

平成 28年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

事業名： (日本語) ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業  
(英語) Platforms Program for Promotion of Genome Medicine

研究開発課題名： (日本語) 日本人大規模全ゲノム情報を基盤とした多因子疾患関連遺伝子の同定を加速する情報解析技術の開発と応用

(英語) Development and application of bioinformatics methods to facilitate the detection of genes associated with multifactorial disorders based on large-scale whole genome sequencing data of Japanese individuals

研究開発担当者 (日本語) 国立大学法人東京大学 大学院医学系研究科、教授、徳永 勝士

所属 役職 氏名： (英語) University of Tokyo, Graduate School of Medicine, Professor, Katsushi Tokunaga

実施期間： 平成 28年 9月 1日 ～ 平成 33年 3月 31日

分担研究 (日本語) 多因子疾患同定を加速するアレイ情報解析関連技術開発と応用

開発課題名： (英語) Development and application of SNP Array technology to facilitate the detection of genes associated with multifactorial disorders

研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人東京大学 大学院医学系研究科、教授、徳永 勝士

所属 役職 氏名： (英語) University of Tokyo, Graduate School of Medicine, Professor, Katsushi Tokunaga

II. 成果の概要 (総括研究報告)

当研究は、主に多因子疾患を対象として日本国内で取得される患者および健常者のゲノム解析情報 (SNP アレイ情報、全ゲノムシーケンス情報・HLA アリルタイピング情報) について、情報解析技術を開発・適用することで、多数の新規遺伝要因の同定を加速することを目的としている。そのために以下の3つの課題を設定し、徳永チーム (東京大学 大学院医学系研究科：主に SNP アレイ担当)、および、長崎チーム (東北大学 東北メディカル・メガバンク機構；主に全ゲノムシーケンス担当) として一体となり研究を推進している。

設定課題 1 (以下 1) 大規模日本人リファレンスパネルに含まれる構造多型・変異の同定と活用

設定課題 2 (以下 2) 高度リスク同定手法開発

設定課題 3 (以下 3) 大規模ゲノム情報統合手法開発

平成 28 年度は 9 月から 3 月までの約半年であるために、研究計画全体を遂行するための立ち上げ期間と位置づけ、1～3の研究を各々推進した。

1～3を進めるにあたって、徳永チームが取得した 419 検体の高深度日本人全ゲノムシーケンス情報のデータについて、ゲノムプラットフォーム事業で用意されるスーパーコンピュータの基盤にデータの格納を行う体制を構築する必要があった。そのために、東京大学内の遠隔セキュリテールームから東北大学に整備されたゲノムプラットフォーム事業のためのスーパーコンピュータシステムに VPN 接続できるように、部屋の確保および遠隔接続するためのネットワークの構築を行った。また、同情報を同スーパーコンピュータ区画に整備することで、両研究機関からアクセスし、連携して解析できる体制を構築した。

長崎チームは情報解析技術の開発として、1における構造多型の検出に関連し、集団を考慮することによって短鎖縦列反復配列 (STR) の反復数を高精度に推定することができる STR アライメント手法の開発を行った (Kojima et al *BMC Genomics* 2016)。また、3に関連し、多数の属性情報と全ゲノム中のレアバリエーションの関係性を高速に探索可能となるレアバリエーション統合手法 (AP-SKAT 法) を開発し、実装の公開を行った (Hasegawa et al *BMC Genomics* 2016)。徳永チームは、SNP アレイから CNV および HLA アレルを高精度に同定するための手法開発の検証と改良を進めている。

