

田高 周, 菱沼 英史, 井上 仁, 青木 裕一, 岡村 容伸, 川嶋 順子, 大槻 晃史, 田口 恵子, 菅野 貴成,
元池 育子, 勝岡 史城, 小柴 生造, 木下 賢吾

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構

東北メディカル・メガバンク機構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および他のオミックスデータを解析し、その一部を統計情報としてJapanese Multi Omics Reference Panel (jMorp) データベースにて公開している。2022年8月時点では、ゲノムデータとして、日本人3人のde novoアセンブルによって得られた日本人基準ゲノム配列 JG2 や、約38,000人の短鎖全ゲノム解析結果から構成されるSNV/INDEL頻度パネル・HLA頻度パネル、長鎖全ゲノム解析による構造多型頻度パネルなどを格納している。また、メタボロームデータとして、ハイスループットのNMRと高感度のMSを駆使し、合計900以上の代謝物の濃度分布を収録している。その他にも、jMorpはメタゲノム解析結果やファーマコゲノミクス関連情報等も有し、セントラルドグマの枠を超えた情報をカバーし、日本人集団の多様性を俯瞰することが可能である。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、解析サンプル数や同定物質、また掲載データの種類を増加することでパネルの精度向上・充実を目指す。



jMorpはどんなデータベース？

jMorp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および他のオミックスデータを解析し、その一部を統計情報として公開するデータベース。

jMorpを参照することで、ゲノム・オミックスの複数階層の情報をまたいだ日本人集団の多様性を俯瞰することが可能。

<https://jmorp.megabank.tohoku.ac.jp>

jMorp

↓ DOWNLOAD ⓘ HELP ↗ LOGIN

Welcome to
Japanese Multi Omics
Reference Panel.

[June 30th, 2022] 38KJPN frequency panel: 38KJPN, an SNV/INDEL allele and genotype frequency panels from about 38,000 Japanese individuals, were released. Allele fr... MORE

Search jMorp database

Input your query here 🔍

Examples:
Gene Symbol: [CPS1](#), [ALDH2](#), [NFE2L2](#), [GATA1](#) / Ensembl Gene ID: [ENSG00000115415](#) / dbSNP ID: [rs587777628](#) / HGVS.c: [NM_007315.3\(STAT1\):c.537C>A](#) / Region on a reference genome: [chr2:210477778](#), [chr1:12345-23456](#) // Metabolite name: [Glycine](#), [Creatinin](#) / m/z of metabolite measured by MS: [100<mz<200](#) / GWAS Trait name: [BMI](#)

List of categories in jMorp database

- Genome Sequence
 - [JRGA \(JG1, JG2\): Japanese Reference Genome Sequence](#)
- Genome Variation
 - [38KJPN: Short-read WGS based SNV/INDEL analysis](#)
 - [38KJPN-HLA: Short-read WGS based HLA analysis](#)
 - [8.3KJPN-SV: Short-read WGS based SV analysis](#)
 - [JSV1: Long-read WGS based SV analysis](#)
- Methylation
 - [IMM 3cell analysis](#)
- Transcriptome
 - [ToMMo ISO-Seq](#)
 - [IMM 3cell analysis](#)
- Metabolome
 - [Metabolome 2021](#)
- Phenome
 - [Pharmacogenomics \(PGx\) 2021](#)
 - [Metagenome 2021](#)
- Repository

ゲノム座標や遺伝子名、代謝物名など興味のあるキーワードで複数階層のデータを一括検索

収録されているアイテムをカテゴリ別にブラウズ

2022年9月時点での収録データ

カテゴリ	内容
Genome Sequence	3名の日本人男性空なる de-novo assemblyによる日本人参照配列 (JG2)
Genome Variation	日本人38,000名の短鎖WGSによるSNV/INDEL頻度データ (38KJPN)
	日本人8,300名の短鎖WGSによるSV頻度データ (8.3KJPN-SV)
	日本人2,22名の長鎖WGSによるSV頻度データ (JSV1)
Methylome & Transcriptome	日本人約100名 x 3 種類の血液細胞由来データから得られたDNAメチル化情報、トランスクリプトームデータ
Transcriptome	日本人3名 x 2条件 LCLを長鎖シークシークエンサで解析したトランスクリプトームデータ
Metabolome	最大33,000名のNMR/MSメタボローム解析データ
Metagenome	口腔(歯垢・唾液) マイクロバイオーム解析結果
PGx	薬剤感受性に関連する382 種類のアミノ酸置換を伴う遺伝子多型のある酵素に対して、酵素活性変化を解析した結果
GWAS	TMM内で行われたGWAS解析結果 (要約統計量) 約400 traits

