



2023.3.31(金)  
ゲノム医療協議会

## 世界のゲノム研究の潮流と我が国での今後の展開について

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/生命データサイエンスセンター  
東京大学 ゲノム医科学連携研究機構

鈴木穰



# データ産生拠点 (東大・柏II)

・シーケンサー： NovaSeq6000 x 2台 WGS : 50,000/year

・シーケンサー： NovaSeq6000 (DX) x 1台

・シーケンサー： MGI T7 x 1; G400 x 1

・シーケンサー： PromethION x 4 WGS : 10,000/year

・ Robot : XT-AUTO/Hamilton/Analytik Jena

・ Robot (MGI) : STP3000/NE960

・ Nano dispenser : Mosquito (LV/HV/Dragonfly): *Olink*

・ QC : TapeStation/FemtoPulse

・ シングルセル : 10X Chromium x 3

**※Xenium/StereoSeq**

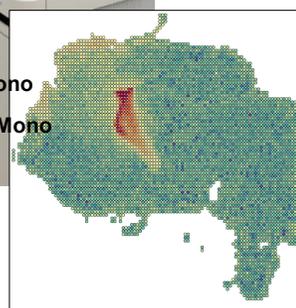
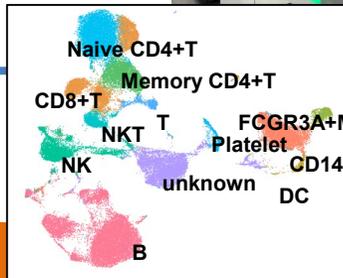
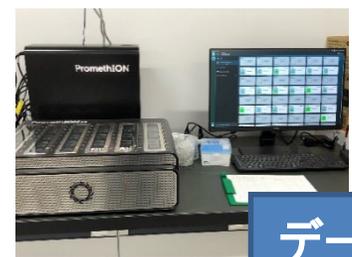
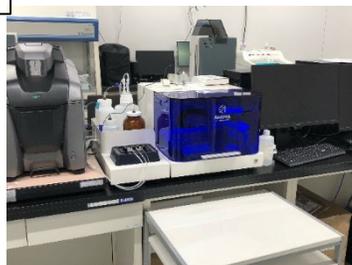
・ (Cluster server: 800 core; Luster 600Gb/Tape 1PB+ GPUx40)

**国内有数のデータ産生・解析拠点**

・ (Cluster server@KOG: 2500 core;

Luster 2PB/Tape 6PB

**民間でも利用可能なデータ解析環境  
(NBDCの定める“機関外サーバー”基準を満たす)**



**データ産生  
拠点**

## 東大ゲノム医科学機構 (ROADMAP2020)

文部科学省大型施設・研究計画: ロードマップ2017, 2020 にリストアップ

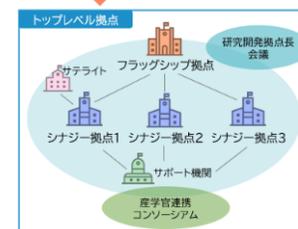
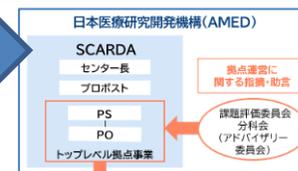
ロードマップ 2020 にリストアップされた 15 課題

物理学	9 件	人文社会科学	9 件
情報学	1 件	基礎医学	2 件
化学	1 件	臨床医学	1 件
総合工学	1 件		

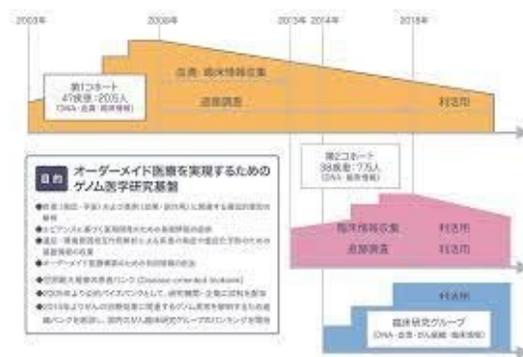
BSL-4施設を中核とした感染症研究拠点の形成 (長崎大学)  
ヒューマングライコムプロジェクト (名古屋大学・岐阜大学)  
統合ゲノム医科学情報研究拠点の形成 (東京大学)