これらの成果に加え、徳永チーム、長崎チームが一体となり、1～3に関連した全ゲノムインピュテーションや HLA インピュテーションを中心とした技術を適用することで、平成 28 年度は、クローン病 (Liu et al. *JCI insight* 2017)、スティーブンス・ジョンソン症候群 (Ueta et al. *J Hum Genet* 2017)、C 型肝炎 (Matsuura K et al. *PLoS One* 2016, Matsuura K et al *Gastroenterology* 2017, Nagao Y et al. *Clin Gastroenterol Hepatol* 2017)、慢性膵炎 (Masamune et al *Pancreatology* 2017)、原発性胆汁性胆管炎 (Kawashima M et al *Hum Mol Genet* 2017) に関連する遺伝要因の研究に関連する要因を同定することに成功し、論文発表を行った。

The primary objective of this study is to develop and apply bioinformatics methods to enable/facilitate the detection of new genetic variants associated with multifactorial disorders, by analyzing data collected on both patients and healthy individuals in Japan (e.g. SNP array data, whole genome sequence data, and HLA polymorphism data).

Two task groups have been working together to bring this project to fruition, referred to as team Tokunaga (Graduate School of Medicine, University of Tokyo; Main responsibilities: SNP array) and team Nagasaki (Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University; Main responsibilities: Whole genome sequencing). To conduct this project more effectively, the following three research topics have been defined:

- Research Topic 1 (hereafter, RT1): Identification of the structural variation in a large-scale Japanese reference panel.
- Research Topic 2 (hereafter, RT2): Development of methods to identify high-risk genotypes.
- Research Topic 3 (hereafter, RT3): Development of comprehensive tools for analyzing large-scale genome data.

The first six months of this project (from September 2016 to March 2017) correspond to the startup period needed to prepare for the implementation of the entire project.

As a first step, it was necessary to ensure that the data gathered by team Tokunaga (deep whole-genome sequencing data of 419 Japanese individuals) could be stored on a super-computer at Tohoku University that has been set up for the advancement of the Platform Program for the Promotion of Genome Medicine. To this end, a network was established to allow remote access via a VPN connection from a security room at the University of Tokyo to the super-computer of Tohoku University. In other words, a system was put in place to facilitate collaboration between researchers from both universities by placing all relevant data on a given partition of the super-computer and providing both parties with constant access to the data.

With respect to RT1, and in an effort to develop bioinformatics methods, team Nagasaki proposed a highly accurate approach for repeat number estimation in short tandem repeat (STR) regions which takes into account individual genealogy (Kojima et al., *BMC Genomics*, 2016). Also, in line with the goal of RT3, team Nagasaki developed and published a highly efficient genome-wide rare variant association test—a method called AP-SKAT—that allows screening of the entire genome at high speed for the detection of relationships between rare variants and attribute information (Hasegawa et al., *BMC Genomics*, 2016). Team Tokunaga is currently evaluating and developing methods that aim to identify copy number variation (CNV) and HLA alleles with a high degree of precision from SNP array data.

In addition to these results, the work accomplished by team Tokunaga and team Nagasaki during fiscal year 2016 with regard to the application of methods for whole genome imputation and HLA imputation (RT1-3) resulted in the publication of several research articles that successfully identified genetic components related to a number of diseases, including Crohn's disease (Liu et al., *JCI Insight*, 2017), Stevens-Johnson syndrome (Ueta et al., *J Hum Genet*, 2017), Hepatitis C (Matsuura et al., *Gastroenterology*, 2017), chronic pancreatitis (Masamune et al., *Pancreatology*, 2017), as well as primary biliary cholangitis (Kawashima et al., *Hum Mol Genet*, 2017).

### III. 成果の外部への発表

(1) 学会誌・雑誌等における論文一覧 (国内誌 0 件、国際誌 10 件)

