

科学研究費助成事業 研究成果報告書

平成 28 年 6 月 6 日現在

機関番号：63801
研究種目：新学術領域研究（研究領域提案型）『生命科学系 3 分野支援活動』
研究期間：2010～2015
課題番号：221S0002
研究課題名(和文) ゲノム科学の総合的推進に向けた大規模ゲノム情報生産・高度情報解析支援（略称：ゲノム支援）
研究課題名(英文) Platform of large scale and high quality genomics and bioinformatics: Towards the advancement of genome sciences in academia
研究代表者
小原 雄治 (KOHARA, Yuji)
国立遺伝学研究所・系統生物研究センター・特任教授
研究者番号：70135292
交付決定額（研究期間全体）（直接経費）：6,631,000,000 円

研究成果の概要（和文）：国際的にも解析技術が予想以上の速度で進展した中、拠点集約により情報解析を含めた最先端の技術支援を進めることができた。毎年 60-90 件、総数 465 件の公募選定課題を支援し、シーラカンスゲノム解読など 363 報の論文成果が得られた。支援課題は科研費のすべての種目、生物系のほぼすべての分科に及び、この活動が生命科学の基盤として必須であることを示した。また、困難なゲノム解読の切り札ともなったゲノムアSEMBLソフトウェア Platanus の独自開発に成功したことなど、支援と解析技術の高度化の好循環が進んだ。

研究成果の概要（英文）：We have provided technologies of large scale and high quality genomics and bioinformatics to many KAKENHI projects, 60 to 90 subjects every year and altogether 464 subjects, based on application and selection. This kind of support became possible by concentrating to a limited number of DNA sequencing centers under the situation that there was unexpectedly fast advancement of these technologies in the world. Our activity has led to 363 papers including the Coelacanth genome paper. The KAKENHI subjects that we supported cover all the KAKENHI items and almost divisions of life science domain. Furthermore, we have developed new methodologies to solve the problems that emerged from the support activity: One of them is the genome assembly software PLATANUS that has become a key method to decipher difficult genomes. Such a virtuous circle and the outcome show that the platform is essential and effective in life sciences.

研究分野：生物系全分野

キーワード：次世代 DNA シーケンサー、RNA-seq、ChIP-seq、de novo 配列決定、個人ゲノム、リシーケンシング、GWAS、インフォームドコンセント

1. 研究開始当初の背景

それ以前の特定期間研究の終了を受けて、生命科学系 3 分野（がん、ゲノム、脳）の今後の支援のあり方について科学技術学術審議会の科学研究費補助金審査部会で審議が行われ、「従来の 3 分野に関する特定期間研究における総括班・支援班の果たしてきた役割を何らかの形で継承し、新たに 3 分野を支援する仕組みを措置すべき」とのまとめ（平成 21 年 1 月 30 日）が出された。これに基づいて文部科学省科学研究費補助金新学術領域研究（研究領域提案型）『生命科学系 3 分野支援活動』が設定され、ゲノム分野の支援としてこれに応募採択されたものである。次世代型 DNA シーケンサーが本格的になり始めた時期でありタイムリーであった。

2. 研究の目的

生命活動はゲノム、遺伝子、エピゲノムと環境との相互作用であり、その理解のためには DNA 配列解析が以前にもまして重要になった。そして超大量配列解析を可能にした次世代型 DNA シーケンサーは、生命科学に革命ともいえる発展や新たなフロンティアをもたらした。これに対応するためには、実験・情報解析の両面での大規模解析システムの整備が必須であるが、個々の研究者では対応が困難であることから、「ゲノム支援」では従来のゲノム特定期間研究で培ってきた装置、技術、人材を最大限生かして次世代型ゲノム解析システムの拠点整備を行い、これを活用してゲノム科学のピーク作りとすそ野拡大の

両方を進めることを目的とした。そして、その過程で解析技術をさらに向上させ、人材を育成し、データ・リソースの適切な共有体制も整備し、ゲノム科学自体の発展（ひいてはゲノム情報に基づいた生命科学全体の発展）を促すことを目的とした。

3. 研究の方法

(1)体制：以下の4つの支援活動の有機的な連携で進めた。

①総括支援活動：公募課題審査委員会を設置し、科研費研究課題から公募により支援課題を選定し、他3つの支援活動により実験・情報（ウェット・ドライ）の支援活動を一体的に進めた。ゲノム ELSI（倫理的、法的、社会的問題）ユニットを設置して社会との接点活動を進めた。研究交流・分野融合の場作り、国際連携の窓口機能等を行った。

②大規模ゲノム情報生産及び研究リソース構築支援活動：3つの拠点（国立遺伝学研究所、東京大学新領域創成科学研究科、宮崎大学医学部（最終年度に九州大学医学部に移動））を置き、次世代型 DNA シーケンサを中心としてヒトを含め多様な生物のゲノムの構造、網羅的遺伝子発現プロファイル、エピゲノム解析、メタゲノム解析などのゲノム情報産出を、それぞれの特色を生かして支援した。

