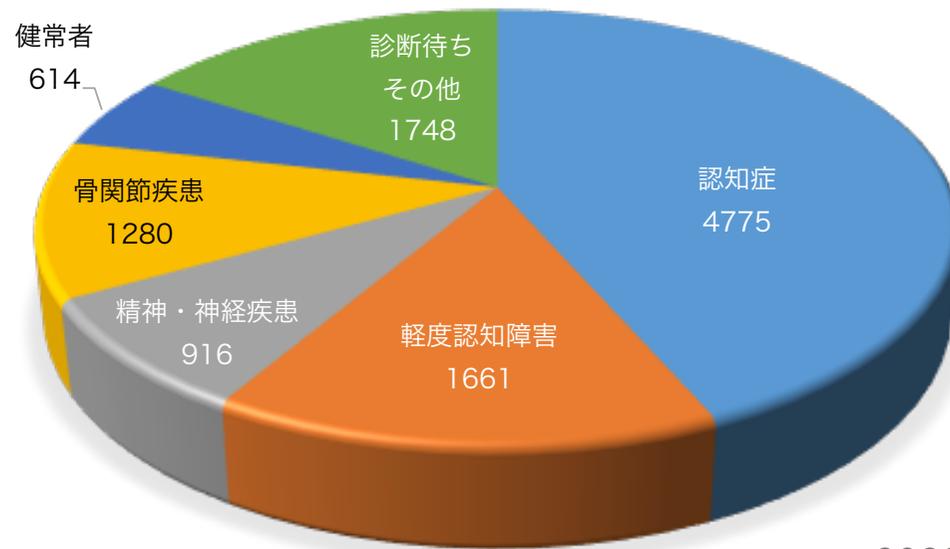
NCGGバイオバンク

年代別の登録者数



NCGGバイオバンク

疾患別の内訳

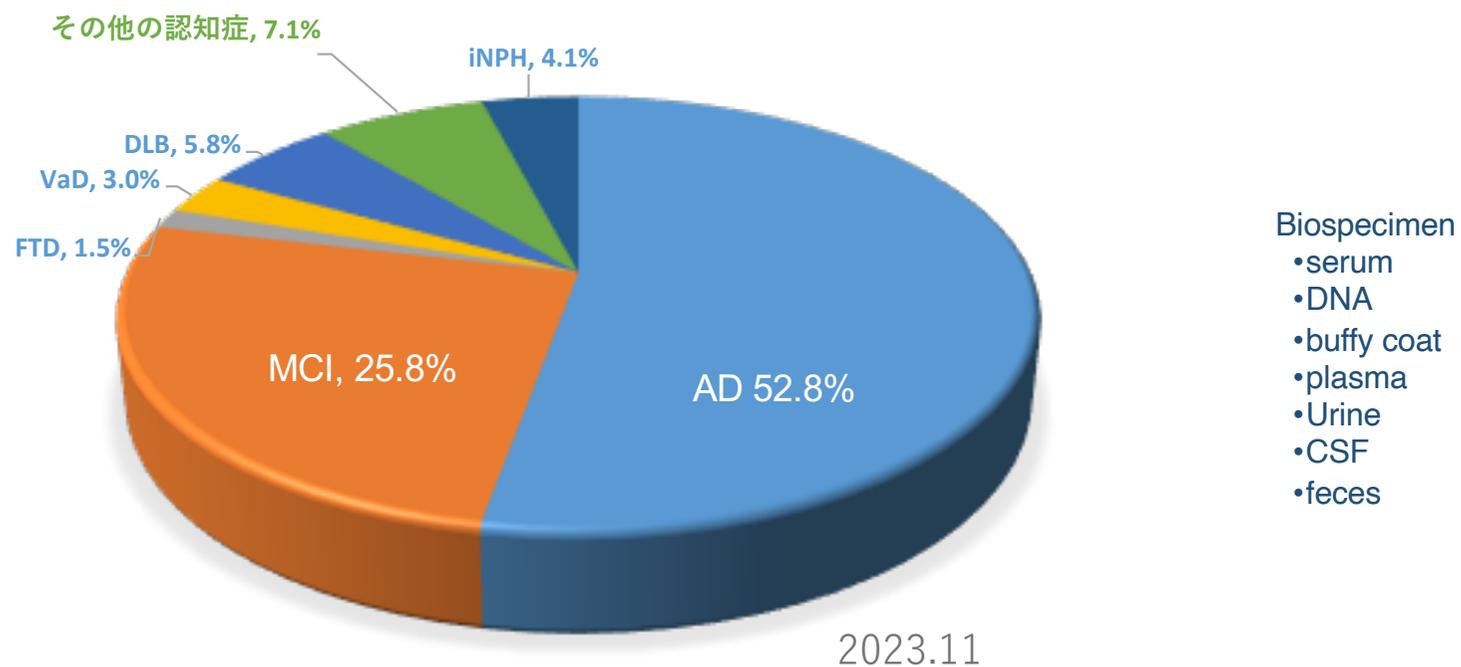


2023.11



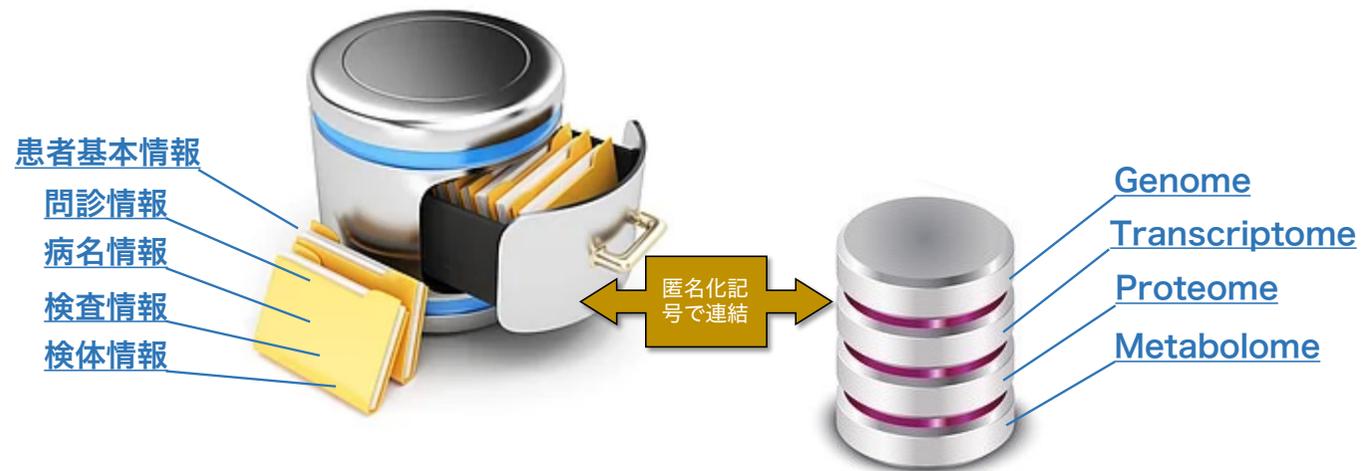
NCGGバイオバンク

認知症例の内訳

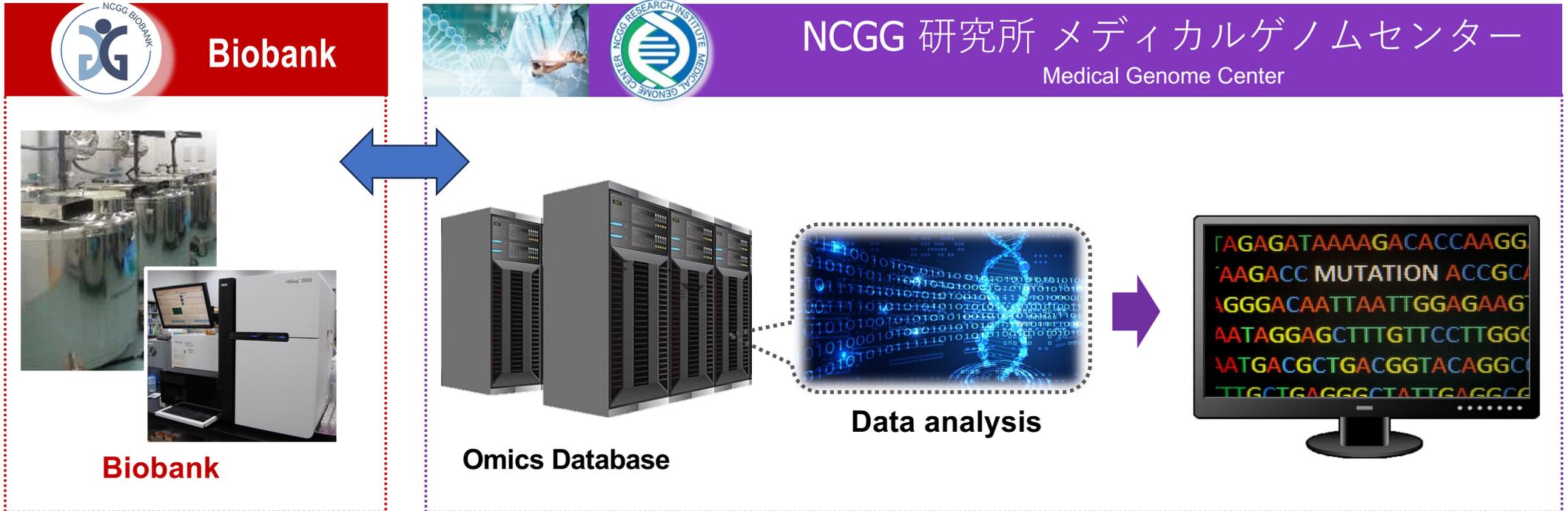


NCGGバイオバンク

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 • • >



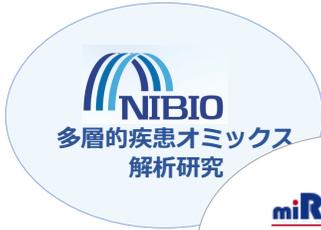
- • • • Genome • • >

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