1. Sugiura-Ogasawara M\*, Omae Y\*(equal contribution), Kawashima M, Toyooka L, Khor S-S, Sawai H, Horita T, Atsumi T, Murashima A, Fujita D, Fujita T, Morimoto S, Morishita E, Katsuragi S, Kitaori T, Katano K, Ozaki Y, and Tokunaga K. The first genome-wide association study identifying new susceptibility loci for obstetric antiphospholipid syndrome. *J Hum Genet* (Apr 2017, Epub ahead of print)
2. Ueta M\*, Sawai H\*(equal contribution), Shingaki R, Kawai Y, Sotozono C, Kojima K, Yoon KC, Kim MK, Seo KY, Joo CK, Nagasaki M, Kinoshita S, Tokunaga K. Genome-wide association study using the ethnicity-specific Japonica array: identification of new susceptibility loci for cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome with severe ocular complications. *J Hum Genet* 62(4):485-489.
3. Matsuura K, Sawai H, Ikeo K, Ogawa S, Iio E, Isogawa M, Shimada N, Komori A, Toyoda H, Kumada T, Namisaki T, Yoshiji H, Sakamoto N, Nakagawa M, Asahina Y, Kurosaki M, Izumi N, Enomoto N, Kusakabe A, Kajiwara E, Itoh Y, Ide T, Tamori A, Matsubara M, Kawada N, Shirabe K, Tomita E, Honda M, Kaneko S, Nishina S, Suetsugu A, Hiasa Y, Watanabe H, Genda T, Sakaida I, Nishiguchi S, Takaguchi K, Tanaka E, Sugihara J,

- Shimada M, Kondo Y, Kawai Y, Kojima K, Nagasaki M, Tokunaga K, Tanaka Y; Japanese Genome-Wide Association Study Group for Viral Hepatitis. Genome-Wide Association Study Identifies TLL1 Variant Associated with Development of Hepatocellular Carcinoma After Eradication of Hepatitis C Virus Infection. *Gastroenterology* 152(6): 1383-1394, 2017.
4. Nagao Y, Nishida N, Toyo-oka L, Kawaguchi A, Amoroso A, Carrozzo M, Sata M, Mizokami M, Tokunaga K, and Tanaka Y. Genome-wide association study identifies risk variants for lichen planus in patients with hepatitis C virus infection. *Clin Gastroenterol Hepatol* (Jan 2017, Epub ahead of print)
  5. Ikeda M, Takahashi A, Kamatani Y, Okahisa Y, Kunugi H, Mori N, Sasaki T, Ohmori T, Okamoto Y, Kawasaki H, Shimodera S, Kato T, Yoneda H, Yoshimura R, Iyo M, Matsuda K, Akiyama M, Ashikawa K, Kashiwase K, Tokunaga K, Kondo K, Saito T, Shimasaki A, Kawase K, Kitajima T, Matsuo K, Itokawa M, Someya T, Inada T, Hashimoto R, Inoue T, Akiyama K, Tanii H, Arai H, Kanba S, Ozaki N, Kusumi I, Yoshikawa T, Kubo M and Iwata N. A genome-wide association study identifies two novel susceptibility loci and trans population polygenicity associated with bipolar disorder. *Mol Psychiatry* (Jan 2017, Epub ahead of print)
  6. Kawashima M, Hitomi Y, Aiba Y, Nishida N, Kojima K, Kawai Y, Nakamura H, Tanaka A, Zeniya M, Hashimoto E, Ohira H, Yamamoto K, Abe M, Nakao K, Yamagiwa S, Kaneko S, Honda M, Umemura T, Ichida T, Seike M, Sakisaka S, Harada M, Yokosuka O, Ueno Y, Senju M, Kanda T, Shibata H, Himoto T, Murata K, Miyake Y, Ebinuma H, Taniai M, Joshita S, Nikami T, Ota H, Kouno H, Kouno H, Nakamuta M, Fukushima N, Kohjima M, Komatsu T, Komeda T, Ohara Y, Muro T, Yamashita T, Yoshizawa K, Nakamura Y, Shimada M, Hirashima N, Sugi K, Ario K, Takesaki E, Naganuma A, Mano H, Yamashita H, Matsushita K, Yamauchi K, Makita F, Nishimura H, Furuta K, Takahashi N, Kikuchi M, Masaki N, Tanaka T, Tamura S, Mori A, Yagi S, Shirabe K, Komori A, Migita K, Ito M, Nagaoka S, Abiru S, Yatsunashi H, Yasunami M, Shimoda S, Harada K, Egawa H, Maehara Y, Uemoto S, Kokudo N, Takikawa H, Ishibashi H, Chayama K, Mizokami M, Nagasaki M, Tokunaga K, Nakamura M. Genome-wide association studies identify PRKCB as a novel genetic susceptibility locus for primary biliary cholangitis in the Japanese population. *Hum Mol Genet* 26(3):650-659, 2107.
  7. Matsunami K, Nishida N, Kaneko N, Ikeo K, Toyo-oka L, Takeuchi H, Matsuura K, Tamori A, Nomura H, Yoshiji H, Imamura M, Masaki N, Hayakawa T, Ide T, Shimada N, Ikeda F, Hino K, Nishiguchi S, Okuse C, Nojiri S, Sawamoto K, Tokunaga K, Joh T, and Tanaka Y. Genome-wide association study identifies *ZNF354C* variants associated with depression by interferon-based therapy for chronic hepatitis C. *PLoS One* 11(10): e0164418, 2016.
  8. Otowa T, Kawamura Y, Tsutsumi A, Kawakami N, Kan C, Shimada T, Umekage T, Kasai K, Tokunaga K, and Sasaki T. The first pilot genome-wide gene-environment study of depression in the Japanese population. *PLoS One* 11(8): e0160823, 2016.
  9. Sun Y, Irwanto A, Toyo-Oka L, Hong M, Liu H, Andiappan AK, Choi H, Hitomi Y, Yu G, Yu Y, Bao F, Wang C, Fu X, Yue Z, Wang H, Zhang H, Kawashima M, Kojima K, Nagasaki M, Nakamura M, Yang SK, Ye BD, Denise Y, Rotzschke O, Song K, Tokunaga K, Zhang F, Liu J. Fine-mapping analysis revealed complex pleiotropic effect and tissue-specific regulatory

