

# 医学セミナー

## 第10回分子遺伝疫学セミナー

### ゲノム医科学リサーチユニットセミナー

# 全ゲノムシーケンスのデータ解析； 日本人ゲノムとがんの全ゲノム解析から

**講師：藤本 明洋 先生**

(理化学研究所・統合生命医科学研究センター)

**日時：平成25年5月9日（木） 17:30-18:30**

**会場：健康医科学イノベーション棟8階講堂**

連絡先：医学医療系 分子遺伝疫学研究室  
土屋尚之(tsuchiya@md.tsukuba.ac.jp)

## 全ゲノムシーケンスのデータ解析；日本人ゲノムとがんの全ゲノム解析から

藤本明洋<sup>1</sup> 角田達彦<sup>1</sup> 中川英刀<sup>1</sup>

<sup>1</sup> 理化学研究所・統合生命医科学研究センター

シーケンス技術の著しい発展により、かつては夢物語であった全ゲノムシーケンス解読が可能となった。

我々は、高精度なシーケンス解析を行うことを目指し、日本人のゲノムシーケンスを解析した。その結果、ヒトゲノム中の一塩基多型に加え、挿入・欠失、コピー数多型、構造多型など従来の解析では検出困難であった様々な種類の遺伝的多様性が検出された(1)。

我々は引き続き、国立がん研究センターらと共同で肝臓がん27症例の全ゲノムシーケンスを解析した。その結果、平均11,810個の点突然変異、813個の短い挿入・欠失、21個のリアレンジメントを検出した。点突然変異の置換パターンを解析したところ、置換パターンは飲酒の習慣等の環境要因の影響を受けることが示唆された。また、遺伝子座ごとに突然変異の数の検定を行ったところ、15遺伝子に有意に多い突然変異が観察された。さらに、クロマチン制御遺伝子に着目すると、約半数の症例がクロマチン制御遺伝子に突然変異を持つことが分かった。本研究により、肝臓がんの突然変異のパターンは環境の影響を受けること、肝臓がんにはクロマチン制御遺伝子が重要な役割を果たしていることが示唆された(2)。

本講演では、解析手法を紹介するとともに最新の結果についても報告する。

1. Fujimoto, A., et al. Whole-genome sequencing and comprehensive variant analysis of a Japanese individual using massively parallel sequencing. Nat Genet 42, 931-936 (2010)

2. Fujimoto, A., Totoki, Y. (equally contributed), et al. Whole-genome sequencing of liver cancers identifies etiological influences on mutation patterns and recurrent mutations in chromatin regulators. Nat Genet 44,760-764 (2012)