

AMED理事長賞

「日本人基準ゲノム配列」初版JG1の作成・公開

＜受賞者＞

高山 順（東北大学 高等研究機構 未来型医療創成センター 助教）

＜功績＞

高山氏は、東北メディカル・メガバンク計画において、複数検体に由来する大量のDNAデータを用いて染色体配列を構築する戦略を立案し、日本人集団の遺伝的多様性を反映した日本人基準ゲノム配列JG1を世界に先駆け完成させた。また、JG1の利用に必要な解析情報基盤の整備や一般公開・普及に努め、日本人の希少疾患やがん等のヒトゲノム解析の高精度化および効率化に寄与した。

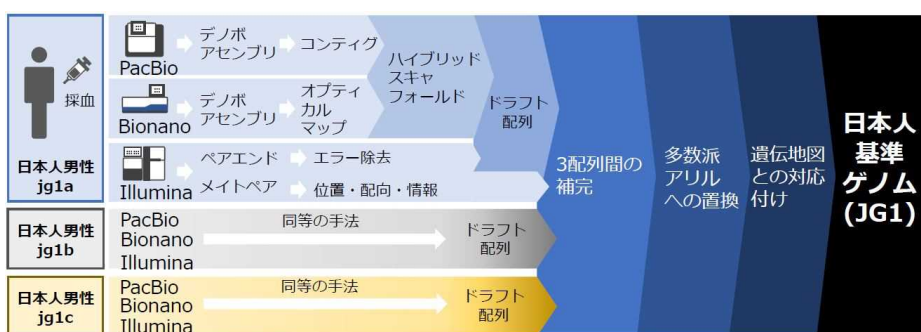
＜概要＞

疾患原因バリエーションを妨げる国際基準ゲノム配列の問題点を解消するため、各国では民族集団固有の基準ゲノム配列を構築する試みがなされている。高山氏は、最新の解析技術で取得した日本人3検体分のDNAデータの統合にあたり、レアな配列バリエーションを可能な限り除外、国際基準ゲノム配列に全く頼ることなく、日本人集団の遺伝的多様性を反映した日本人基準ゲノム配列JG1を構築した。JG1は他国の基準ゲノム配列よりも群を抜いて高品質であること、複数の小児希少疾患では、国際基準ゲノム配列を用いた従来法に比べ、候補バリエーション数を著しく減少させながらも、真の疾患原因バリエーションは見落とさずに検出できることを確認した。JG1を用いたゲノム解析に必要な遺伝子領域情報等の基盤を整備し、東北メディカル・メガバンクのウェブサイトjMorpに公開、およそ10ヶ月で15カ国353件ダウンロードがなされた。本成果は国民への理解促進のため、各媒体を通じた普及活動を行うとともに、国際学会の招待講演に選出されるなど世界的にも高く評価されている。

＜参考＞

JG1構築概要

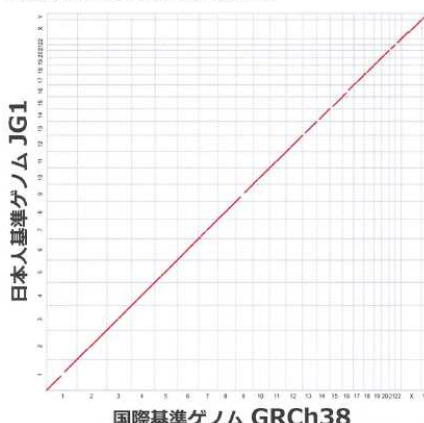
最新のDNA解析技術を用いヒトゲノムの約1000倍に相当する大量のDNAデータを取得し、スーパーコンピュータを用いた超並列計算を数ヶ月単位実行した極めて挑戦的な取組である。



JG1の特徴

JG1は国際基準ゲノム配列と同等の配列連続性を示し、高品質である。国際基準ゲノム配列上のレアバリエーション24.6万ヶ所のうち、JG1により24.2万ヶ所が日本人に多数派のアレルに置換され、より日本人のゲノム解析に適した基準ゲノムである。

国際基準ゲノムGRCh38との比較



国際基準: TGC**T**GCA
日本人1: TGCAGCA
日本人2: TGC**A**GCA
:
日本人n: TGCAGCA

JG1: TGCAGCA
日本人1: TGCAGCA
日本人2: TGCAGCA
:
日本人n: TGCAGCA



全: 246,464 SNPs