mechanism of TNFSF15 in primary biliary cholangitis, Crohn's disease and leprosy. *Sci Rep* 6:31429, 2016.

10. Yamasaki M, Miyagawa T, Toyoda H, Khor S-S, Liu X, Kuwabara H, Kano Y, Shimada T, Sugiyama T, Nishida H, Sugaya N, Tochigi M, Otowa T, Okazaki Y, Kaiya H, Kawamura Y, Miyashita A, Kuwano R, Kasai K, Tani H, Honda Y, Honda M, and Tokunaga K. Evaluation of polygenic risks for narcolepsy and essential Hypersomnia. *J Hum Genet* 61(10): 873-878, 2016.

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. 徳永勝士：個別化医療に向けたヒトゲノムバリエーションデータベース、トーゴーの日 シンポジウム 2016 ～統合データベース、実りの時へ～、東京、2016.10.5.
2. Khor SS, Zheng XW, Sawai H, Nishida N, Hitomi Y, Ueta M, Shingaki R, Iwata S, Kinoshita S, Tokunaga K. “High accuracy HLA alleles imputation system for Affymetrix Axiom Japonica Array™ and its application on Steven-Johnson Syndrome.” American Society of Human Genetics, Vancouver, Canada, Oct 2016.
3. Hitomi Y, Kojima K, Kawashima M, Kawai Y, Nishida N, Aiba Y, Yasunami M, Nagasaki M, Nakamura M, Tokunaga K. “Identification of the primary functional variants for primary biliary cirrhosis (PBC) susceptibility loci by high-density association mapping and in silico/ in vitro functional analyses.” American Society of Human Genetics, Vancouver, Canada, Oct 2016.
4. Kawashima M, Hitomi Y, Nishida N, Kojima K, Kawai Y, Nakamura H, Yasunami M, Chayama K, Aiba Y, Nagasaki M, Tokunaga K, Nakamura M, PBC Consortium in Japan (PBCCSJ). “Genome-wide association study identifies PRKCB as a novel genetic factor for primary biliary cirrhosis in the Japanese population” American Society of Human Genetics, Vancouver, Canada, Oct 2016.
5. 人見祐基、相葉佳洋、中村稔、徳永勝士「Identification of the causal variants in human primary biliary cirrhosis (PBC) by the combination of a genome-wide association study, whole-genome sequencing, and in silico/ in vitro functional analyses」日本免疫学会、沖縄、2016年12月
6. Tokunaga K: Search for Genetic Predispositions to Complex Diseases, 2016 Taiwan-Japan Joint Conference on Genomic Studies, Taipei, Taiwan, 2016.12.15.

