

1. 研究領域名：生命のシステムの理解に向けたゲノム研究推進のための総合的基盤構築

2. 研究期間：平成16年度～平成21年度

3. 領域代表者：小原 雄治（情報・システム研究機構・国立遺伝学研究所・所長）

4. 領域代表者からの報告

(1) 研究領域の目的及び意義

ゲノム研究の推進のためには一定規模以上の解析基盤が必須である。本領域は、これまでの特定領域研究等によって整備された施設・設備を有効活用し、スケールメリットがありかつゲノム研究に必須のデータ取得について支援し、ゲノム研究のさらなる展開の基盤を構築するものである。これは、大学研究室連合ともいえる特定領域研究を最大限活かすためにはこのような一定規模以上の解析支援体制が必須であり、また極めて有効であるからである。スケールメリットのある代表格としてシーケンシングやヒト多型タイピングがあげられる。また、完全長 cDNA 技術に基づくトランスクリプトーム解析はわが国の得意分野でもあり、ゲノムを補完する極めて有用な情報であることから本領域で扱うこととした。さらに、生命のシステムの理解に向けた高度データベース構築及びその支援も重要である。これらのことから 大規模 DNA シーケンシング、ヒト多型タイピング、完全長 cDNA 技術に基づくトランスクリプトーム解析、高度データベース構築と活用、の4つの研究項目を立てた。

これらの課題については分野のエキスパートが高いレベルで研究をおこない、もって研究領域に支援を提供することを目的とする。そうでなければ先端を切り開く研究支援にはつながらないからであり、このように支援と最先端の研究を両立させるという多角的な任務を持った領域として本領域は設定されている。

(2) 研究の進展状況及び成果の概要

以下のように極めて有効な支援・研究ができた。成果は関連原著論文132報、データベース38に上った。

研究項目 D01：大量 DNA シーケンシングによるゲノム解析及び基盤構築に関する研究

毎年600万リードのゲノム/ESTの支援を行い、日本産野生由来マウスのリシーケンシングによる大量SNPの検出、メダカドラフトゲノム配列の発表等の成果を得た。また、28の細菌ゲノム解析、大規模なヒト腸内細菌叢のメタゲノム解析や160kbの最小ゲノム細菌の発見等の成果を得た。

研究項目 D02：トランスクリプトーム解析及び基盤構築についての研究

35の完全長 cDNA、29の5' SAGE ライブラリー作成を支援した。ヒト遺伝子の約半数がオルタナティブプロモーターを持つこと、その臓器ごとのメチル化パターンは極めて多様であること等を示した。

研究項目 D03：ヒト多型タイピングの基盤構築についての研究と応用

3拠点とともに最新の技術にキャッチアップして以下の成果をあげた。自己免疫性甲状腺炎関連遺伝子の同定、心筋梗塞連鎖領域(2番染色体)の同定。ナルコレプシーについて NLC1A などの新規感受性/抵抗性遺伝子の同定。2型糖尿病をはじめ約20種の多因子疾患の感受性遺伝子の同定。アルツハイマー病について新規リスク遺伝子 DNMBP を発見、女性におけるリスク遺伝子 CTNNA3 を同定。

今後、大学等に蓄積されてきた患者試料の緊急かつ大規模な解析が望まれる。

研究項目 D04：高度データベース構築に関する研究

班員の要請に応じ、目的に応じた優れた解析・データベースシステムを構築支援した。また、KEGGの国際的地位を確立し、ケミカルアノテーションの概念と方法論を確立した。

5. 審査部会における所見

A (現行のまま推進すればよい)

本研究領域は、基盤施設の整備とそれを活用した支援において期待通りの進展をみせ、ゲノム特定領域の発展のためにきわめて重要な役割を果たしてきた。また、個別研究でも着実にレベルの高い成果を上げ、高い評価を受け、研究・支援ともに予想以上に順調に進んでいる。今後も研究支援サービスと領域独自の研究のさらなる両立が望ましい。研究組織は重点化されており全体として妥当である。基盤構築には限られた予算ではあるが研究費は適切に使われ、設備はたいへん有効に活用されている。今後もゲノム研究を支える現在の方向を強力に推進してもらいたい。そのためにも国際的な技術革新の流れにのったシーケンス能力強化のため、新しいシーケンサーの導入等についてさらに検討してほしいとの意見もあった。