

1. 研究領域名：ゲノム情報にもとづく医学、微生物学の新展開
2. 研究期間：平成16年度～平成21年度
3. 領域代表者：辻 省次（東京大学・大学院医学系研究科・教授）

#### 4. 領域代表者からの報告

##### (1) 研究領域の目的及び意義

本研究領域は、ゲノム研究を基盤として、疾患の発症機構を解明すること、有用微生物および病原微生物の有用物質産生機構、病原性機構を解明し、医療、産業への応用を目指すこと、ゲノム研究の急速な発展に伴って社会との接点で生じるさまざまな課題を検討することを目的として設置された。

研究項目 C01 は、疾患発症に関連するゲノム要因を明らかにすることを目的とし、疾患の病態解明、治療法・予防法の確立を目指している。C02 はゲノム情報と高精度の臨床情報を扱い、疾患をシステム生物学的に理解することを目指している。C03 においてはゲノム情報に基づき、有用物質生産のゲノム基盤を明らかにし、より効率的な有用物質生産や新しい医薬・工業原料の生産を実現することを目指している。C04 は、ゲノム解析を基盤として、病原微生物の病原性発現機構を解明し、感染症の克服に向けての応用を目指している。C05 においては、ゲノム研究と社会の接点に関して生じる問題点についての研究を推進する。

これらの研究成果として、疾患の診断、治療、予防への応用、新しい医薬・工業原料などの有用物質の生産、感染症の克服など、社会への応用を目指すところに本研究の意義がある。さらに、ゲノム研究を社会との接点を1つの研究項目として設定していることは、これまでにない取り組みであり、その成果が期待される。

##### (2) 研究の進展状況及び成果の概要

総括班において、本領域の研究の推進の方策について検討を進め、支援班においては、インフォームドコンセント履行補助者の育成、ゲノムリソース収集の強力な支援体制を構築した。領域内、領域外の研究者間の連携について、合同班会議、ワークショップ、国際シンポジウムなどを積極的に開催した。市民公開講座の開催、成果の出版、マスコミとの懇談会の開催など情報発信を進めた。

C01 の領域、大規模ゲノム関連解析に基づく疾患感受性遺伝子の同定、遺伝性疾患の病因遺伝子の同定が実現した。遺伝子発現プロファイル解析、リシーケンシングマイクロアレイ、微細染色体異常診断法などによる臨床応用が実現した。大規模ゲノム解析のデータの公開についても準備が進んでいる。C02 の領域では、診療情報とリンクをした大規模データベースなどが構築され、インフォーマティクスに焦点をおいた新たな研究分野の構築が期待される。

C03 の領域では、ゲノム改変技術の開発による種々の有用二次代謝産物（抗菌物質など）の生産効率向上などが実現した。C04 の領域では、病原微生物のゲノム解析が進められ、腸管出血性大腸菌 O157 の菌株識別キットの開発など技術移転の成果が上がっている。C05 は、「ゲノムひろば」を通じたサイエンスコミュニケーションの研究、国民、患者、研究者など幅広い対象に対する「ゲノム研究についての大規模な意識調査研究」を進めた。ゲノム医学研究に関する支援のあり方、研究の成果を医療の場に還元する際に生じる諸問題に焦点を当てた研究を進めた。

#### 5. 審査部会における所見

##### A（現行のまま推進すればよい）

本研究領域では、ゲノム情報にもとづく疾患の発症機構の解明やシステムの理解、有用/病原微生物の解析、ならびにゲノム研究と社会との関連性という三つの柱について研究を進めている。収集した莫大なゲノムリソースを基盤とする疾患解析については、特に単一遺伝子疾患において順調に進展しており、きわめて優れた数多くの成果が得られている。また、多因子疾患についても一部大規模ゲノム関連解析（GWAS）が展開され、新規性の高い成果が見込まれる。微生物分野では、コウジカビ、放線菌、腸管出血性大腸菌などにおいて、今後のポストゲノム研究による社会還元性につながる質の高い成果が得られている。一方、社会との接点では、市民との交流の場である「ゲノム広場」の開催や、ゲノム研究に対する意識調査、インフォームド・コンセント履行補助者の養成など積極的な取り組みがなされており、社会への啓発活動、研究者の意識向上に大いに貢献している。総じて、本研究領域は広範な研究対象ゆえ複雑な研究体制をもつものの、いずれも「ゲノム応用」という軸に沿った研究を精力的に展開しており、領域代表者の指導力、総括班および支援班の役割も明確に機能していると判断される。また、研究費、設備等も有効に活用されている。