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

(4) 特許出願

特願 2016-204735 号

平成 28年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

事業名： (日本語) ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業  
(英語) Platforms Program for Promotion of Genome Medicine

研究開発課題名： (日本語) 日本人大規模全ゲノム情報を基盤とした多因子疾患関連遺伝子の同定を加速する情報解析技術の開発と応用  
(英語) Development and application of bioinformatics methods to facilitate the detection of genes associated with multifactorial disorders based on large-scale whole genome sequencing data in Japanese individuals

研究開発担当者 (日本語) 国立大学法人東京大学 大学院医学系研究科、教授、徳永 勝士  
所属 役職 氏名： (英語) University of Tokyo, Graduate School of Medicine, Professor, Katsushi Tokunaga

実施期間： 平成 28年 9月 1日 ～ 平成 33年 3月 31日

分担研究 (日本語) 多因子疾患同定を加速する次世代シーケンス情報解析関連技術開発と応用  
開発課題名： (英語) Development and application of high-performance sequencing technology to facilitate the detection of genes associated with multifactorial disorders

研究開発分担者 (日本語) 国立大学法人東北大学 東北メディカル・メガバンク機構・教授・長崎 正朗  
所属 役職 氏名： (英語) Tohoku University, Tohoku Medical Megabank Organization, Professor, Masao Nagasaki

II. 成果の概要 (総括研究報告)

研究開発代表者： 東京大学・大学院医学系研究科・徳永 勝士総括研究報告を参照。

III. 成果の外部への発表

(1) 学会誌・雑誌等における論文一覧 (国内誌 0件、国際誌 11件)

1. Liu T. C, Naito T, Liu Z, VanDussen K. L, Haritunians T, Li D, Endo K, Kawai Y, Nagasaki M, Kinouchi Y, McGovern D. P, Shimosegawa T, Kakuta Y and Stappenbeck T. S, LRRK2