③ゲノム医科学支援活動：東京大学医学部附属病院を拠点とし、GWAS 支援グループ（東京大学、九州大学（最終年度に久留米大学へ移動）、新潟大学）と合わせて、ゲノムタイピング、リシーケンシング及びゲノム医学インフォマティクスの支援を行った。

④情報解析支援活動：他の支援活動と連携して、ゲノム配列データのアセンブル、マッピング、アノテーション（生物学的医学的意味付け）などゲノム配列の情報解析の支援、さらには疾患関連遺伝子探索の情報解析技術、遺伝統計学などの高度な情報解析の支援に取り組んだ。

以上3活動では、支援に加えて、今後の支援の高度化のための技術開発を進めた。以上全体では21の大学・研究機関から39名の班員が参画した。

(2)支援課題の公募

年度初めに公募を行い、審査委員会において以下の基準で支援課題を選定した。

- ・ゲノム科学の発展のために相応しい課題か。
- ・単なるアウトソーシングではなく、解析技術の向上（人材育成を含む）につながる支援課題か。
- ・申請者の科研費課題に密接に関連した支援課題であり支援の結果が十分に活かされる体制があるか。
- ・倫理問題への対応、技術的可能性、材料の準備など、実行可能か。

毎年度の採択数は以下である（採択課題はHPに掲載済み）。

2010年度 69件（応募数：166件）

2011年度 62件（応募数：1回目：181件、2回目（東日本大震災等対応）：56件）
2012年度 81件（応募数：200件）
2013年度 88件（応募数：172件）
2014年度 91件（応募数：161件）
2015年度 74件（応募数：211件）

(3)採択課題の特色：

- ・支援課題の科研費課題の分科細目は生命科学分野のほぼ全部をカバーした。
- ・支援課題の科研費課題の種目は若手Bから基盤S、特推まですべてをカバーした。
- ・支援依頼者は44都道府県の国公私大、国研、独法、地方機関に広がり、ほぼ全国をカバーした。

生命科学全分野に必須であり、真の分野横断的な支援になったと言える。

4. 研究成果

(1)ゲノム医科学支援

<支援の概要>

医学領域のゲノム解析を含む支援課題に対して、ゲノムワイド関連解析、家系由来試料のゲノム解析、大規模ゲノム再シーケンシング、ターゲット再シーケンシング、ゲノム機能解析（RNA-seq解析、ChIP-seq解析、エピゲノム解析）等の幅広い支援を行った。対象は基本的にヒトの疾患患者であり、研究倫理申請への手続きや対象者への再同意の取得などに対して、ゲノム ELSI ユニットが支援を行った。

<主な支援成果>

①ゲノムワイド関連解析

【日本人男性の痛風のリスク遺伝子を同定（防衛医大・松尾）】日本人男性の痛風のゲノムワイド関連解析として、臨床診断された痛風症例1,993名と正常尿酸値の対照2,547名を解析し、5つのゲノムワイドで有意な遺伝子座を検出した。このうち、MYL2-CUX2とCNIH-2はこれまで報告されていない新規の遺伝子座である。さらにカスタム・チップを用いた解析を行い、新規の遺伝子座を5つ同定した（Ann Rheum Dis. 2015）。

②家系由来試料のゲノム解析

【小児交互性片麻痺の原因遺伝子を同定（福岡大・廣瀬、石井）】小児交互性片麻痺（AHC）は、非常にまれな孤発性疾患で、日本国内の患者数は50例程度といわれている。頭部MRI、発作時脳波でも異常を示さず確実な診断法がなかった。本研究では、血縁のない日本人AHC患者8例を対象にエクソーム解析を行い、健常集団にはみられない変異を抽出したうえで、患者にのみ共通する変異を探索することでATP1A3遺伝子変異を同定した（PLoS ONE 2013）。本研究によって、AHCの臨床診断が可能になるとともに、ATP1A3遺伝子産物であるNa⁺/K⁺ポンプの機能解析によって病態機序の理解と治療法研究の道を拓いた。

③ゲノム機能解析

【PAR-CLIP 法を用いた Ataxin-2 の標的 RNA と機能の同定 (大阪大・河原)】

ATXN2 は遺伝性脊髄小脳変性症 2 型 (SCA2) の病因遺伝子であり、その遺伝子産物である ataxin-2 のポリグルタミン鎖の異常伸長 (健康者は 26 回以内、患者は 34 回以上) によって発症するが、ataxin-2 の機能は不明だった。本研究では、依頼者が独自の手法により ataxin-2・RNA 複合体から RNA を回収し、支援側が RNA-seq 解析を行った。その結果、ataxin-2 が mRNA の 3' 非翻訳領域にある AUUUN という配列を認識し、mRNA の安定性を高める機能を果たしていることが判明した (Mol. Cell 2014)。