遺伝子名 “ALDH2” で検索した検索結果例

Gene > EntrezGene:217

ALDH2

Showing GRCh37 coordinate

All genome coordinates on this page are written in GRCh37 unless explicitly specified. You can switch to one of the following other versions: GRCh38

Gene information

Gene ID

Entrez Gene ID: [217](#) / GENCODE Gene ID: [ENSG00000111275](#)

Gene Symbol and synonyms

ALDH2, ALDH-E2, ALDHI, ALDM

Description

aldehyde dehydrogenase 2 family member

Position (RefSeq)

chr12 : 112,204,737 - 112,255,336

External links

[COXPRESdb](#) / [C4S DB](#)

SNVs/INDELs

Filter by Keyword

Position/Alleles

dbSNP ID

JPA

TMM 38KJPN AF

gnomAD Global AF

gnomAD EAS AF

gnomAD PopMax AF

chr12:112234738 T/A/T

[rs60351551](#)

1.000000

1.000000

1.000000

1.000000

chr12:112234368 T/C

[rs968529](#)

0.999900

0.948598

0.998718

0.998718

chr12:112211833 T/C

[rs2238151](#)

V1 & V2

0.920000

0.520150

0.951094

0.951094

chr12:112233018 T/C

[rs10744777](#)

0.920000

0.520675

0.950450

0.950450

chr12:112245170 A/C

[rs11066028](#)

0.872100

0.443711

0.909266

0.909266

chr12:112207947 C/CA

[rs5800933](#)

0.865000

0.491120

0.891837

0.891837

IMM 3cell Methylation analysis

Position in GRCh37 chr12

CD4T mean

CD4T SD

CD4T RI

Mono mean

Mono SD

Mono RI

Neu mean

Neu SD

112204756

2.09

3.4

9.07

0.73

2.03

6.25

0.96

112204761

4.10

4.52

13.22

2.5

3.39

8.7

5.12

112204765

5.49

4.98

15.63

3.36

5.52

12

4.41

112204772

5.78

4.44

13.88

3.16

3.27

8.56

3.69

112204780

3.93

3.53

11.28

3.25

3.6

8.75

2.23

Gene Expression (IMM 3cell analysis)

Cell

FPKM (mean ± SD)

CD4T

0.76 ± 0.19

MONO

2.46 ± 0.10

NEU

1.07 ± 0.39

Frequency

log10(FPKM+0.1)

CD4T

MONO

NEU

Gene Expression (ToMMo ISO-Seq analysis)

Transcript

Normal (FPKM mean ± SD)

Stressed (FPKM mean ± SD)

Transcript Structure

ENST00000416293.7

0.33 ± 0.82

1.33 ± 3.27

ENST00000261733.6

73.67 ± 62.31

63.67 ± 67.90

ENST00000548536.1

0.67 ± 0.82

0.33 ± 0.82

GWAS

Search

Rows per page: 20

1-20 of 40

1

2

TGA000002

Sunburn

chr12:112241766 G/A

[rs671](#)

1.90e-5

-0.06

Manhattan & QQ

TGA000005

2-Hydroxyvaleric acid II 3-Hydroxyvaleric acid [TCI003559]

chr12:112241766 G/A

[rs671](#)

3.26e-8

-0.23

Manhattan & QQ

TGA000005

LPE 20:1(11Z) [TCI004064]

chr12:112241766 G/A

[rs671](#)

2.24e-5

0.18

Manhattan & QQ

TGA000005

3-Methyl-2-Oxovalerate [TCN000006]

chr12:112241766 G/A

[rs671](#)

