

高次表現型とゲノム情報を結合したシステム医学研究

国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門 井ノ上研究室

教授：井ノ上逸朗 (itinoue@lab.nig.ac.jp)
 助教：細道一善 (khosomic@lab.nig.ac.jp)
 特任研究員：中岡博史 (hnakaoka@lab.nig.ac.jp)
 研究室URL：http://www.nig.ac.jp/labs/HumGen

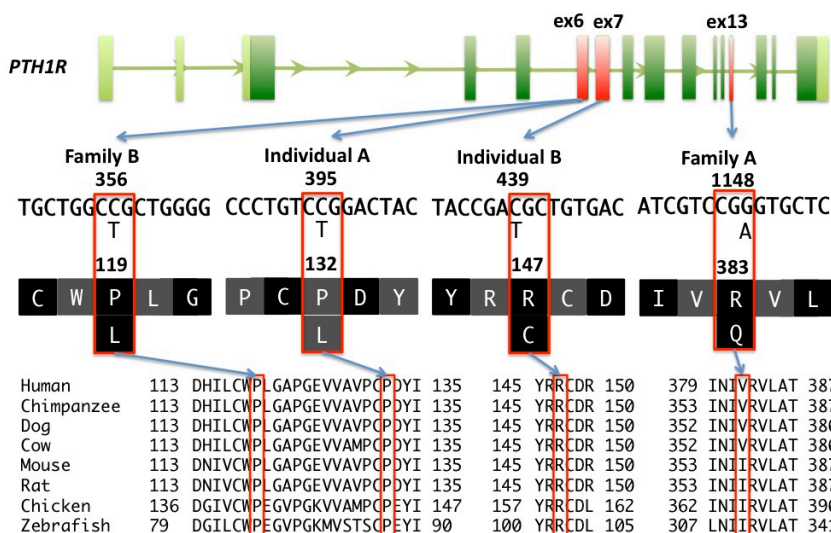


**ヒトを対象としたゲノム研究をおこなう目的で
井ノ上が昨年末に赴任しスタートしました！**

本研究室はヒト疾患に関連するゲノム医科学研究を中心に、病気の成り立ちを進化的な概念で理解する進化医学の進展までを研究対象とし、病気の原因、機序を明らかにし、将来治療に結びつく研究成果を目指します。近年、個人のゲノム配列が次々と決定されており、ゲノム医科学研究もパーソナルゲノム時代を迎えています。パーソナルゲノム研究の進展はテーラーメイド医療などのシステム医学への本格的な実用化に直結することから、臨床への貢献が大きい分野です。次世代シーケンサーから産出されるパーソナルゲノム情報と電子カルテ化に基づくデジタル臨床情報を結合することで可能となるgenome-phenome解析を進めます。ゲノム医科学研究を対象とする本研究室は東海大学医学部、新潟大学医学部、徳島大学医学部、希少難病患者支援事務局などの外部の医療機関、NPOと連携し、積極的に共同研究を行っています。

当部門では次のようなテーマで研究しています。

- 全エクソンシーケンスによる希少疾患の原因遺伝子同定
- 脳動脈留感受性遺伝子検索
- 男性不妊のゲノム解析
- HLA領域のハプロイドゲノム配列決定
- ヒト疾患における易罹患性予測モデルの構築
- 統計数理モデルによるGenome-phenome解析