(2)多細胞生物支援 1

<支援の概要>

おもに多細胞生物ゲノムの新規ゲノム配列決定および遺伝子同定のための RNA-seq 解析、高密度遺伝子地図作成のための Rad-seq 解析などを実施することによりゲノム解読を推進した。その他には、BAC/fosmid ライブラリの作製とエンドシーケンス、特定領域をカバーするクローンの全長配列決定なども支援した。解析対象は化石試料・原生物・動物 (扁形・節足・棘皮・原索・脊椎動物など)・植物 (緑藻・コケ・種子植物など) など 70 種以上であった。

<主な支援成果>

①新規ゲノム配列決定を対象とした支援

【「生きた化石」シーラカンス 2 種の全ゲノム解読 (東工大・岡田ら)】タンザニア産シーラカンスの全ゲノム概要配列 (約 2.74Gbp) を Illumina データを用いて決定した。これを参照配列として、インドネシア産とコモロ産シーラカンスと比較することにより、現存する全 2 種のシーラカンスゲノム配列を世界に先駆けて決定した。そして 1) 遺伝的多様度 (ヘテロ接合度) が極めて低い、2) 進化速度が極めて遅い、3) 陸生四足動物に特徴的な嗅覚受容体遺伝子が数多く存在する、などを明らかにし、陸上への進出メカニズム解明に向けた大きな一歩となった (Genome Research 2013)。

【シロオビアゲハとナミアゲハのゲノム解読、ベイツ型擬態遺伝子座の同定 (東大・藤原ら)】Illumina データを用いて 2 種のアゲハ (シロオビアゲハとナミアゲハ) ゲノムをアゲハチョウ科の参照ゲノム配列としてはこれまでにない高い完成度で決定した。多くの研究者が注目していたシロオビアゲハのベイツ型擬態遺伝子座の同定にも成功し、世界的にも大きな貢献である、今後、これらのゲノム基盤情報を利用した染色体進化や形質進化などの研究の進展が期待される。 (Nature Genetics 2015)。

【アサガオのゲノム解読 (基生研・星野ら)】

PacBio と Illumina データを用いたハイブリッドアセンブリ法によりアサガオ (東京古型標準型) のゲノム配列決定を行い、進化の過程で全ゲノム重複がおきていることを明らかにした。また、アサガオの主要な変異原である Tpn1 ファミリーのトランスポゾンを経絡的に同定するとともに、古典連鎖地図 (1956 年) から、その存在が示唆されていた渦遺伝子を同定した (論文リバイズ投稿中)。

②ゲノム配列決定済み生物を対象とした支援

【蓄積された突然変異が後世に与える影響の解明 (阪大・八木ら)】Mutator マウス (複製に必須な DNA ポリメラーゼ δ の複製正確性を下げたマウス) と野生型マウスの複数世代において Illumina データによる全ゲノム配列決定を実施し、マウスの 1 世代あたりの変異率の測定に成功した。また、本実験系により実験室内マウス進化モデルを確立した。 (Genome Research 2015)。

【苔類ゼニゴケのゲノム情報基盤の構築 (京大・河内ら)】苔類ゼニゴケは、遺伝子重複が少なく、形質転換が容易であることからモデル植物として有用である。京大・河内らは、北白川株ゲノムの再シーケンスを実施し、宝ヶ池株 (標準系統) との間で多くの多型を検出しており、それらの多型情報をデータベース化することによって、新たなモデル生物としての地位を確立するに至っている (Plant Cell 2013; Nature Comm. 2014 など)。

③サンガー法によるゲノム・遺伝子解析

【アンプリコン解析による進化生物学的な研究 (東大・河村ら)】霊長類の M/LWS タイプオプシン遺伝子と比較対照領域の配列比較により、現在も進行している適応進化の可能性を示した (BMC Evol. Biol. 2011)。

【コモンマーモセットのゲノム配列解読の改良 (実中研・佐々木ら)】BAC エンド配列 (約 7.7 万クローン分) をマーモセットゲノム配列上にマッピングすることにより、遺伝子改変実験などにおいて解析対象をカバーする BAC クローンを迅速に選択することを可能にした。霊長類に特有な高次脳機能の解明に向けた遺伝子改変実験における重要な基盤情報を提供した (Scientific Reports 2015)。

【アフリカツメガエルのゲノム解読】BAC および Fosmid ライブラリの作製と両末端配列決定、アセンブリが困難である領域に関しては BAC クローンの全長配列決定、FISH 解析用の BAC クローンの DNA 調製、RNA-seq 解析、情報支援 (ブラウザの作成など) を実施し、ゲノム配列の高精度化を進めた。現在、国際チームによる論文が投稿中である。

(3)多細胞生物支援 2

<支援の概要>

ゲノム配列が既知の真核生物・多細胞生物について、RNA-seq によるトランスクリプトー

ム解析、ChIP-seq、BS-seq を中心としたエピゲノム解析、exome 解析、さらに TSS-seq あるいは RIP-seq 等の特殊な解析を含む幅広い機能ゲノム解析の支援を行った。また、ゲノム配列未知の生物についてもその遺伝子構造を確定するための RNA-seq 解析を行った。対象は、ヒトをはじめとして、50 種類以上の生物種にわたる。最近では、1 細胞の RNA-seq など極微量の解析要望も出てきている。