1.18e-15

-0.16

Manhattan & QQ

TGA000005

2-Oxoisocaproate [TCN000008]

chr12:112241766 G/A

[rs671](#)

3.52e-24

-0.20

Manhattan & QQ

TGA000005

2-Hydroxybutyrate [TCN000010]

chr12:112241766 G/A

[rs671](#)

2.05e-13

-0.15

Manhattan & QQ

TGA000005

3-Methyl-2-Oxobutyric Acid [TCN000038]

chr12:112241766 G/A

[rs671](#)

2.48e-11

-0.13

Manhattan & QQ

TGA000005

Citrate [TCN000041]

chr12:112241766 G/A

[rs671](#)

8.97e-8

0.11

Manhattan & QQ

TGA000006

Chronic kidney disease (CKD)

chr12:112230019 G/C

[rs4646776](#)

4.00e-6

-0.04

Manhattan & QQ

TGA000007

Albumin

chr12:112230019 G/C

[rs4646776](#)

7.10e-7

-0.07

Manhattan & QQ

TGA000007

Cystatin C

chr12:112230019 G/C

[rs4646776](#)

1.50e-32

0.10

Manhattan & QQ

TGA000007

eGFR (cys)

chr12:112230019 G/C

[rs4646776](#)

8.20e-32

-0.10

Manhattan & QQ

TGA000007

Systolic blood pressure (SBP) (1st)

chr12:112241766 G/A

[rs671](#)

6.60e-15

-0.07

Manhattan & QQ

Genome Variation / Methylome / Transcriptome / GWAS 等
遺伝子を軸として複数階層 x 日本人データを集約して俯瞰可能

トーゴーの日シンポジウム2022

Licensed under a Creative Commons 表示4.0国際ライセンス
©2022 東北メディカル・メガバンク機構

ゲノムバリアント“rs671”を検索した例

jMorp

Genome Variation > 16358563308c00000

chr12:112241766 G/A

General information

jMorp variation ID

16358563308c00000

jMorp variation name

NP_000681(ALDH2):p.Glu504Lys

Position

chr12:112241766

Alleles (REF/ALT)

G / A

dbSNP

rs671

Gene annotation

ALDH2 / NM_000690.4 / missense_variant

Clinvar annotation

drug_response

Japonica Array

Japonica Array v1 Japonica Array v2 Japonica Array NEO

Overlapping genome variations

No overlapping genome variation found

Allele/Genotype frequency

Dataset	Subset	Filter	Allele Frequency	Allele Count	Allele Number	# of homozygous individuals	Allele frequency comparison
ToMMo 8.3KJPN	Global (hide breakdown)	PASS	0.194988	3,268	16,760	322	
ToMMo 8.3KJPN	XY	PASS	0.194026	1,520	7,834	153	
ToMMo 8.3KJPN	XX	PASS	0.195832	1,748	8,926	169	
ToMMo 8.3KJPN	Illumina HiSeq 2500 162PE	PASS	0.192578	1,261	6,548	128	
ToMMo 8.3KJPN	Illumina HiSeq 2500 259PE	PASS	0.221643	340	1,534	38	
ToMMo 8.3KJPN	Illumina NovaSeq 6000 150PE	PASS	0.194256	1,434	7,382	131	
ToMMo 8.3KJPN	MGI DNBSeg G400 150PE	PASS	0.178510	206	1,154	21	
ToMMo 4.7KJPN	Global (show breakdown)	PASS	0.197570	1,886	9,546	190	
ToMMo 3.5KJPNv2	Global (show breakdown)	PASS	0.195946	1,392	7,104	142	
gnomAD v2 Genome	Global (show breakdown)	PASS	0.013398	420	31,348	58	
gnomAD v2 Exome	Global (show breakdown)	PASS	0.018882	4,582	242,666	590	

基本情報 (position, rs#, ClinVar等)

短鎖WGS解析に基づくSNV/INDEL頻度

Gene annotation (function)

REFSEQ (5)

GENCODE (6)

