

jMorp: 日本人マルチオミクス参照パネル

田高 周, 三枝 大輔, 元池 育子, 井上 仁, 青木 裕一, 小島 要, 高山 順, 岡村 容伸,
小柴 生造, 田宮 元, 山本 雅之, 木下 賢吾 (東北大学 東北メディカル・メガバンク機構, 未来型医療創生センター)



東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) では東北メディカル・メガバンク事業におけるコホート調査に参加いただいた方のゲノム・オミクスデータを解析し、その一部を頻度情報としてjMorp (Japanese Multi Omics Reference Panel; <https://jmorp.megabank.tohoku.ac.jp>)にて公開している。2019年7月時点では、ゲノムデータとして、日本人3人の*de novo*アセンブリによって得られた日本人基準ゲノム配列 JG1 と、日本人3,552人の全ゲノム解析結果から構成されるアレル・ジェノタイプ頻度パネル 3.5KJPNv2を格納している。また、オミクスデータとして、ハイスループットのNMRと高感度のMSを駆使し、合計500以上の代謝物の濃度分布を収録している。jMorp はこのようなゲノム・オミクスデータを整理・統合しユーザーフレンドリーなWebインターフェースから提供する。このような情報は疾患バイオマーカーの探索や、疾患予防や早期診断を行う際に有用な情報源になり得る。今後、解析サンプル数の増加や同定物質の種類を増加することでパネルの精度向上を目指す。また、ゲノム・オミクスの関連解析の例を増やしていくことでデータベースコンテンツの拡充を図る。

Methods

ToMMo Biobank

- Serum
- Plasma
- Urine
- Mononuclear cell
- Buffy Coat



ゲノミクス

WGS (4773)

LongRead & optical mapping (3)

メタボロミクス

NMR (13729)

Bruker 600 MHz

Mass Spectrometry (3006)

LC-MS/MS (TSQ Quantum Ultra, TSQ Quantiva)

プロテオミクス

Mass Spectrometry (501)

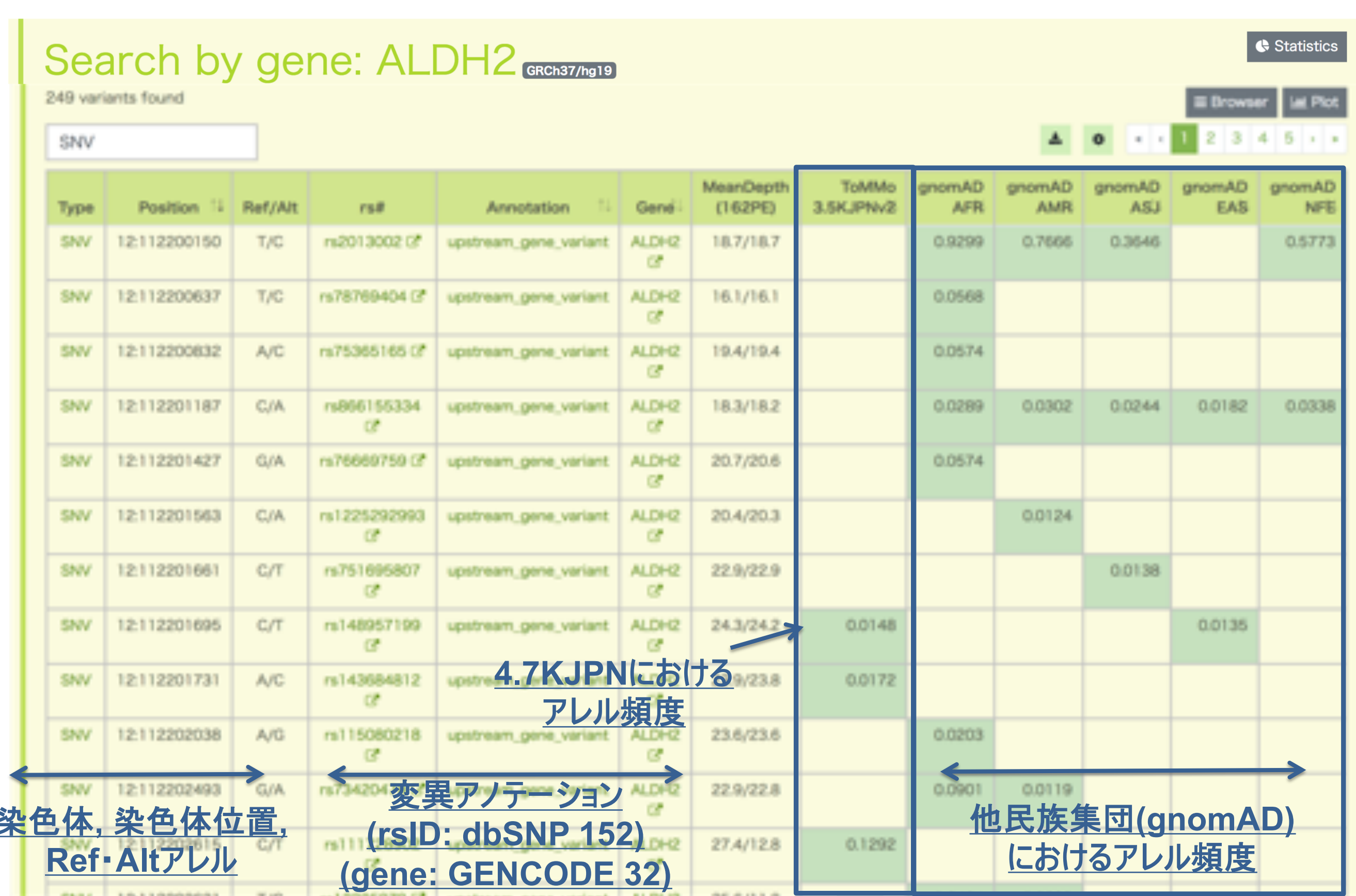
nanoLC-FT/MS (Orbitrap Fusion) (Orbitrap Elite)