- but not ATG16L1 is associated with Paneth cell defect in Japanese Crohn's disease patients, *JCI insight*, 2017;2(6):e91917.
2. Ueta M\*, Sawai H\*(equal contribution), Shingaki R, Kawai Y, Sotozono C, Kojima K, Yoon KC, Kim MK, Seo KY, Joo CK, Nagasaki M, Kinoshita S, Tokunaga K. Genome-wide association study using the ethnicity-specific Japonica array: identification of new susceptibility loci for cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome with severe ocular complications. *J Hum Genet* 62(4):485-489.
  3. Matsuura K, Sawai H, Ikeo K, Ogawa S, Iio E, Isogawa M, Shimada N, Komori A, Toyoda H, Kumada T, Namisaki T, Yoshiji H, Sakamoto N, Nakagawa M, Asahina Y, Kurosaki M, Izumi N, Enomoto N, Kusakabe A, Kajiwara E, Itoh Y, Ide T, Tamori A, Matsubara M, Kawada N, Shirabe K, Tomita E, Honda M, Kaneko S, Nishina S, Suetsugu A, Hiasa Y, Watanabe H, Genda T, Sakaida I, Nishiguchi S, Takaguchi K, Tanaka E, Sugihara J, Shimada M, Kondo Y, Kawai Y, Kojima K, Nagasaki M, Tokunaga K, Tanaka Y; Japanese Genome-Wide Association Study Group for Viral Hepatitis. Genome-Wide Association Study Identifies TLL1 Variant Associated with Development of Hepatocellular Carcinoma After Eradication of Hepatitis C Virus Infection. *Gastroenterology* 152(6): 1383-1394, 2017.
  4. Masamune A, Nakano E, Niihori T, Hamada S, Nagasaki M, Aoki Y and Shimosegawa T, Variants in the UBR1 gene are not associated with chronic pancreatitis in Japan, *Pancreatology*, 16:814-8.
  5. Kawashima M, Hitomi Y, Aiba Y, Nishida N, Kojima K, Kawai Y, Nakamura H, Tanaka A, Zeniya M, Hashimoto E, Ohira H, Yamamoto K, Abe M, Nakao K, Yamagiwa S, Kaneko S, Honda M, Umemura T, Ichida T, Seike M, Sakisaka S, Harada M, Yokosuka O, Ueno Y, Senju M, Kanda T, Shibata H, Himoto T, Murata K, Miyake Y, Ebinuma H, Taniai M, Joshita S, Nikami T, Ota H, Kouno H, Kouno H, Nakamuta M, Fukushima N, Kohjima M, Komatsu T, Komeda T, Ohara Y, Muro T, Yamashita T, Yoshizawa K, Nakamura Y, Shimada M, Hirashima N, Sugi K, Ario K, Takesaki E, Naganuma A, Mano H, Yamashita H, Matsushita K, Yamauchi K, Makita F, Nishimura H, Furuta K, Takahashi N, Kikuchi M, Masaki N, Tanaka T, Tamura S, Mori A, Yagi S, Shirabe K, Komori A, Migita K, Ito M, Nagaoka S, Abiru S, Yatsuhashi H, Yasunami M, Shimoda S, Harada K, Egawa H, Maehara Y, Uemoto S, Kokudo N, Takikawa H, Ishibashi H, Chayama K, Mizokami M, Nagasaki M, Tokunaga K, Nakamura M. Genome-wide association studies identify PRKCB as a novel genetic susceptibility locus for primary biliary cholangitis in the Japanese population. *Hum Mol Genet* 26(3):650-659.
  6. Sun Y, Irwanto A, Toyo-Oka L, Hong M, Liu H, Andiappan AK, Choi H, Hitomi Y, Yu G, Yu Y, Bao F, Wang C, Fu X, Yue Z, Wang H, Zhang H, Kawashima M, Kojima K, Nagasaki M, Nakamura M, Yang SK, Ye BD, Denise Y, Rotzschke O, Song K, Tokunaga K, Zhang F, Liu J. Fine-mapping analysis revealed complex pleiotropic effect and tissue-specific regulatory mechanism of TNFSF15 in primary biliary cholangitis, Crohn's disease and leprosy. *Sci Rep* 6:31429.
  7. Kojima K, Kawai Y, Misawa K, Mimori T and Nagasaki M, STR-realigner: a realignment method for short tandem repeat regions, *BMC Genomics*, 17:991.
  8. Hasegawa T, Kojima K, Kawai Y, Misawa K, Mimori T and Nagasaki M, AP-SKAT:

highly-efficient genome-wide rare variant association test, *BMC Genomics*, 17:745.