<主な支援成果>

①トランスクリプトーム解析とエピゲノム

【大脳新皮質神経幹細胞による多様な細胞の産生機構の解明 (東大・後藤)】後藤らは、ポリコム群タンパク質が神経幹細胞のニューロン分化能を抑制することで、ニューロン分化期からグリア分化期へと移行することを見出していたが、これまでの支援により、HMGA2 がポリコム群タンパク質の重要な標的遺伝子であることを明らかにした (Nat. Neurosci, 2012)。HMGA2 過剰発現で発現が上昇する遺伝子のうち、Igf2bp2 という新たな神経幹細胞の制御因子を見つけることができた。 (Genes Cells, 2013) さらに Fezf2 がポリコム群タンパク質の標的であることを見出した。 (Development, 2014)

【RNA 分解酵素 Zc3h12a による免疫抑制機構の解析 (京大・竹内)】竹内らは、新規 RNA 分解酵素である Regnase-1 (Zc3h12a) を同定し、この遺伝子が T 細胞で発現しないと自己免疫性炎症性疾患発症し致死的であることを示してきた。本支援では、Regnase-1 標的 mRNA を網羅的に検討し、これまでに同定されていた I16 などに加え、c-Rel や、Icos、Ox40、I12 などの mRNA を見つけた。さらに、RIP-Seq 解析を行い、これらの分子をコードする mRNA が Regnase-1 による直接の標的となっていることを示した。 (Cell, 2013, 2015)

【エピジェネティック異常による造血腫瘍の発症機構の解明 (千葉大・岩間)】ポリコム群遺伝子 EZH2 遺伝子欠損マウスと DNA 脱メチル化過程を触媒する TET2 遺伝子ノックダウンマウスを用いて、EZH2 と TET2 の活性喪失型変異が骨髄異形成症候群 (MDS)、骨髄増殖性腫瘍 (MPN) の病態形成にどのように関与するのかについて解析を行った。その結果、Ezh2 の欠損により H3K27me3 レベルがゲノムワイドに低下し非常に多くの遺伝子の発現が亢進すること、一方で、一部の分化関連遺伝子や癌抑制遺伝子は Ezh1 の代償的な機能により H3K27me3 が保持され、遺伝子抑制が維持されることを明らかにした (J Exp Med, 2103)。

②新規のゲノム解析における遺伝子構造の確定に向けたトランスクリプトーム解析

【アカハライモリのモデル動物化を加速する分野横断研究 (筑波大・千葉)】イモリの「モデル動物化」推進をめざして RNA-seq を行い、再生眼球、再生脳、再生心臓、水晶体、

内臓器官 (肺・腸・脾臓・肝臓・腎臓) から約 8.7 億リードを取得した。これらの情報をもとに de novo assembly により組織特異的トランスクリプトームを構築し、公開した (PLoS ONE, 2014; Sci Rep, 2014)。

【新規形質獲得のゲノム基盤とその進化的起源 (東工大・二階堂)】ビクトリア湖に生息するシクリッドでは「唇の肥大化」という平行進化が起きたが、その機構理解のために、肥大化しているシクリッド種 (Haplochromis chilotes) と肥大化していない種 (H. sauvagei) の 2 種を対象に、唇組織について RNA-seq を行った。その結果、H. chilotes における唇の肥大化が MAGP4 遺伝子の発現低下に起因するエラスチン繊維の形成不全によるものであると予想された (Nature, 2014; Genome Biol Evol, 2014)。

③新規解析法の開発、

【RNA 分解キネティックスの網羅的解析法の開発 (東大・秋光)】哺乳動物細胞の RNA 分解を網羅的に解析するために開発された BRIC 法 (細胞内 RNA を Bromouridine でパルスラベルし、その後、特異的抗体を用いた免疫沈降法で経時的に Bromouridine ラベルされた RNA を回収・定量することで RNA 分解を測定できる) についての評価を行うとともに、同時に RIP-seq と ChIP-seq、なども行い、RNA 分解制御機構の理解への可能性を示した。 (Mol Cell, 2014; Method in Mol Biol, 2014)

(4)微生物支援

<支援の概要>

微生物のゲノム解析を含む支援課題に対して、ゲノム配列決定、ゲノムワイドな変異部位検索、トランスクリプトーム解析 (Chip-seq 解析等を含む)、メタゲノム解析 (16S rRNA 配列を用いた集団組成解析を含む) 等の幅広い支援を行った。対象は、ウイルス・真正細菌・古細菌から真菌・原虫・線虫等の真核微生物をカバーする 140 種類以上の微生物種・微生物集団であった。

<主な支援成果>

①新規性・有用性の高い微生物のゲノム解析

【海洋細菌のゲノム解析による新規ロドプシンの発見 (東大・吉澤)】ロドプシンの多様性に着目して海洋細菌の菌種横断的なゲノム解析を行い、世界で初めて、H⁺ポンプ型、Na⁺ポンプ型、Cl⁻ポンプ型の 3 種類ロドプシンを同時にもつ細菌を発見した。この成果は、太陽光エネルギーを地球生態系へ結ぶ新しいパスウェイである光駆動型プロトンポンプの研究を大きく前進させると同時に、急速に神経科学の分野で広がりつつある光遺伝学 (Optogenetics) の新しいツールとしての応用も期待される (PNAS, 2014)。