概要

	公開データ	簡易解析ツール
Metabolome	<ul style="list-style-type: none"> • [NMR] 13729検体 • [LC-MS G-Met v2] 3006検体 • [LC-MS G-Met v1] 1306検体 • [LC-MS T-Met] 2418検体 • [LC-MS T-Met Kit180] 1493検体 • [GC-MS] 2270検体 	<ul style="list-style-type: none"> • Correlation network viewer
Proteome	<ul style="list-style-type: none"> • 256 proteins, 501検体 	
Genome Variation	<ul style="list-style-type: none"> • 4.7KJPN アレル頻度 & ジェノタイプ頻度 • Genome accessibility 	<ul style="list-style-type: none"> • アレル頻度比較ツール • ゲノムブラウザ • タンパク質構造ビューワー
Genome Sequence	<ul style="list-style-type: none"> • JG1 日本人参照ゲノム配列 • JG1 <-> hg19, hg38 座標変換用のchain file • JG1用 GENCODE DB 	<ul style="list-style-type: none"> • ゲノムブラウザ • JG1, hg19, hg38比較ツール

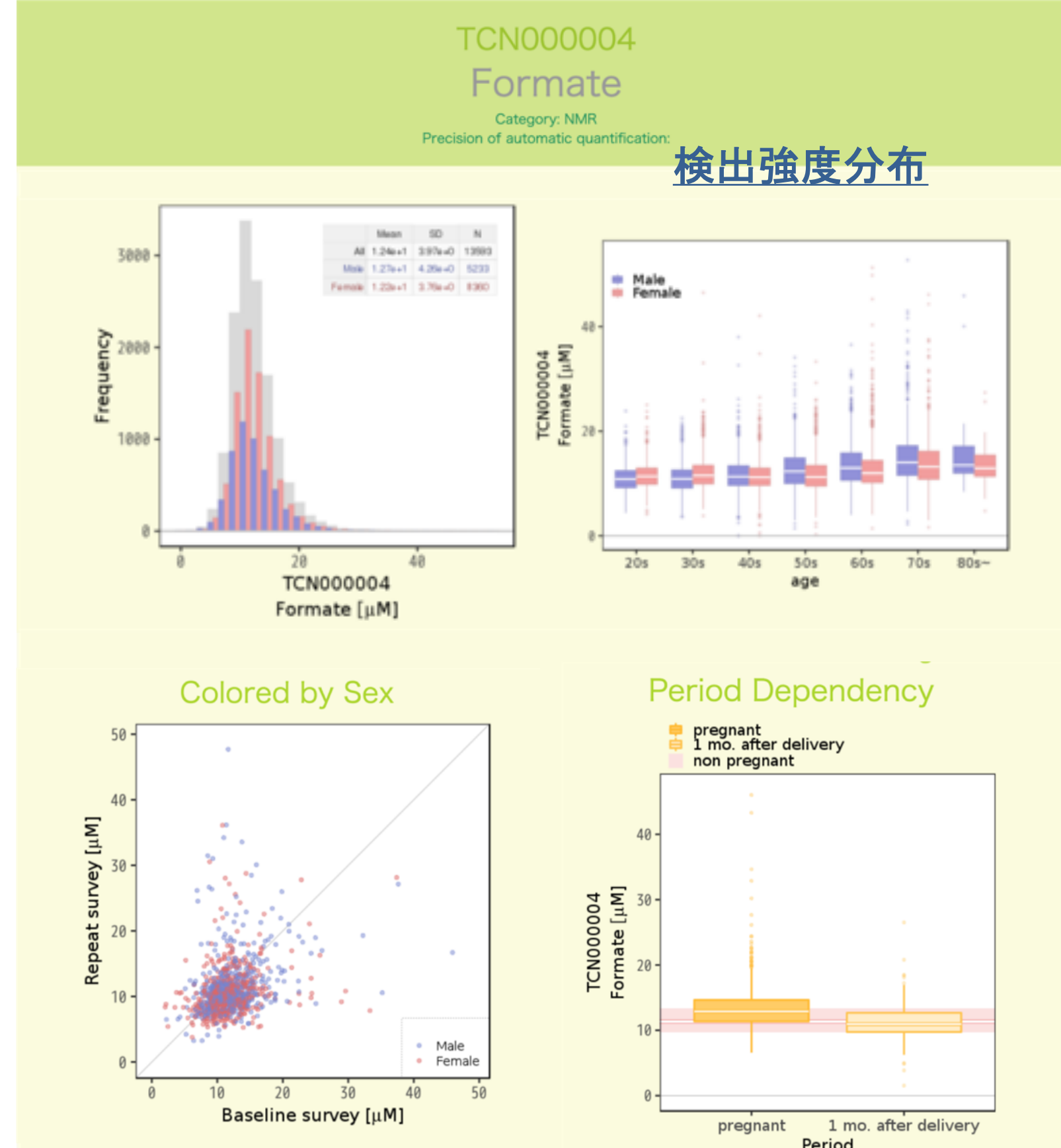
jMorpウェブサイト

Genome Variation

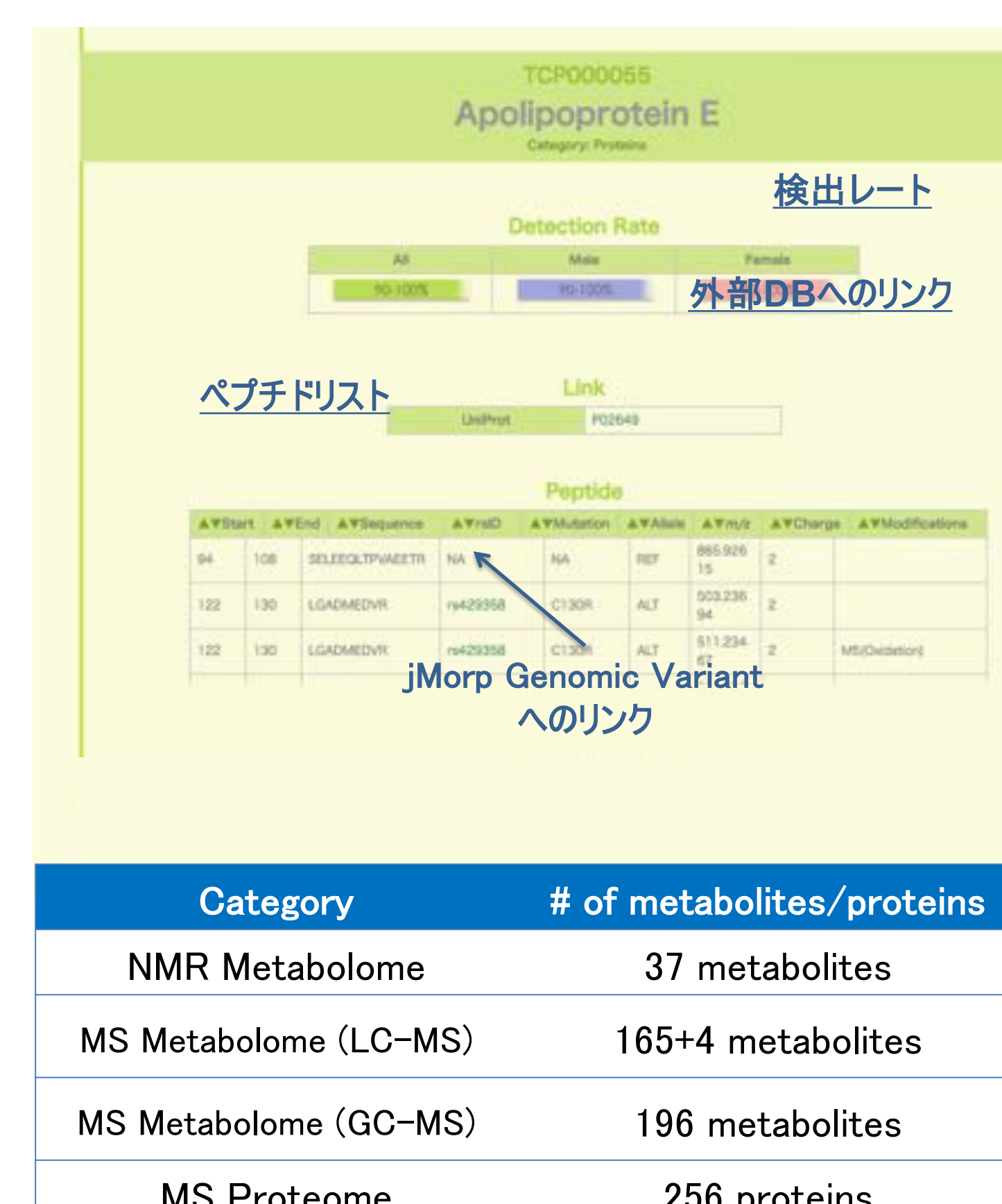


Total 4,773 samples, Autosome: 8,597,640 SNVs, chrX (PAR3): 269,663 SNVs, chrMT: 269 SNVs

