

2025年12月19日

岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構

## 日本人成人の血液エピゲノムリファレンスを公開 —加齢に伴うエピゲノム変化について 年代・性別ごとの特徴を示した世界初のリソース—

### 【発表のポイント】

- 日本人の健康な成人 426 名(男性 189 名、女性 237 名)を対象に、血液由來の DNA メチル化<sup>\*1</sup> データを整備しました。
- 20~70 代の各年代・性別ごとの平均値と標準偏差を算出し、データベース iMETHYL<sup>\*2</sup> に公開しました。今後は jMorp<sup>\*3</sup> にも掲載予定です。
- 日本人成人集団に基づく DNA メチル化の初めての参考値であり、疾患研究や個別化予防医療の基盤となります。
- 本データは学術論文として The Lancet Healthy Longevity 誌に発表済み<sup>\*4</sup> です。

## 【背景】

- 私たちの健康や疾患リスクは、遺伝子だけでなく生活習慣や環境の影響を受けます。その影響を反映する仕組みのひとつがエピゲノム変化<sup>\*5</sup>で、その代表的なものに DNA メチル化があります。DNA メチル化状態は、食事、運動、喫煙、肥満などの生活習慣と深く関係し、病気の発症予測マーカーとして注目されています。
- さらに、エピゲノム状態は遺伝的背景<sup>\*6</sup>の影響も受ける可能性があるため、日本人集団に基づく参考値を整備することが、日本人の健康研究には特に重要です。
- これまで、日本人の健康な成人を対象とした血液エピゲノムの体系的な基準値は存在していませんでした。本公開はこのギャップを埋め、日本人の健康研究の基盤を大きく前進させます。
- そこで東北メディカル・メガバンク計画では、地域住民コホート調査に参加した成人男女の末梢血<sup>\*7</sup>の DNA メチル化率を解析し、国内外の研究者が参照できるデータベースとして公開しました。

## 【日本人成人男女の DNA メチル化情報の公開内容および公開方法】

- 常染色体上に存在する約 150 万ヶ所の DNA メチル化サイトそれぞれについて、年代別かつ男女別(表)の末梢血の DNA メチル化率の平均値とばらつきを公開しました。

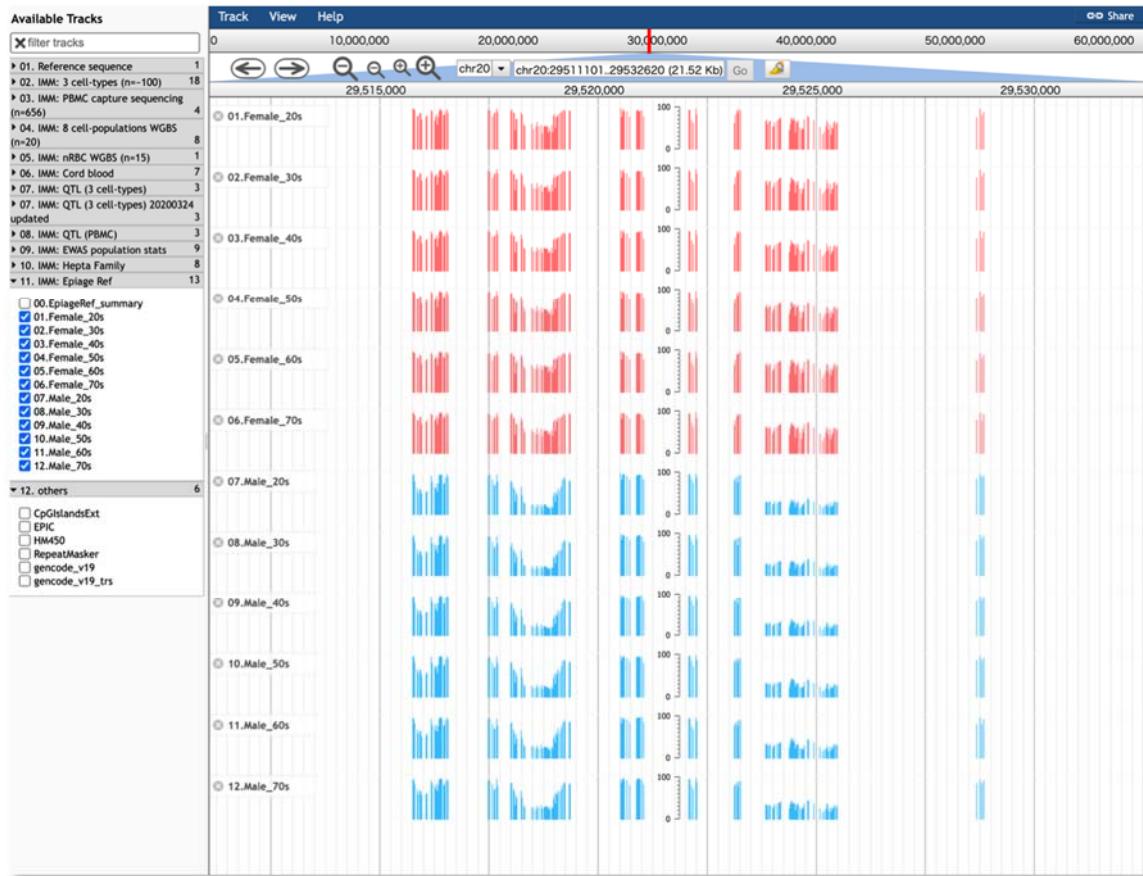
表 iMETHYL 掲載に用いられた検体の内訳

	男性 (189 名)	女性(237 名)
20 代	32 名	40 名
30 代	32 名	39 名
40 代	31 名	39 名
50 代	31 名	39 名
60 代	32 名	40 名
70 代	31 名	40 名