②微生物集団のメタゲノム解析と難培養細菌のゲノム解読

【微生物共生系のメタゲノム解析からの難培養細菌のゲノム解読（北大・福井）】湖底環境での窒素・硫黄循環を担う微生物共生系のメタゲノム解析を行い、2種類の難培養細菌のドラフト配列が得られた。代謝の中心となる *Thioploca* については、メタゲノム配列から、このグループの菌としては世界で初めて完全配列を再構成することに成功し、さらにプロテーム解析へと展開することによって、本菌の窒素・硫黄代謝の全貌が明らかとなった (ISEM Journal, 2015)。

【汚染土壌のメタゲノム解析（東北大・津田）】芳香族化合物による汚染土壌のメタゲノム解析を行い、細菌による芳香族化合物の分解とそれに伴う土壌細菌叢の経時的变化を明らかにした。本研究は、環境微生物の分野において新しい方向を示す、微生物による環境浄化の分野を先導する研究である。(DNA Res, 2015)

③ヒトおよび動物の腸内細菌叢の解析
これらの支援活動は、東大・本田らによる免疫を制御するヒト腸内菌種の同定 (Atarashi et al. Nature, 2013) に結びついた。

④属・種レベルでの大規模比較ゲノム解析：
【*Escherichia albertii* の種レベルでの比較ゲノム解析（宮崎大・林）】最近発見された大腸菌に近縁の病原細菌である *Escherichia albertii* 29 株のゲノム配列を決定し、*Escherichia* 属に共通なコアゲノムと *E. albertii* に共通なコアゲノムを同定し、*E. albertii* の病原遺伝子の網羅的な同定にも成功した。*E. albertii* の特異的検出法を開発し、この検出法を用いて、*E. albertii* による集団感染を世界で初めて検出することにも成功している (Genome Biol Evol, 2015)。

④真核微生物のゲノム解読
【ベネズエラ糞線虫のゲノム解析（宮崎大・丸山）】我が国で初めて病原寄生虫の全ゲノム配列を決定した。この配列情報が主要データとなり、英国サンガー研究所と共同で病原糞線虫のゲノム比較を実施した (Nat Genet, 2016)。なお、このゲノム配列決定の途中で、ヘテロ接合性が大きな問題となり、これを解決するためにゲノムアッセムブラ *Platanus* が情報解析支援チームの伊藤らによって開発された (Genome Research, 2014)。

【サンゴと共生する褐虫藻の全ゲノム解析 (OIST・將口)】サンゴとの共生関係にある褐虫藻の全ゲノム配列の決定に成功した。これは、渦鞭毛藻類としては初めてのゲノム解読である。その結果、核ゲノム、ミトコンドリアゲノム、葉緑体ゲノムのユニークな構造が明らかになっただけでなく、海洋での生物間共生のメカニズムに関する研究や珊瑚礁の保全等へのデータの活用が期待される研究成果である。(Curr. Biol., 2103; Genome Biol Evol, 2014; Genome Biol Evol, 2015)

(5) 情報解析支援

<支援の概要>

情報解析支援活動では以下の3つのグループにより、他の支援活動と一体となり、ゲノム配列データのアセンブル、マッピング、アノテーション（生物学的・医学的意味付け）などの支援を行った。これに加えて、今後の高度な支援のための先行技術開発を実験系研究者と連携して進めた。

①一次解析支援グループ

大規模ゲノム及びゲノム医科学支援活動と一体的に活動し、産出される塩基配列やタイピングなどの一次データに対して情報解析技術を用いた支援を行う。

②情報解析支援グループ

塩基配列やタイピングなどのシーケンスデータに対して高度な情報解析技術を駆使した支援（データの整理や生物学的医学的意味付け、データベース構築支援、データ公開支援など）を行う。

③基盤技術開発グループ

最新のプロトコルでも達成困難な研究領域を補完し、より高度な支援を実施するため、次世代型シーケンサーからの大量データ解析に向けた次世代の情報解析支援技術（高速なアッセムブルおよびマッピング技術、自動アノテーション技術や超高速相同性検索技術、高度並列化計算技術、バイオクラウドコンピューティング技術等）の開発を目指す。

<主な支援成果>

他活動と共同して支援にあたりるとともに、支援課題から生じた様々な問題を解決すべく、新たなソフトウェア開発を進め、アッセムブル関連ソフトウェア8本、配列解析ソフトウェア16本、解析パイプライン5本、可視化ソフトウェア4本、環境整備系ソフトウェア3本、データベース6件、その他7本の、合計49本の新規ソフトウェア、データベースを開発し公開した（成果報告書冊子体に詳述）。