Metabolome



Proteome

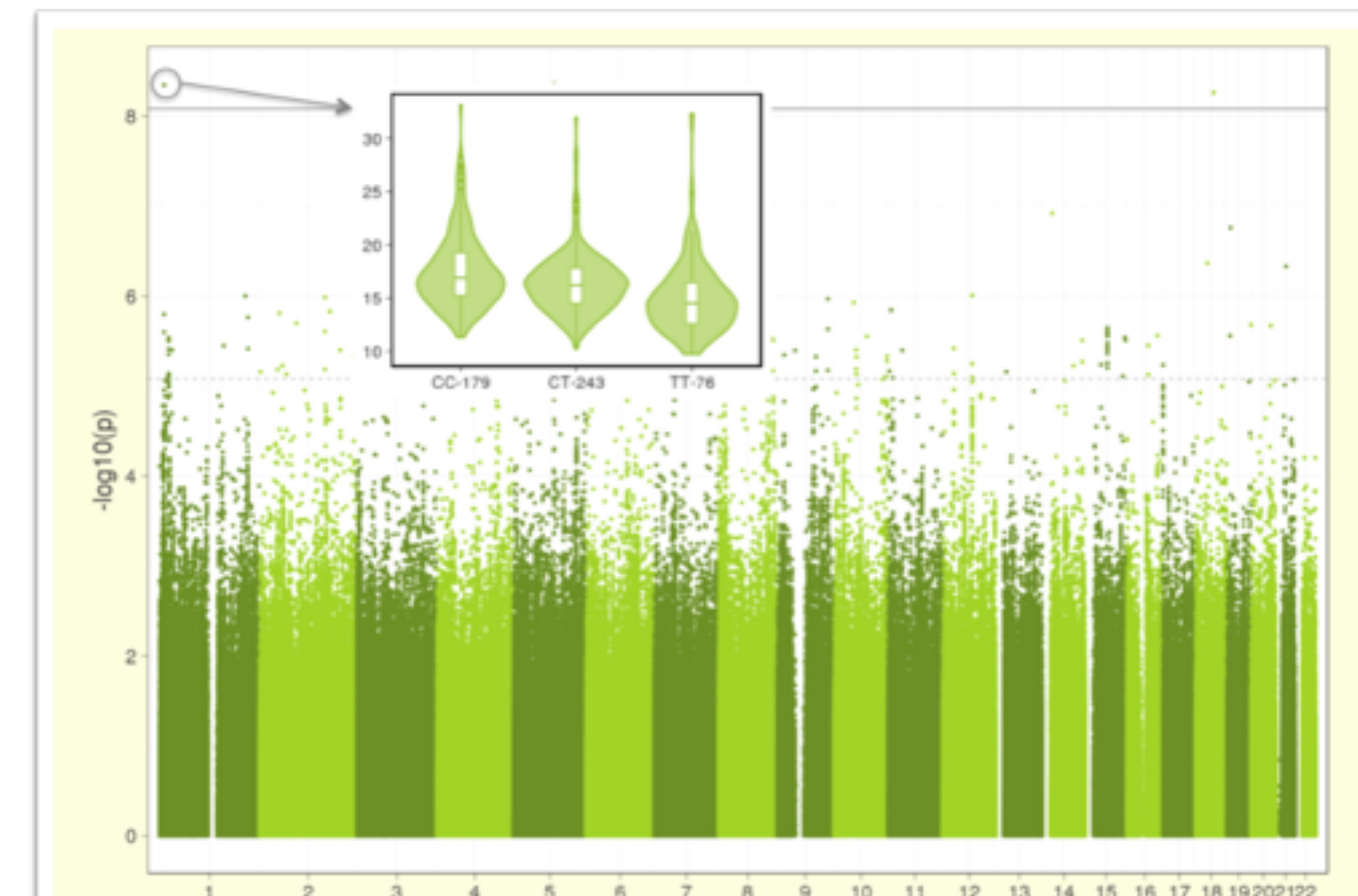
