



岡田 随象

国際バイオバンク横断解析

- グローバルなスケールで異なる集団を横断比較

ヒトに普遍的なリスクが見つかる -

ゲノム配列解読技術の発達により、既に数百万人規模のヒトゲノム情報をもたらしています。大規模ゲノム情報からどういった新たな知見が得られ、どのように研究成果が社会に還元されるか、世界中の期待が高まっています。ヒトゲノム研究の最終目的とは何か？魅力的なテーマは沢山ありますが、1つは「自分は何歳頃まで健康に生きることができるのか」ではないでしょうか。

私たちは、日本のバイオバンクジャパン※（BBJ, 東京大学医科学研究所・理化学研究所）、英国のUKバイオバンク、フィンランドのFinnGenとの共同研究を通じ、このテーマに取り組みました。Polygenic Risk Scoreというヒトゲノム領域全体の遺伝子変異情報に基づき、個人の疾患発症リスクを定量化する解析手法を用いて、複数集団横断的に解析をしました。その結果、高血圧と肥満が寿命を縮めていること、また、その改善が健康寿命の延伸に貢献すること、が明らかになりました*1。

高齢社会の到来に伴い、全世界で健康寿命を規定する因子への注目が高まっています。バイオバンク事業を通じて蓄積されたゲノム・表現型情報は、その謎を解く貴重なリソースとして役立つものと感じています。

※BBJのデータはNBDCヒトデータベースから公開しています (<https://humandbs.biosciencedbc.jp/hum0014-v21>)。

NBDC ヒトデータベース

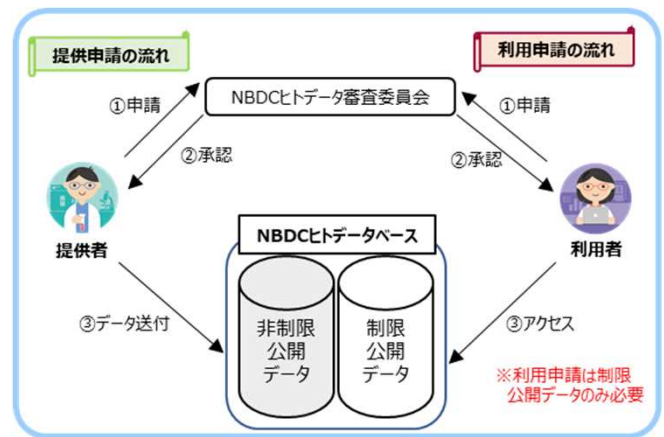


ヒトのあらゆるデータを共有する枠組

解説

NBDC ヒトデータベースとは

研究の際に得られたヒト由来データを共有するためのプラットフォームとして2013年に設立。データの取扱いに配慮が必要なゲノムデータや臨床情報等の機微情報を研究者に限定して公開（制限公開）するため、Data Access Committee（データ共有のための審査機能）がある。NBDCヒトデータ取扱いセキュリティガイドラインに沿った保管・利用により、データ保全と研究の促進を可能にしている。提供された情報は、データの種類によって国立遺伝学研究所（生命情報・DDBJセンター）の各種データベースに登録され、論文に記載できるアクセッション番号*2が発番される。



アイコニック写真 (©2016 DBCLS Togo TV / CC-BY-4.0)

科学技術・社会経済等へのインパクト

- NBDCヒトデータベースには、冒頭の例に含まれるBBJ*3の大規模日本人ゲノム情報およびphenotype情報*4が登録されている（JGAS000114）。データ利用申請の審査において承認された世界中の研究者が利用でき、国際化するゲノム研究の進展に貢献するものである。
- 認知症コンソーシアムにおいて産生された多岐にわたるデータセット（健常、早期認知症を含む計537名高齢者の、脳画像データ、血液・脳脊髄液検体の生化学検査データ、臨床・心理検査等）と、利用者自身のデータを併せて深層学習等を実施し、病態の進行に関わる要因を精緻に解析することができた*5。
- データ利用者は幅広く、国内外の学術研究機関のみならず、民間企業からの利用もある。

*1 Nat Med. 2020 Apr;26(4):542-548.

*2 アクセッション番号は生命科学研究所の再現性確保の為、記載を必須とする学術雑誌が増加している。

*3 <http://www.biobankjp.org/index.html>

*4 BBJの大規模なゲノム情報およびphenotype情報：約18万人のゲノムに存在する約90万点の一変異多型情報およびBMIや臨床検査値といった形質情報。

*5 Alzheimer's and Dementia 2017 Jan;3(1):123-129, Alzheimer's and Dementia 2018 Aug;14(8):1077-1087.