(6) データ共有体制の構築

①塩基配列データ（個人ゲノム情報を含まないもの）は、支援依頼者に提供すると同時に、DDBJ あるいは DDBJ が運用する DRA（次世代型シーケンサーのデータ）に仮登録し、論文発表後は直ちに、未発表の場合は事前に協議した時期（支援終了後原則として1年以内）に公開するという原則で進めてきた。

②個人ゲノム情報を含むデータについては、NBDCでの審査のもとにDDBJのJGAに登録（論文発表までは非共有が可能）している。

(7) 研究コミュニティ作り

拡大班会議として、「ゲノム支援」の班員と初年度以来の公募支援課題依頼者との合宿形式での交流の場を設けた。支援依頼者は医歯薬学、生物学、農学、環境、など非常に幅広い分野にわたる。このような場の経験を若

手に積んでもらうために、若手共同研究者 1 名の旅費を「ゲノム支援」で負担した。2011 年 12 月大阪 (200 名参加)、2012 年 8 月御殿場 (246 名参加)、2013 年 8 月神戸 (298 名参加)、2014 年 8 月神戸 (303 名参加)、2015 年 8 月京都 (298 名参加)

(8) 人材育成

特に人材不足の情報解析分野を中心に、以下の 4 点により人材育成を推進した。

- ① 支援依頼者の研究室に所属する若手や学生を受け入れ On the Job Training (OJT) 形式にて、支援課題を通じて総数 32 名の教育指導にあたった。
- ② 実験生物学、数学、量子力学、制御工学など異分野出身の博士研究員も積極的に雇用し、OJT 形式にて基礎から応用にいたるバイオインフォマティクスを学ばせた。その結果、支援課題の論文化に大きく貢献するとともに、学会賞を受賞するなど本分野を支える貴重な人材となった。
- ③ 基礎から応用までを合宿形式で学ぶことができる情報解析講習会を 3 回開催した。
- ④ ELSI 人材については、特任教員、研究員を雇用し人材育成の拠点とした。

5. 主な発表論文等

詳細は研究成果報告書冊子体に記載した。

(1) 支援の成果

支援依頼者から支援の成果による発表として以下が挙げられた。なお、寄与の程度によって著者に加わる場合と謝辞の場合がある (点線下線は支援依頼者、下線は班員)。

[雑誌論文] (査読有り 334 件)

(査読無し計 46 件)

① Mino T., Murakawa Y, Fukao A, Vandenberg A, Wessels HH, Ori D, Uehata T, Tartey S, Akira S, Suzuki Y., Vinuesa CG, Ohler U, Standley DM, Landthaler M, Fujiwara T, Takeuchi O. Regnase-1 and Roquin Regulate a Common Element in Inflammatory mRNAs by Spatiotemporally Distinct Mechanisms. *Cell*, 161, 1058-73, 2015 査読有り
doi: 10.1016/j.cell.2015.04.029.

など。

[学会発表] (計 1442 件)

① Atsushi Ishii., Yoshiaki Saito, Jun Mitsui, Hiroyuki Ishiura, Jun Yoshimura, Hidee Arai, Sumimasa Yamashita, Sadami Kimura, Hirokazu Oguni, Shinichi Morishita., Shoji Tsuji., Masayuki Sasaki, Shinichi Hirose. Identification of ATP1A3 mutations by exome sequencing as the cause of alternating hemiplegia of childhood in Japan. 30th International Epilepsy Congress, June 25, 2013, Montreal, Canada など。

[図書] (計 42 件)

① Kawamura S. and Melin A.D. (2016).

Evolution of genes for color vision and chemical senses in primates. In: Evolution of the Human Genome Volume I: The Genome and Genes (Saitou, N. ed.), In Press, Springer, Tokyo. 査読有

など。

[産業財産権] 出願状況 (計 5 件)

発明の名称: 眼合併症を伴う重症薬疹の発症リスクの評価方法

発明者: 徳永勝土., 澤井裕美, 上田真由美., 外園千恵, 木下茂

出願人: 国立大学法人東京大学, 凸版印刷株式会社, 京都府公立大学法人

出願番号: 特願 2013-221646

出願日: 2013/10/24

など。

(2) 班員による支援技術の高度化等の成果

[雑誌論文] (査読有り計 28 件)

(査読無し計 29 件)

① Kajitani R., Toshimoto K., Noguchi H., Toyoda A., Ogura Y., Okuno M, Yabana M, Harada M, Nagayasu E, Maruyama H, Kohara Y., Fujiyama A., Hayashi T., Itoh T. Efficient de novo assembly of highly heterozygous genomes from whole-genome shotgun short reads. *Genome Res.* 24 (8): 1384-1395, 2014 査読有り

doi: 10.1101/gr.170720.113

など。

[学会発表] (計 158 件)

① Olson B. J. S. C., Hanschen E. R., Marriage T. N., Hamaji T., Durand P., Nozaki H., Ferris P. J., Featherston J., Suzuki M., Kawai-Toyooka H., Fujiyama A., Toyoda A., Brown S., Coleman M. and Michod R. E. "The Volvocales genome project" (Second International Volvox Conference, University of New Brunswick, Fredericton, New Brunswick, Canada, 31 July-3 August 2013)