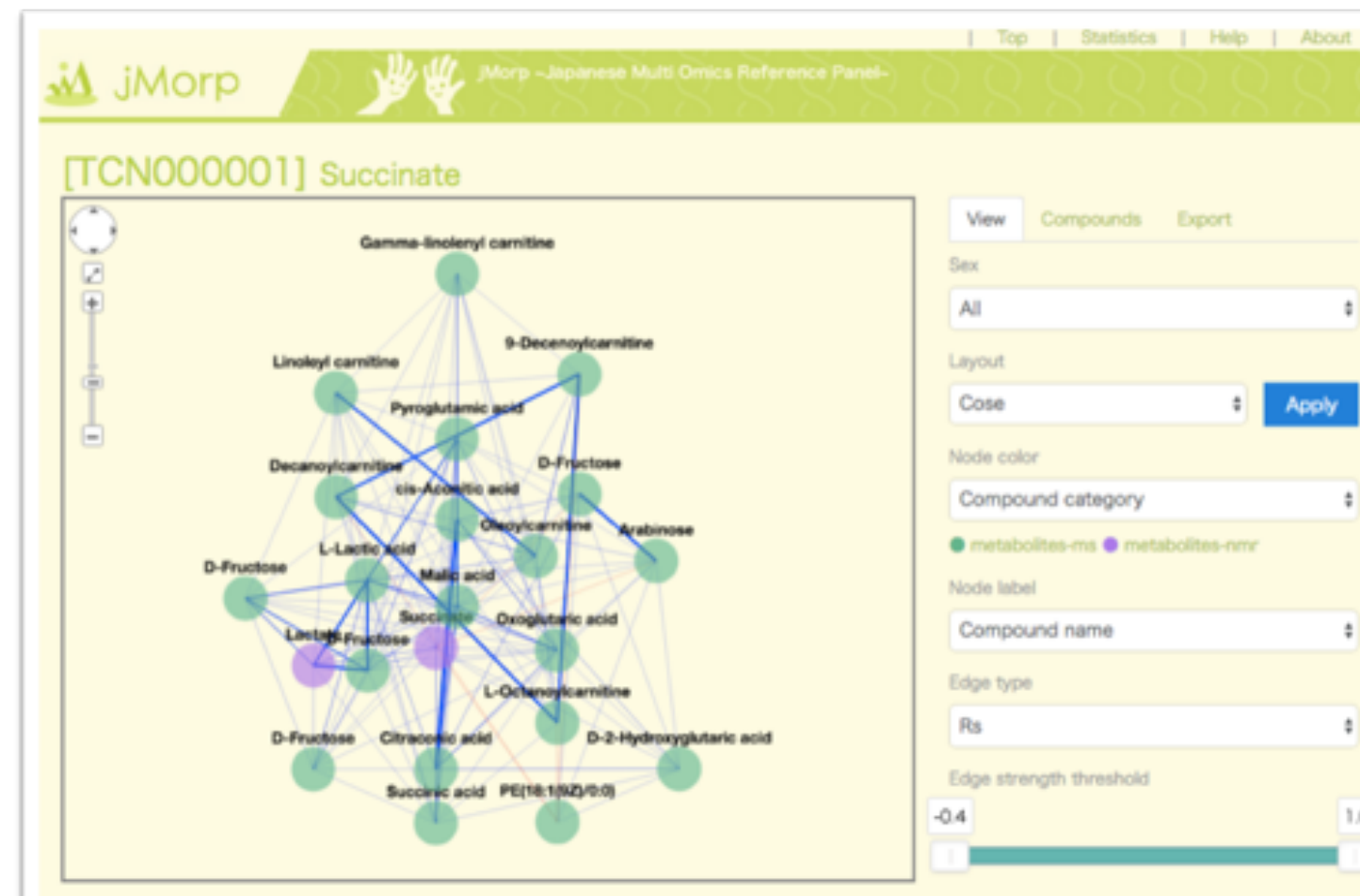