Gene symbol	Transcript ID	Annotation	HGVS.c	HGVS.p
ALDH2	NM_000690.4	missense variant	c.1510G>A	p.Glu504Lys
ALDH2	NM_001204889.2	missense variant	c.1369G>A	p.Glu457Lys
MIR548C	unassigned_transcript_2025	downstream gene variant	n.*4103G>A	NA
MIR548Z	unassigned_transcript_2026	downstream gene variant	n.*4059G>A	NA
MIR6761	NR_106819.1	downstream gene variant	n.*4057G>A	NA

GWAS hits

Study	Trait	p-value	beta	Plots
TGA000009	HDL	2.50e-14	-0.18	Manhattan && QQ
TGA000009	AST (GOT)	1.50e-9	-0.15	Manhattan && QQ
TGA000009	ALT (GPT)	9.00e-8	-0.13	Manhattan && QQ
TGA000009	γ-GTP	5.70e-31	-0.28	Manhattan && QQ
TGA000009	eGFR (cre)	3.20e-6	-0.11	Manhattan && QQ
TGA000009	ankle-brachial pressure index (ABI) (right)	4.90e-7	-0.12	Manhattan && QQ
TGA000002	Sunburn	1.90e-5	-0.06	Manhattan && QQ
TGA000005	2-Hydroxyvaleric acid II 3-Hydroxyvaleric acid [TCI003559]	3.26e-8	-0.23	Manhattan && QQ
TGA000005	LPE 20:1(11Z) [TCI004064]	2.24e-5	0.18	Manhattan && QQ
TGA000005	3-Methyl-2-Oxovalerate [TCN000006]	1.18e-15	-0.16	Manhattan && QQ
TGA000005	2-Oxoisocaproate [TCN000008]	3.52e-24	-0.20	Manhattan && QQ
TGA000005	2-Hydroxybutyrate [TCN000010]	2.05e-13	-0.15	Manhattan && QQ

LiftOver

(違うゲノムアセンブリへのリンク)