など。

[図書] (計 14 件)

① Yoichiro Nakatani., Wei Qu., and Shinichi Morishita. Comparing the Human and Fish Genomes. (2013) *Encyclopedia of Life Sciences*, John Wiley & Sons DOI: 10.1002/9780470015902.a0021004.pub2

など。

[産業財産権] 出願状況 (計 0 件)

[その他]

領域ホームページ:

<http://www.genome-sci.jp/old2010-2015/>
研究成果報告書冊子体 pdf ファイル:

<http://www.genome-sci.jp/old2010-2015/pdf/report2015all>

6. 研究組織

(1) 研究代表者

小原 雄治 (KOHARA, Yuji)
国立遺伝学研究所・系統生物研究センター・
特任教授
研究者番号：70135292

(2) 研究分担者 (①総括支援活動)

加藤 和人 (KATO, Kazuto)
大阪大学・医学 (系) 研究科 (研究院)・教
授
研究者番号：10202011

研究分担者 (②大規模ゲノム情報等支援活
動)

豊田 敦 (TOYODA, Atsushi)
国立遺伝学研究所・生命情報研究センター・
特任准教授
研究者番号：10267495

黒木 陽子 (KUROKI, Yoko)
東北大学・東北メディカルメगाバンク機構・
非常勤講師
研究者番号：10344037

菅野 純夫 (SUGANO, Sumio)
東京大学・新領域創成科学研究科・教授
研究者番号：60162848

鈴木 穰 (SUZUKI, Yutaka)
東京大学・新領域創成科学研究科・教授
研究者番号：40323646

林 哲也 (HAYASHI, Tetsuya)
九州大学・医学 (系) 研究科 (研究院)・教
授
研究者番号：10173014

研究分担者 (③ゲノム医科学支援活動)

山本 健 (YAMAMOTO, Ken)
久留米大学・医学部・教授
研究者番号：60274528

辻 省次 (TSUJI, Shoji)
東京大学・医学部附属病院・教授
研究者番号：70150612

井ノ上 逸朗 (INOUE, Ituro)
国立遺伝学研究所・総合遺伝研究系・教授
研究者番号：00192500

研究分担者 (④情報解析支援活動)

黒川 顕 (KUROKAWA, Ken)
東京工業大学・地球生命研究所・教授
研究者番号：20343246

森下 真一 (MORISHITA, Shinichi)
東京大学・新領域創成科学研究科・教授
研究者番号：90292854

中村 保一 (NAKAMURA, Yasukazu)
国立遺伝学研究所・生命情報研究センター・
教授
研究者番号：60370920

田畑 哲之 (TABATA, Satoshi)
公益財団法人かずさ DNA 研究所・その他部
局・所長
研究者番号：70197549

久原 哲 (KUHARA, Satoshi)
九州大学・(連合) 農学研究科 (研究院)・教
授
研究者番号：00153320

岩崎 渉 (IWASAKI, Wataru)
東京大学・理学 (系) 研究科 (研究院)・准
教授
研究者番号：50545019

瀬々 潤 (SESE, Jun)
国立研究開発法人産業技術総合研究所・創薬
基盤研究部門・主任研究員
研究者番号：40361539

高橋 弘喜 (TAKAHASHI, Hiroki)
千葉大学・真菌医学研究センター・准教授
研究者番号：60548460

浅井 潔 (ASAI, Kiyoshi)
東京大学・新領域創成科学研究科・教授
研究者番号：30356357

笠原 雅弘 (KASAHARA, Masahiro)
東京大学・新領域創成科学研究科・講師
研究者番号：60376605

榊原 康文 (SAKAKIBARA, Yasubumi)
慶應義塾大学・理工学部・教授
研究者番号：10287427

矢田 哲士 (YADA, Tetsushi)
九州工業大学・大学院情報工学研究院・教授
研究者番号：10322728

(3) 連携研究者 (①総括支援活動)

山縣 然太朗 (YAMAGATA, Zentaro)
山梨大学・大学院医学工学総合研究部・教授
研究者番号：10210337

武藤 香織 (MUTO, Kaori)

東京大学・医科学研究所・教授
研究者番号：50345766

位田 隆一 (IDA, Ryuichi)
同志社大学・大学院グローバルスタディーズ
研究科・特別客員教授
研究者番号：40127543

増井 徹 (MASUI, Tohru)
慶應義塾大学・医学部臨床遺伝学センター・
教授
研究者番号：50150082

栗山 真理子 (KURIYAMA, Mariko)
独立行政法人国立成育医療研究センター・
共同研究員
研究者番号：3034406
(2012～14 年度)

高木 利久 (TAKAGI, Toshihisa)
東京大学・大学院理学系研究科・教授
研究者番号：30110836

連携研究者 (②大規模ゲノム情報生産等支援
活動)