アレル頻度比較

変異-構造マッピング

代謝物相関ネットワーク

MGWAS



jMorp Webサイト上に民族集団ごとのアレル頻度差を可視化するツールを実装。「日本人集団と他民族集団の差」を簡便に捉えることが可能に

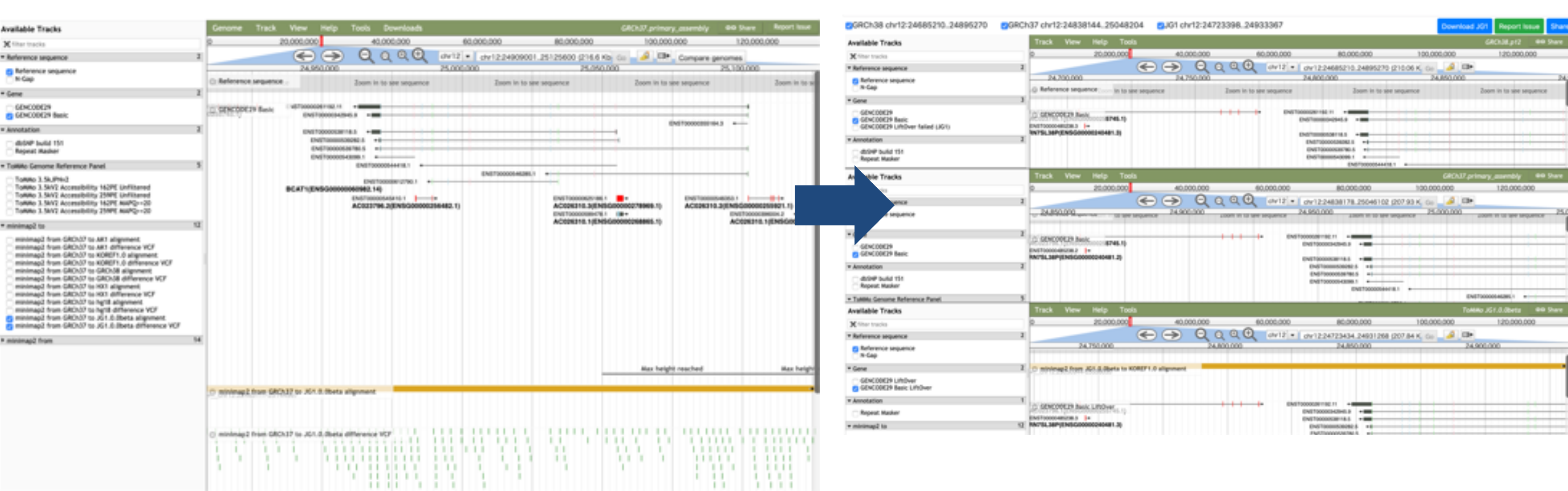
変異を立体構造上にマッピングするツールを実装。「変異のタンパク質構造に与える影響」の推定のための参考材料にすることが可能に

代謝物間の相関をネットワークとして表示するツールをWeb上に実装。血液中の代謝物間の関係性がより捉えやすく

Metabolome Genome Wide Association Study (MGWAS)により同定された、血液中の代謝物濃度に影響を与える遺伝子多型情報を提供

Genome Sequence

4Kレポジトリ



jMorp Repository (v20181105)

SNPアレイ・メタボローム情報のavailabilityによるフィルタ

ID	Protocol	Cohort	# of raw bases	Mean depth (MAPQ>25)	JPNv1	JPNv2	NMR Metabolome	GC-MS Metabolome	LC-MS Metabolome
000000	V1_162PE	Myiagp (TSMAS)	88811448192	25.53	✓	✓	✓	✓	✓
000001	V1_162PE	Myiagp (TSMAS)	96245496324	27.74	✓	✓	✓	✓	✓
000002	V1_162PE	Myiagp (TSMAS)	89030629684	25.2	✓	✓	✓	✓	✓
000003	V1_162PE	Myiagp (TSMAS)	88027639056	25.12	✓	✓	✓	✓	✓
000004	V1_162PE	Myiagp (TSMAS)	88658604620	25.97	✓	✓	✓	✓	✓
000005	V1_162PE	Myiagp (TSMAS)	89142591096	25.2	✓	✓	✓	✓	✓
000006	V1_162PE	Myiagp (TSMAS)	91270825272	25.76	✓	✓	✓	✓	✓
000007	V1_162PE	Myiagp (TSMAS)	96948463996	27.73	✓	✓	✓	✓	✓
000008	V1_162PE	Myiagp (TSMAS)	88050596884	26.06	✓	✓	✓	✓	✓

総計、4,007人についてのWGSに関する情報 (FASTQの塩基数、平均深度) 及びその他の情報 (SNPアレイ解析情報、メタボローム解析情報) の有無について検索が可能

日本人基準ゲノム配列 (JG1) がゲノムブラウザから参照可能。ゲノムブラウザには、JG1とGRCh37, GRCh38の比較ツールも実装。