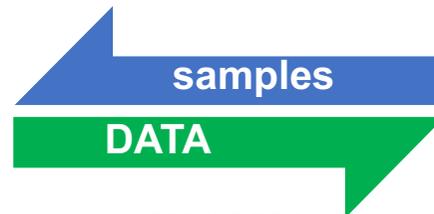
NCGG Biobank

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



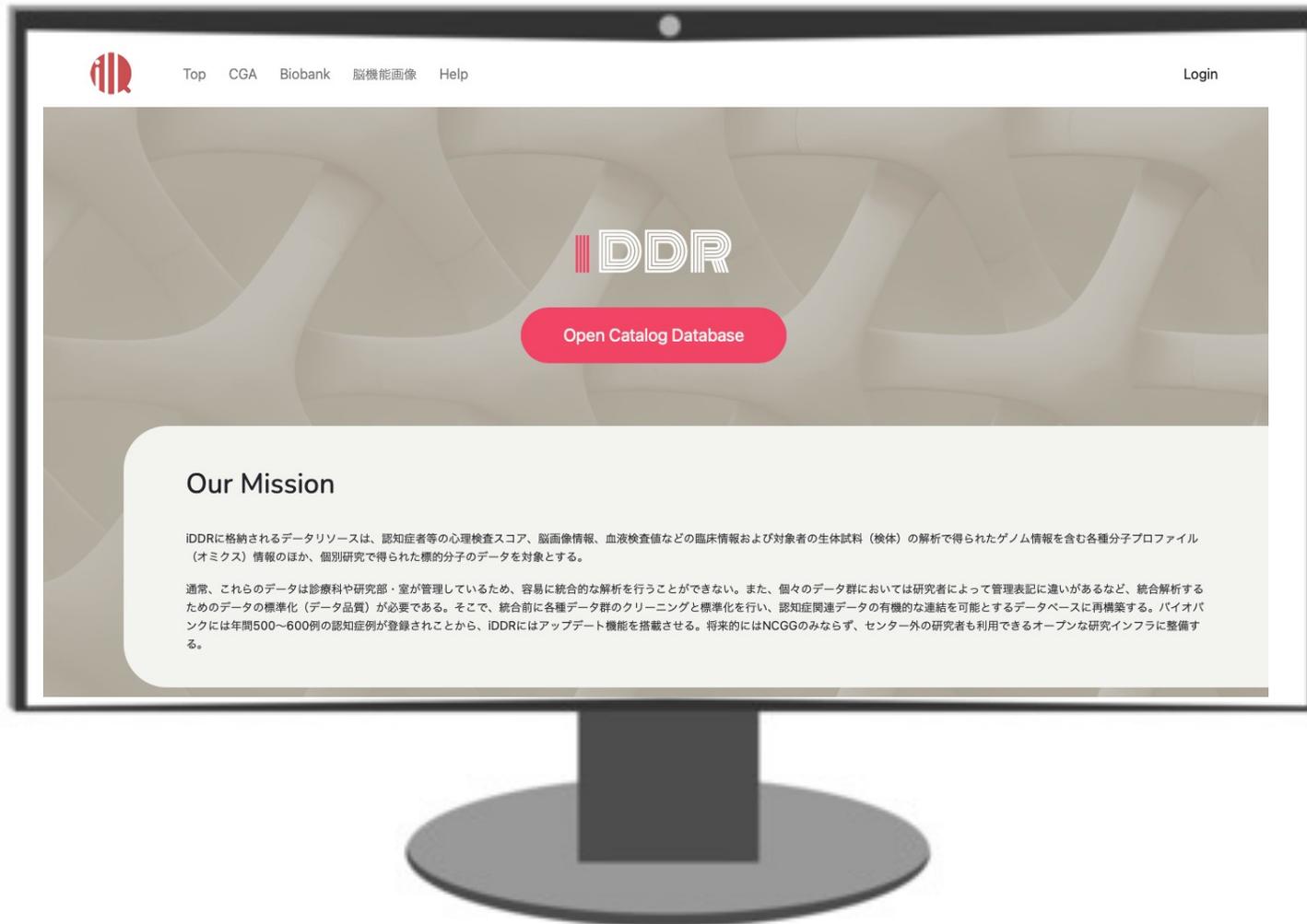
Glycome*



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)



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 Search

- 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.

[Learn More](#)

The diagram illustrates the mechanism of miR-eQTLs. It shows a chromosome with a SNP (Single Nucleotide Polymorphism) located near a miRNA gene. The SNP can affect the expression of the miRNA gene, which in turn affects the expression of the miRNA. The miRNA then binds to a target mRNA, leading to its degradation or inhibition of translation. A bar chart shows the expression levels of miR, eQTL, and cis-eQTL, with values ranging from 0 to 10.

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