藤山 秋佐夫 (FUJIYAMA, Asao)
国立遺伝学研究所・生命情報研究センター・
教授
研究者番号：60142311

服部 正平 (HATTORI, Masahira)
早稲田大学・理工学術院・教授
研究者番号：70175537

小椋 義俊 (OGURA, Yoshitoshi)
九州大学・大学院医学研究院・准教授
研究者番号：40363585

連携研究者 (③ゲノム医科学支援活動)
徳永 勝士 (TOKUNAGA, Katsushi)
東京大学・大学院医学系研究科・教授
研究者番号：40163977

桑野 良三 (KUWANO, Ryoza)
新潟大学・脳研究所・フェロー
研究者番号：20111734

大橋 順 (OHASHI, Jun)
東京大学・大学院理学系研究科・准教授
研究者番号：80301141

連携研究者 (④情報解析支援活動)
伊藤 武彦 (ITO, Takehiko)
東京工業大学・大学院生命理工学研究科・教
授
研究者番号：90501106

平川 英樹 (HIRAKAWA, Hideki)
かずさ DNA 研究所・研究員
研究者番号：80372746

野口 英樹 (NOGUCHI, Hideki)
国立遺伝学研究所・先端ゲノミクス推進セン
ター・特任准教授
研究者番号：50333349

松岡 聡 (MATSUOKA, Satoshi)
東京工業大学・学術国際情報センター・教授
研究者番号：20221583

小笠原 直毅 (OGASAWARA, Naotake)
奈良先端科学技術大学院大学・学長
研究者番号：10110553

中村 建介 (NAKAMURA, Kensuke)
前橋工科大学・生命情報学科・教授
研究者番号：20212095

浜田 道昭 (HAMADA, Michiaki)
早稲田大学・理工学術院・准教授
研究者番号：00596538

金谷 重彦 (KANAYA, Shigehiko)
奈良先端科学技術大学院大学・教授
研究者番号：90224584
(2010～11 年度)

(4) 研究協力者

①総括会議領域外委員

安西祐一郎 (ANZAI, Yuichiro)
慶應義塾学事顧問・慶應義塾大学・理工学
部・教授
(2010～11 年度)

岡田清孝 (OKADA, Kiyotaka)
自然科学研究機構・理事、龍谷大学農学部・
教授

榊佳之 (SAKAKI, Yoshiyuki)
静岡雙葉学園・理事長

高久史磨 (TAKAKU, Fumimaro)
日本医学会・会長

豊島久真男 (TOYOSHIMA, Kumao)
理化学研究所・研究顧問

中村桂子 (NAKAMURA, Keiko)
J T 生命誌研究館・館長

堀田凱樹 (HOTTA, Yoshiki)
(財)井上科学振興財団・理事長

米澤明憲 (YONEZAWA, Akinori)
千葉工業大学人工知能・ソフトウェア技術研究センター・所長

吉川寛 (YOSHIKAWA, Hiroshi)
大阪大学/奈良先端科学技術大学院大学・名誉教授
(2010～13 年度)

吉田光昭 (YOSHIDA, Mitsuaki)
(財)がん研究会・理事

②支援公募審査委員会領域外委員
榊 佳之 (SAKAKI, Yoshiyuki)
静岡雙葉学園・理事長
(2010～15 年度)

岡田 清孝 (OKADA, Kiyotaka)
自然科学研究機構・理事、龍谷大学農学部・教授
(2010～15 年度)

吉田 光昭 (YOSHIDA, Mitsuaki)
(財)がん研究会・理事
(2010～15 年度)

猪子 英俊 (INOKO, Hidetoshi)
東海大学・医学部・教授
(2010～12 年度)

戸田 達史 (TODA, Tatsushi)
神戸大学・大学院医学研究科・教授
(2010～15 年度)

稲澤 譲治 (INAZAWA, Johji)
東京医科歯科大学・難治疾患研究所・教授
(2010～15 年度)

五條掘 孝 (GOJOBORI, Takashi)
国立遺伝学研究所・生命情報研究センター・教授
(2010～11 年度)

漆原 秀子 (URUSHIHARA, Hideko)
筑波大学教授・名誉教授
(2010～15 年度)

武田 洋幸 (TAKEDA, Hiroyuki)
東京大学・大学院理学研究科・教授
(2010～15 年度)

城石 俊彦 (SHIROISHI, Toshihiko)
国立遺伝学研究所・系統生物研究センター・教授
(2010～15 年度)

伊藤 隆司 (ITO, Takashi)
九州大学・大学院医学研究院・教授
(2010～15 年度)

佐藤 矩行 (SATO, Noriyuki)
沖縄科学技術大学院大学・教授
(2010～15 年度)

米澤 明憲 (YONEZAWA, Akinori)
東京大学・大学院情報理工学系研究科・教授
(2010～11 年度)

松田 秀雄 (MATSUDA, Hideo)
大阪大学・大学院情報科学研究科・教授
(2010～15 年度)

五斗 進 (GOTO, Susumu)
京都大学・化学研究所・准教授
(2012～15 年度)

津田 雅孝 (TSUDA, Masataka)
東北大学・大学院生命科学研究科・教授
(2012～15 年度)