

## 若手研究者が拓く最新ゲノム解析研究の道

平成 29 年 11 月 13 日(月)

13:00~16:00

会場：東京大学医科学研究所 附属病院 A 棟 8F 会議室（南）

- 13:00-13:05 **開会の挨拶**  
村上 善則（東京大学医科学研究所 所長）
- 13:05-13:35 **一分子リアルタイムシーケンシングによるゲノムアセンブリ**  
市川 和樹（東京大学新領域メディカル情報生命専攻）
- 13:35-14:05 **ナノポアシーケンサーを用いた肺腺癌細胞株のトランスクリプトーム解析**  
関 真秀（東京大学新領域メディカル情報生命専攻）
- 14:05-14:35 **環境ゲノムに基づく海洋ウイルス研究の新展開**  
西村 陽介（東京工業大学生命理工学院）
- 14:35-14:55 休憩 Coffee Break
- 14:55-15:25 **Single-cell レベルでの遺伝子発現解析法を用いた Min マウス DSS 誘導大腸腫瘍における Lgr5 陽性腫瘍幹細胞の多様性解析**  
塩川 大介(国立がん研究センター研究所)
- 15:25-15:55 **AI 技術を活用したリアルタイム内視鏡診断サポートシステム開発**  
- 大腸内視鏡検査での見逃し回避を目指す -  
山田 真善（国立がん研究センター中央病院 / 同研究所）
- 15:55-16:00 **閉会の挨拶**  
柴田 龍弘（東京大学医科学研究所 教授）

※進行により時間が前後する場合がございます。

## 一分子リアルタイムシーケンシングによるゲノムアセンブリ

市川 和樹

東京大学大学院 新領域創成科学研究科  
メディカル情報生命専攻 森下研究室  
助教

近年 Single-molecule real-time (SMRT) sequencing 技術を用いた PacBio シーケンサーにより 10Kbp を超える長いリードを得ることが可能となってきた。

我々の研究室では SMRT sequencing によって得られたリードからモデル生物として用いられるメダカや線虫のゲノムアセンブリを行っている。

2007 年に作成されたメダカのドラフトゲノムが 97,933 個のギャップを含んでいたのに対し、PacBio リードを使用して新たに作成されたメダカドラフトゲノムは 491 個と大幅に含むギャップ数を減少させることができた。

また、以前のゲノムでは困難であった大規模な構造変異の位置の特定や、テロメア周辺領域のアセンブリ、セントロメア周辺の領域を構成しているリピート配列の解析が可能となった。

## ナノポアシーケンサーを用いた肺腺癌細胞株のトランスクリプトーム解析

関 真秀

東京大学大学院 新領域創成科学研究科  
メディカル情報生命専攻 鈴木研究室  
特任助教

2014年にOxford Nanopore Technologies社からナノポアを用いた1分子シーケンサーMinIONが発売された。ナノポアシーケンスにより、100kbpを超えるゲノムのロングリードシーケンスを行うことができるようになった。さらに、全長cDNAもしくは、直接RNAをシーケンスすることで、転写産物の全体構造の同定と発現解析を同時に行うことができるようになってきている。

本発表では、肺腺癌細胞株で行ったナノポアシーケンスを用いた全長cDNA-Seqやdirect RNA-Seqによるトランスクリプトーム解析の結果について紹介する。

## 環境ゲノムに基づく海洋ウイルス研究の新展開

西村 陽介

東京工業大学 生命理工学院  
研究員

環境中に存在する微生物やウイルスのほとんどは、分離培養できない未知の存在であり、「暗黒物質」などと呼ばれてきた。しかし、配列解析技術の革新によって、未分離のままゲノム配列を明らかにすることが可能となりつつある。発表者らは、海洋メタゲノムの大規模配列から、千個以上の完全長ウイルスゲノム（環境ゲノム）の構築に成功した。ゲノム配列に基づく宿主予測や遺伝子組成の検証、及び新規開発したウイルス分類ツール「ViPTree」を用いて環境ゲノムを分類した結果、これらのウイルスは（1）新規性が極めて高く、（2）ウイルス未分離の系統群に感染するものを含み、（3）様々な生存戦略を示すことが明らかとなった。本発表ではさらに、メタトランスクリプトームを用いたウイルス産生の動態研究について紹介する。

Single-cell レベルでの遺伝子発現解析法を用いた Min マウス DSS 誘導大腸腫瘍に於ける Lgr5 陽性腫瘍幹細胞の多様性解析

塩川 大介

国立がん研究センター研究所 がん分化制御解析分野  
ユニット長

Min マウスに DSS を投与し作成した大腸腫瘍に対し Single-cell レベルで遺伝子発現解析を行った結果、腫瘍組織では非腫瘍組織のそれと異なる性状を示す Lgr5 陽性幹細胞が存在することを見出した。さらに非腫瘍/腫瘍組織由来の Lgr5 陽性幹細胞を抽出後 Wnt ターゲット遺伝子発現に基づき分類し、特に高い造腫瘍能を示す腫瘍幹細胞集団を同定した。当該細胞集団に特異的に発現する Wnt ターゲット遺伝子群の機能解析を CRISPR/Cas9 システムを用い行い、転写因子である Tcf1 が大腸腫瘍幹細胞の造腫瘍能に必須であることを示した。現在 Single-cell レベルでのトランスクリプトーム解析を進めており、それにより明らかとなった大腸腫瘍幹細胞集団の詳細な性状についても言及する。

AI 技術を活用したリアルタイム内視鏡診断サポートシステム開発 -  
大腸内視鏡検査での見逃し回避を目指す -

山田真善<sup>1,2</sup>、浜本隆二<sup>2</sup>、斎藤 豊<sup>1</sup>

1. 国立がん研究センター中央病院 内視鏡科
2. 同研究所 がん分子修飾制御学分野

人工知能（AI）の活用に医療分野でも大きな期待が寄せられている。一方で、大腸内視鏡検査においては質の向上と均てん化が求められている。我々は大腸内視鏡検査中に自動的に大腸がんおよび前がん病変の特徴を自動的に検出する AI システムを開発した。このシステムは大腸内視鏡検査中のモニター画像から大腸がんおよび前がん病変の異常を検出し、それをリアルタイムで知らせることで内視鏡医の病変の発見をサポートする。このシステムは 5000 例以上の早期大腸がんおよび前がん病変の内視鏡画像を用いて教師あり深層学習を行い、現在 98%以上の正確な病変部位の呈示を含めた病変検知率とリアルタイム・フィードバックを達成している。

<シンポジウム事務局お問い合わせ先>

東京都港区 白金台 4-6-1

東京大学 医科学研究所

ヒトゲノム解析センター

ゲノム医科学分野

山崎 智