9. Kuriyama S, Yaegashi N, Nagami F, Arai T, Kawaguchi Y, Osumi N, Sakaida M, Suzuki Y, Nakayama K, Hashizume H, Tamiya G, Kawame H, Suzuki K, Hozawa A, Nakaya N, Kikuya M, Metoki H, Tsuji I, Fuse N, Kiyomoto H, Sugawara J, Tsuboi A, Egawa S, Ito K, Chida K, Ishii T, Tomita H, Taki Y, Minegishi N, Ishii N, Yasuda J, Igarashi K, Shimizu R, Nagasaki M, Koshihara S, Kinoshita K, Ogishima S, Takai-Igarashi T, Tominaga T, Tanabe O, Ohuchi N, Shimosegawa T, Kure S, Tanaka H, Ito S, Hitomi J, Tanno K, Nakamura M, Ogasawara K, Kobayashi S, Sakata K, Satoh M, Shimizu A, Sasaki M, Endo R, Sobue K, the Tohoku Medical Megabank Project Study Group and Yamamoto M. The Tohoku Medical Megabank Project: Design and Mission, *J Epidemiol*, 26(9):493-511.
10. Koshihara S, Motoike I, Kojima K, Hasegawa T, Shiota M, Saito T, Saigusa D, Danjoh I, Katsuoka F, Ogishima S, Kawai Y, Yamaguchi-Kabata Y, Sakurai M, Hirano S, Nakata J, Motohashi H, Hozawa A, Kuriyama S, Minegishi N, Nagasaki M, Takai-Igarashi T, Fuse N, Kiyomoto H, Sugawara J, Suzuki Y, Kure S, Yaegashi N, Tanabe O, Kinoshita K, Yasuda J, Yamamoto M, The structural origin of metabolic quantitative diversity, *Sci Rep.*, 6:31463.
11. Kojima K, Kawai Y, Nariai N, Mimori T, Hasegawa T and Nagasaki M, Short tandem repeat number estimation from paired-end reads for multiple individuals by considering coalescent tree, *BMC Genomics*, 17(Suppl 5):494.

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. 日本人の全ゲノム情報基盤構築とバイオインフォマティクス、口頭、長崎 正朗、第2回東京大学ゲノム医科学機構シンポジウム、2017/3/25、国内。
2. Genome-wide genotype imputation of Japanese population-specific SNP array, ポスター発表, Yosuke Kawai, Takahiro Mimori, Kaname Kojima, Naoki Nariai, Inaho Danjoh, Rumiko Saito, Jun Yasuda, Masayuki Yamamoto, Masao Nagasaki and the Tohoku Medical Megabank Project Study Group, The 2017 Japan-NIH joint Symposium, 2017/02/16, 国内。
3. Association study of rare variants on serum urate level by using whole genome cohort study samples, ポスター発表, Kazuharu Misawa, Takanori Hasegawa, Kaname Kojima, Atsushi Hozawa, Takako Takai-Igarashi, Naoko Minegishi, Jun Yasuda, Soichi Ogishima, Shigeo Kure, Kengo Kinoshita, Masayuki Yamamoto, and Masao Nagasaki, The 2017 Japan-NIH joint Symposium, 2017/02/16, 国内。
4. 2049人の日本人全ゲノムリファレンスパネルと今後、口頭発表, 長崎 正朗, 東北メディカル・メガバンク計画 合同研究会, 2017/1/27, 国内。
5. Construction of Japanese Reference Human Genome with Single Molecule Real-Time Sequencer, ポスター発表, Tomoko F. Shibata, Yoko Kuroki, Takahiro Mimori, Fumiki Katsuoka, Yosuke Kawai, Keiko Tateno, Akira Ono, Shin Ito, Jun Yasuda, Kengo Kinoshita, Masayuki Yamamoto, Masao Nagasaki, 東北メディカル・メガバンク計画 合同研究会, 2017/1/27, 国内。
6. coalescentSTR: a probabilistic approach for estimating short tandem repeat numbers considering unobserved genealogy of multiple samples, ポスター発表, Kaname Kojima, Yosuke Kawai, Naoki Nariai, Takahiro Mimori, Takanori Hasegawa, and Masao Nagasaki, 東北メディカル・メガバンク計画 合同研究会, 2017/1/27, 国内。