Genome assembly

GRCh38

chr12 : 111,803,962

GRCh37

Current Page

chr12 : 112,241,766

JG2.1.0

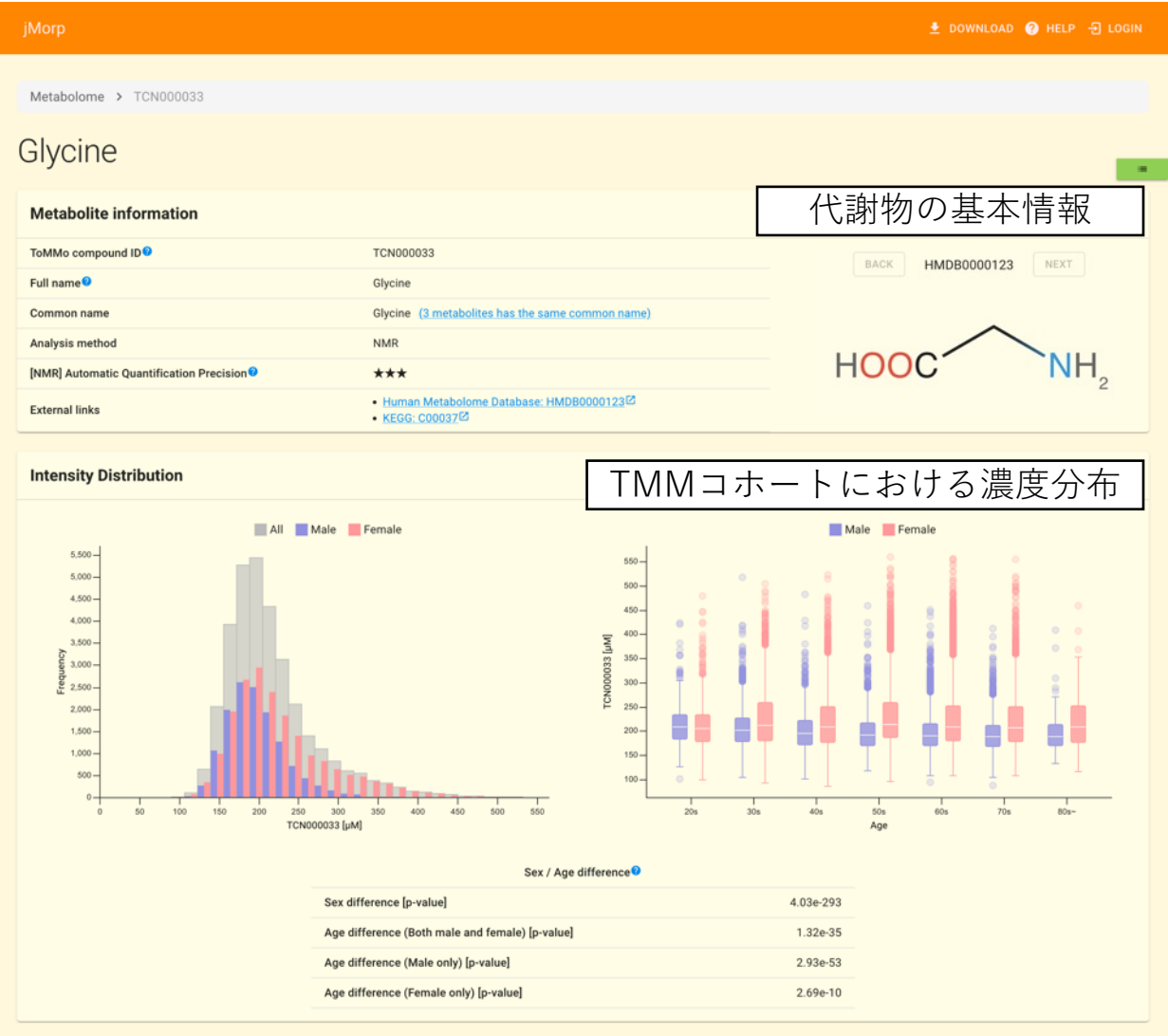
chr12 : 111,887,379

CHM13v2

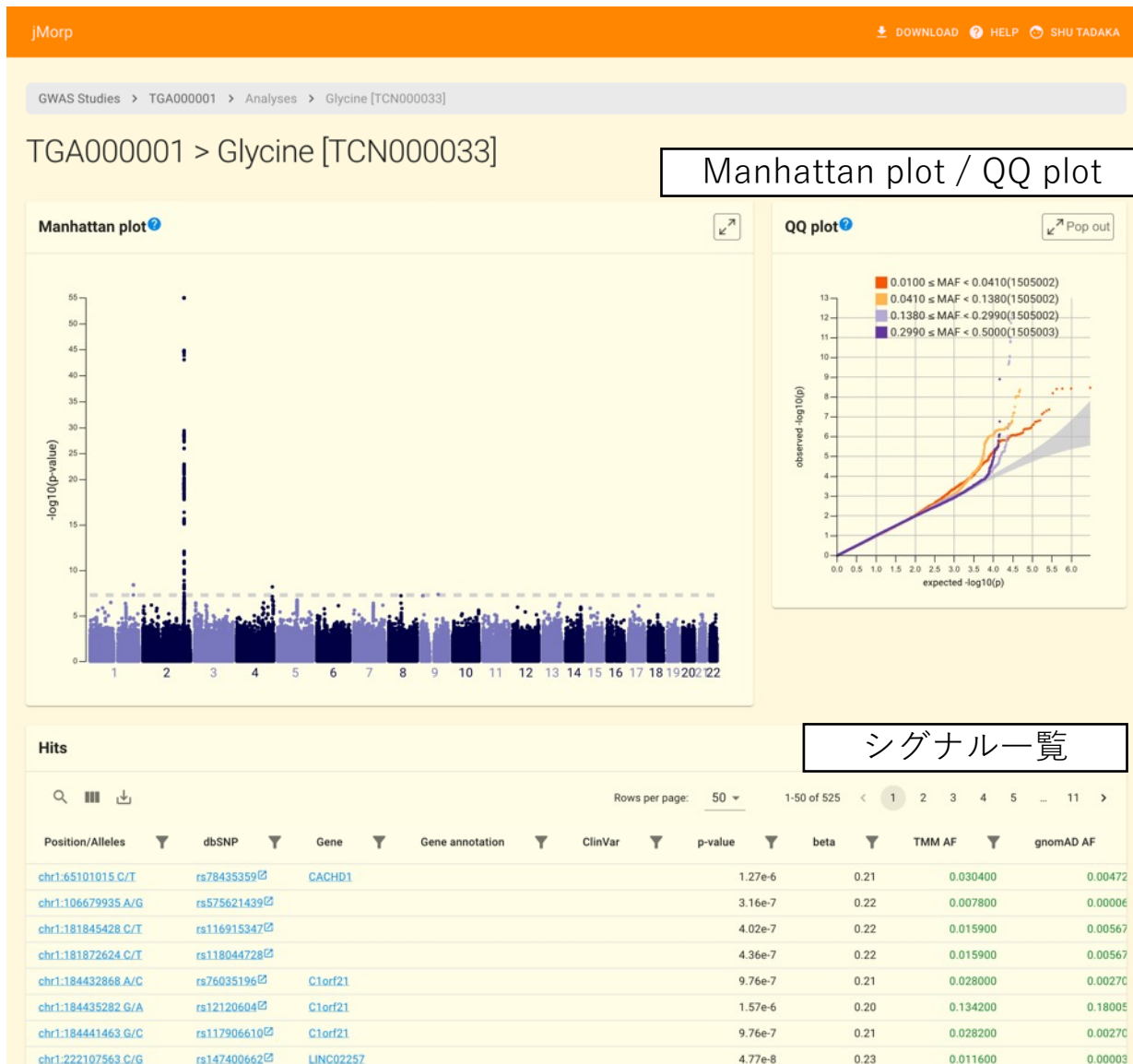
chr12 : 111,780,873



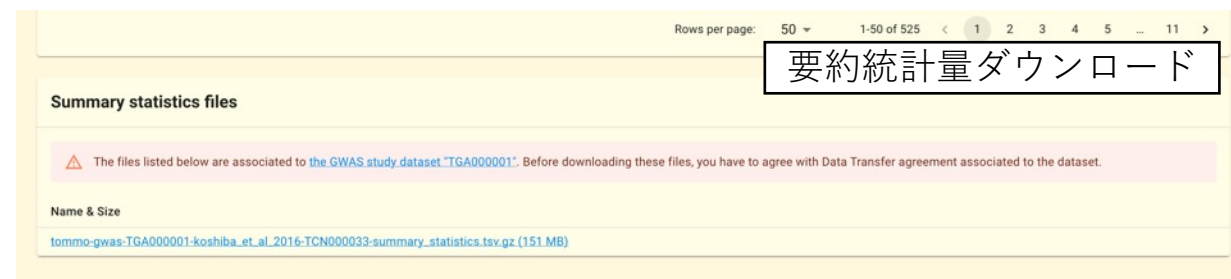
代謝物 “Glycine” を検索した例



GWAS解析結果ページ例