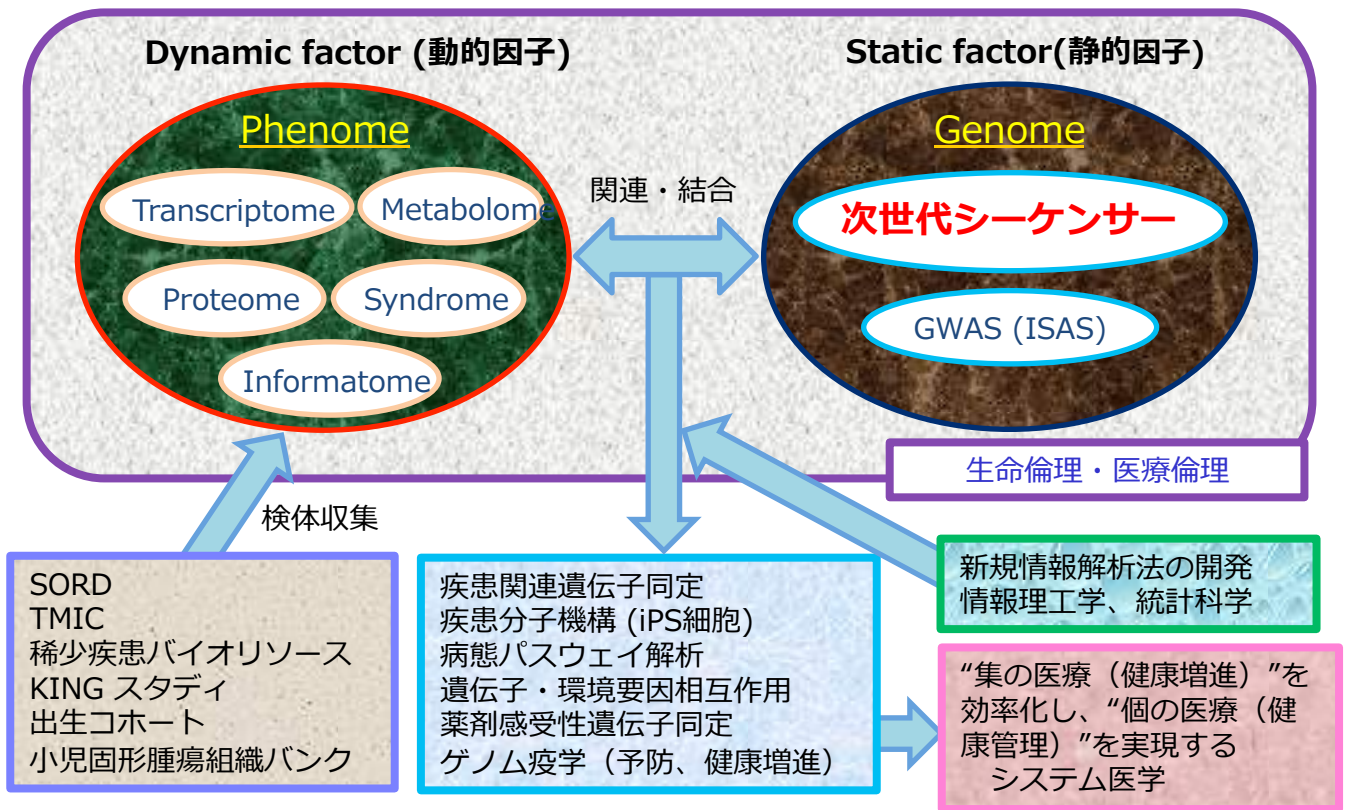
原因候補変異の位置と種間での保存性

全エクソンシーケンスの結果から、ある家族性希少疾患の原因候補遺伝子が同定された。さらにその原因変異は家系により同一遺伝子内の異なる位置に認められ、変異を認めた領域のアミノ酸配列は種間で保存されている傾向を示した。

2001年のヒトゲノムドラフト配列論文発表、2003年のヒトゲノム完全解読とヒトゲノム計画は完遂しました。その後、ヒトゲノム情報をバイオテクノロジー、医学・医療に活かす研究が盛んにおこなわれるようになりました。実際、医学関連の論文数は2001年以降、加速度的に増加しています。これは医学研究におけるゲノム情報の重要性を反映した結果と考えられますし、多くの分野の研究者が医学研究に興味を持った結果です。

我々は国立遺伝学研究所において、メディカルゲノミクスを推進することをミッションとして研究を開始しました。遺伝研に装備されている次世代シーケンサーを駆使し、そこから創出される大容量シーケンサーデータを情報科学的に解析し、病気の原因、または病態を探る研究です。そして、最終的には病気の治療法開発を目指しています。このような研究には異なる分野の研究者が結集して取り組むことが求められます。病気に興味のある方なら、バックグラウンドは問わずだれにでも井ノ上研の扉は開いています。

メディカルゲノミクス ゲノム情報に基づいた病気の原因同定から治療法開発へ



<日本語総説>

細道一善、井ノ上逸朗、全エクソンシーケンスによる希少疾患の原因遺伝子同定, 医学のあゆみ, 236(6): 565-570, 2011
 中岡博史、井ノ上逸朗、ゲノム情報を含む医学情報処理の将来, 医学のあゆみ, 236(6):667-674, 2011
 細道一善、椎名隆、井ノ上逸朗、猪子英俊、次世代シーケンサーによるHLA領域のターゲットリシーケンス, 医学のあゆみ, 233(13):1187-1191, 2010

私たちの研究に興味のある方へ総説のpdf をお送りします。井ノ上(itinoue@lab.nig.ac.jp)までメールでお問い合わせください。
 また、研究室の見学も随時受け付けております。