7. Genome-wide genotype imputation of Japanese population-specific SNP array, ポスター発表, Yosuke Kawai, Takahiro Mimori, Kaname Kojima, Naoki Nariyai, Inaho Danjoh, Rumiko Saito, Jun Yasuda, Masayuki Yamamoto, Masao Nagasaki and the Tohoku Medical Megabank Project Study Group, 東北メディカル・メガバンク計画 合同研究会, 2017/1/27, 国内.
8. A computational approach to analyse copy number variants at base-pair resolution, ポスター発表, Takahiro Mimori, Naoki Nariyai, Kaname Kojima, Yukuto Sato, Yosuke Kawai, Yumi Yamaguchi-Kabata, Masao Nagasaki, 東北メディカルメガバンク計画合同研究会, 2017/1/27, 国内.
9. Two thousand Japanese whole genome reference panel and reference genome in ToMMo\*, 口頭発表, Masao Nagasaki, 2016 Taiwan-Japan Joint Conference in Genetics and Genomics, 2016/12/15, 国内
10. ヒトの全ゲノムシーケンズデータからの NUMT の検出手法とその評価、ポスター発表、吉田裕司、河合 洋介、小島 要、三澤 計治、佐藤 行人、長崎 正朗、第 39 回日本分子生物学会年会、2016/12/1、国内.
11. 日本人ゲノム情報基盤構築とバイオインフォマティクス, 口頭発表, 長崎 正朗, ゲノムテクノロジー第 164 委員会 第 5 期キックオフシンポジウム, 2016/11/15, 国内.
12. ハイスループットシーケンサによるマイクロサテライトリピート数推定法の高精度化, 口頭発表、小島 要、河合 洋介、長崎 正朗, 科研費シンポジウム「複雑な生命現象を読み解くための大規模データ解析とモデリング」, 2016/11/8, 国内.
13. Whole genome reference panel of two thousand Japanese individuals and bioinformatics in ToMMo\*, ポスター発表、Masao Nagasaki, Yosuke Kawai, Kaname Kojima, Takahiro Mimori, Kazuharu Misawa, Tomoko F. Shibata, Yumi Yamaguchi-Kabata, Yukuto Sato, Riu Yamashita, Nobuo Fuse, Shin Ito, Inaho Danjoh, Sakae Saito, Fumiki Katsuoka, Jun Yasuda, Masayuki Yamamoto, ToMMo\* Japanese Reference Panel Project, The American Society of Human Genetics (ASHG) 2016 Annual Meeting, 2016/10/21、海外.
14. Association study of rare variants on serum urate level by using whole genome cohort study samples, ポスター発表、Kazuharu Misawa, Takanori Hasegawa, Kaname Kojima, Atsushi Hozawa, Takako Takai-Igarashi, Naoko Minegishi, Jun Yasuda, Soichi Ogishima, Shigeo Kure, Kengo Kinoshita, Masayuki Yamamoto, and Masao Nagasaki, The American Society of Human Genetics (ASHG) 2016 Annual Meeting, 2016/10/21, 海外.
15. Fine-scale genetic diversity of Japanese population, ポスター発表, Yosuke Kawai, Kazuharu Misawa, Takahiro Mimori, Kaname Kojima, Fumiki Katsuoka, Masayuki Yamamoto, Jun Yasuda, Masao Nagasaki, The American Society of Human Genetics (ASHG) 2016 Annual Meeting, 2016/10/19, 海外.
16. Phasing variants of duplicated genes using whole genome sequencing data, ポスター発表, Takahiro Mimori, Naoki Nariyai, Kaname Kojima, Yukuto Sato, Yosuke Kawai, Yumi Yamaguchi-Kabata, Masao Nagasaki, The American Society of Human Genetics (ASHG) 2016 Annual Meeting, 2016/10/19, 海外.
17. 日本人 2049 人の全ゲノムリファレンスパネルの構築と今後, 口頭発表, 長崎 正朗, 第 23 回日本遺伝子診療学会大会, 2016/10/07, 国内.

\*ToMMo : Tohoku Medical Megabank Organization

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

(4) 特許出願