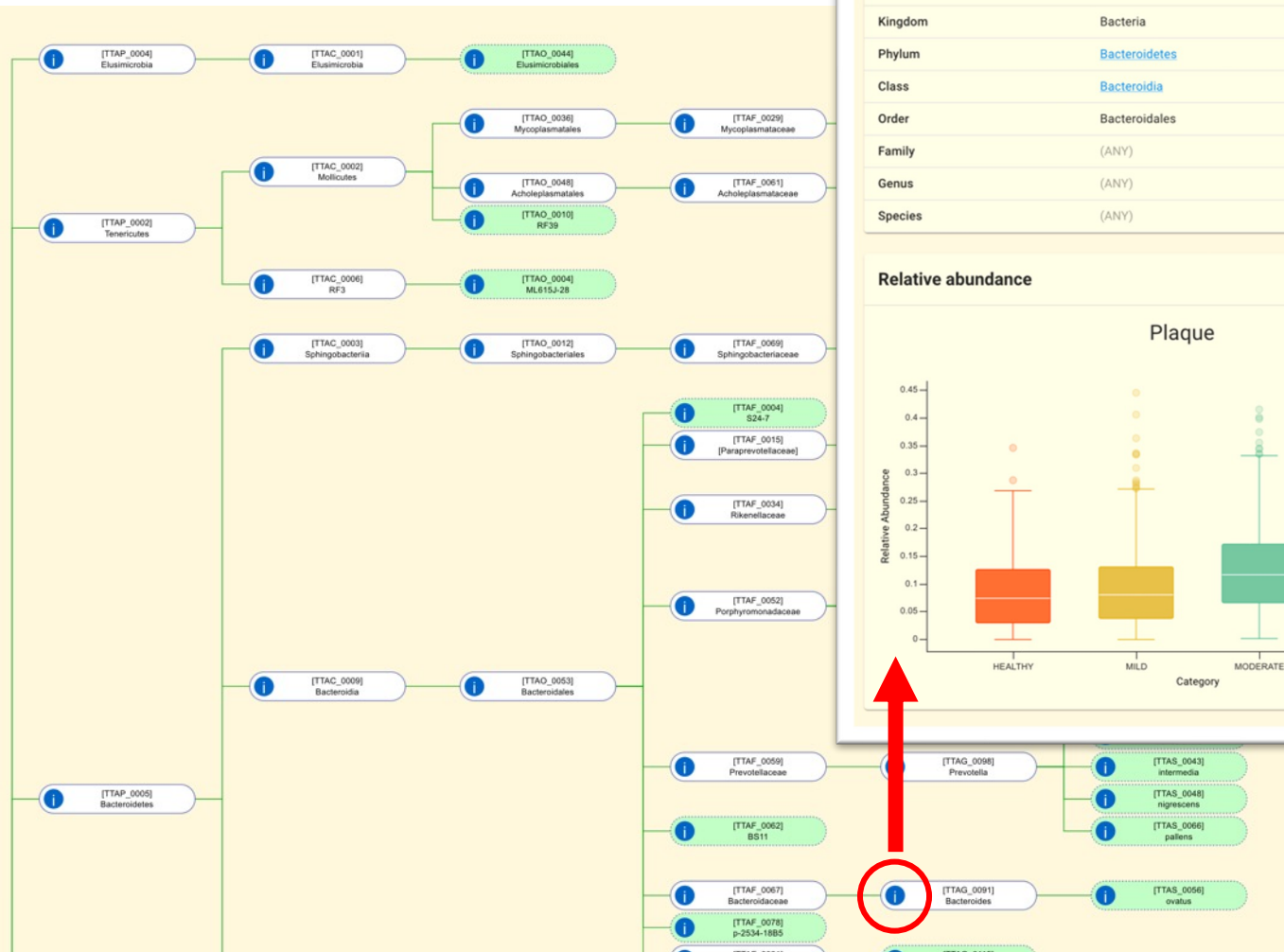


- GWAS解析結果ページでは、マンハッタンプロットやQQプロット、及び検出されたシグナルを一覧表示
 - 検出されたシグナルは、jMorpのゲノムバリエーション層へジャンプすることでより詳細に検討することが可能
- 要約統計量ファイルをダウンロード可能
 - 自身のPC等でメタ解析等、さらなる解析が可能



メタゲノム解析結果ページ例

生物種ツリーから種を選択し、
{唾液中, 歯垢} x {歯周病の段階 (4段階)}
でのメタゲノム解析結果を閲覧可能



Bacteroidales

Taxonomy information

Kingdom	Bacteria
Phylum	Bacteroidetes
Class	Bacteroidia
Order	Bacteroidales
Family	(ANY)
Genus	(ANY)
Species	(ANY)

Families belongs to Bacteroidales

[S24-7](#) / [\[Paraprevotellaceae\]](#) / [Rikenellaceae](#) / [Porphyromonadaceae](#) / [Prevotellaceae](#) / [BS11](#) / [Bacteroidaceae](#) / [p-2534-1885](#) / [\[Odoribacteraceae\]](#)

Relative abundance