- 本研究で使用した検体は、東北メディカル・メガバンク計画の地域住民コホートに参加する健康リスクの低い成人を無作為に抽出しました。
- これらの統計情報は、岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構 (IMM) が管理するウェブサーバー上に構築された *an integrative database of human DNA methylation, gene expression, and genomic variation (iMETHYL)* データベースから、テキストファイルとしてダウンロードできます。さらにデータベース内に構築されたゲノムブラウザ上<sup>\*8</sup>で閲覧することも可能で

す(図)。なお東北大学東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)が管理するJapanese Multi Omics Reference Panel (jMorp)でも近い将来に公開する予定です。

図:iMETHYL データベース日本人成人男女データ表示画面



- また、この参照データを用いて、エピゲノム年齢推定モデルを構築し、2023年にThe Lancet Healthy Longevity誌において発表しています。

### 【今後の展望】

- iMETHYLにて公開した日本人成人男女のDNAメチル化サマリー情報から、ライフステージごとの参照値の把握、疾患のエピゲノム研究との比較など、今後の疾患予測や健康長寿研究の基盤として広く活用されることが期待されます。
- 東北メディカル・メガバンク計画ではこれまでに、調査票および検体(血液・尿)検査情報、全ゲノムデータを取得してきましたが、今回、DNAメチル化情報を取得したことでの遺伝要因・環境要因・エピゲノム要因の相互作用や特徴を比較することができました。
- このデータは、日本人成人におけるエピゲノム参照値として初の体系的リソースです。疾患群との比較研究、生活習慣との関連解析に活用でき、将来的には

生活習慣病やがんの早期予測、個別化予防医療に貢献することが期待されます。

### 【参考】

#### ＜東北メディカル・メガバンク計画について＞

東北メディカル・メガバンク計画は、東日本大震災からの復興事業として平成 23 年度から始められ、被災地の健康復興と、個別化予防・医療の実現を目指しています。ToMMo と IMM を実施機関として、東日本大震災被災地の医療の創造的復興および被災者の健康増進に役立てるために、合計 15 万人規模の地域住民コホート調査および三世代コホート調査を平成 25 年より実施し、収集した試料・情報をもとにバイオバンクを整備しています。

東北メディカル・メガバンク計画は、平成 27 年度より、日本医療研究開発機構 (AMED) が本計画の研究支援担当機関の役割を果たしています。

### 【用語解説】

\*1 DNA メチル化：DNA 分子がメチル基による修飾を受ける現象。とくに DNA 塩基のひとつであるシトシンで生じる現象を指すことが多い。DNA メチル化状態は環境要因によって変化することがあり、DNA メチル化状態の変化は遺伝子の働きを変化させことがある。

\*2 iMETHYL：岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構にて管理しているウェブデータベースおよびゲノムブラウザ。東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査で収集した DNA メチル化データのサマリーなどを公開している。

URL: <http://imethyl.iwate-megabank.org/>

\*3 jmorp：東北大学東北メディカル・メガバンク機構にて管理しているウェブデータベースおよびゲノムブラウザ。東北メディカル・メガバンク計画のコホート調査で収集したゲノムを含むセントラルドグマを網羅するデータのサマリーなどを公開している。

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

\*4 関連論文：「Epigenetic profile of Japanese supercentenarians: a cross-sectional study」 The Lancet Healthy Longevity, 2023; 4(2): e83 - e90. doi:10.1016/S2666-7568(23)00002-8

\*5 エピゲノム変化：DNA の塩基配列の変化を伴わない、遺伝子の働きの変化。DNA メチル化が代表例である。

\*6 遺伝的背景：人種や集団ごとに異なる遺伝的特徴のこと。DNA 配列の違いはエピゲノム状態にも影響を及ぼすため、日本人の健康や疾患研究には、日本人集団に基づいた参照データが重要となる。

\*7 末梢血：血管中の通常の血液。

\*8 ゲノムブラウザ：DNA メチル化率などの遺伝的な情報をゲノム上に表示させて

閲覧するシステム。

【お問い合わせ先】

(研究に関すること)

岩手医科大学

いわて東北メディカル・メガバンク機構

生体情報解析部門

電話番号:019-651-5111(内線 5472)

(本研究の臨床情報に関すること)

岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構

衛生学公衆衛生学講座 教授

丹野 高三(たんの こうぞう)

電話番号:019-651-5111(内線 5775)

(報道担当)

岩手医科大学

いわて東北メディカル・メガバンク機構

広報・企画部門 部門長

遠藤 龍人(えんどう りゆうじん)

電話番号:019-651-5111(内線 5508／5509)

E メール: [megabank@j.iwate-med.ac.jp](mailto:megabank@j.iwate-med.ac.jp)