## AMED SCARDA



## BioBank JAPAN



## 文科省ゲノム支援

**100-150件/年の共同研究**



## TOPICS

# 世界のゲノム研究の潮流と 我が国での今後の展開について

背景

コホート

疾患

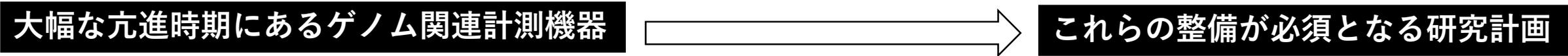
人材・社会

1. コホート研究について
2. 疾患研究:がん・脳等を例に
3. 人材育成と社会実装について



## ○データ産生コアファシリティの現状と課題

- いかにかデータベース基盤を整備しても、国内で生産されるデータの絶対量が不足している。機器の旧型化、体制の疲弊が背景にある。
- 先進計測機器・消耗品も高額化の一途で、一機関では最新のシーケンサーや顕微鏡などのファシリティを整備・維持することが困難。
- 特に先進計測機器については、その将来性、汎用性についてのリスクが伴うため、直接の大規模化に先駆けて技術評価・馴化・開発を行う必要がある。
- またその試行的運用には技術者の教育が必要である。
- これについてもDBの集約と前後してJSTが司令塔となる拠点整備を行う。小規模な拠点から初めて将来の産業応用への橋渡しを行うものである。



### ・シーケンサー自体

#### 短鎖シーケンサー (update)



**NovaSeq X**  
\$2-3/Gb (3-5万円/100Gb=30X)

**T7 (MGI)**

#### Neo-NGS (短鎖)

※2022夏：イルミナの特許切れ



**Element Genomics**   **Singular Genomics**   **Onso (PacBio)**  
\$1/Gb (1.5万円/100Gb=30X).

#### 長鎖シーケンサー(Update)



**Revio (PacBio)**   **PromethION (ONT)**  
\$10-20/Gb (20-30万円/100Gb=30X)  
読み取り精度Q30 (99.9%) へ

### ・多層オームクス関連機器

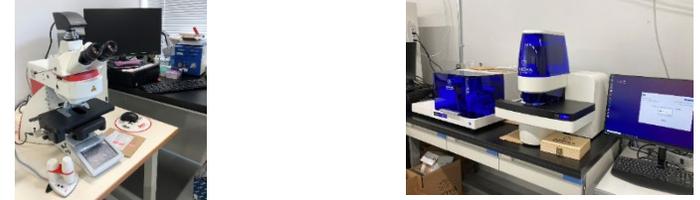
#### 空間解析 (mRNA)



**Visium ver2**  
(10X Genomics)

**Xenium**  
(10X Genomics)

#### 空間解析 (タンパク)



**Stomics**  
(BGI)

**Fusion (Akoya)**

#### 血漿プロテオーム解析



**Olink**  
3000種類のタンパクの  
プロテオーム解析

### 大規模ヒトゲノム解析

- コホート/バイオバンク
- がんゲノム
- 難病

### De novo アセンブル

- 有用微生物
- 農作物
- 家畜

### 菌叢WGS解析

- ヒトメタゲノム解析
- 環境メタゲノム

### 生物学的検証

- 病理との融合
- リスク遺伝子の機能解析 (精神疾患・循環器病等)

通常のガラススライドでの空間解析   空間解像度<1um (1細胞以下)   100種類のタンパクの多重免疫

## 米国: Precision Medicine Initiative (PMI): 110億円

- すべての疾患を対象に、住民コホート研究. 電子カルテ情報を統合。
- オープンなデータ共有により, 新しい研究パラダイムの実現を目指す。“US ALL”



<https://www.nih.gov/sites/default/files/research-training/initiatives/pmi/pmi-working-group-report-20150917-2.pdf/>

## 英国: Genomics England: 330億円

- 500万人の全ゲノム配列解析を実施。
- 民間企業のクラスター形成ビジネスモデルの提出



“UK BioBank”



“Our Future Health”

<https://www.ukbiobank.ac.uk/enable-your-research/about-our-data/baseline-assessment>

## 中国: 十三五計画: 総額1兆円(?)

## 日本 (全ゲノム実行計画でのデータ産生->データ解析環境整備が進行中)

- ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業が疾患別ゲノム研究を推進。
- 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業が疾患中心に展開し、データ共有を推進。
- がんゲノム医療が開始され、がんゲノム情報管理センター(C-CAT)を設立。
- バイオバンク、コホートは高品質。

国名	プロジェクト	規模 (人数)	予算	年
米国	Precision Medicine Initiative	100万人	110億円	2018
	Cancer Moonshot	300万人	330億円	2018
英国	Genomics England	500万人	総額470億円	2012-2018
フランス	Genomic Medicine France	100万人	総額870億円	2015-2020
EU全般	Horizon 2020	>1000万人	総額9700億円	2014-2020
中国	十三五	>1000万人	総額1兆円	2016-2020
日本	厚労省(毎日新聞報)	10万人?	550億?	2020-?
	AMED・文科省	1万人	累計100億円程度	2011-

表:  
各国のゲノム関連データ整備事業の概略

# 医学生物学研究のパラダイム・シフト

## ゲノム解析がもたらした基礎医学研究のパラダイムシフト

疾患遺伝子 → ゲノム → Big Data

- がんを始め多くの疾患について有効な治療法が見つかった
- 多くのがんについて薬剤療法での根治は依然として困難
- 未だ何千もの疾患、特に多因子疾患は、依然として病態機序が不明

## アカデミアにおける次世代ゲノム研究の開始: 配列から生物学データへ

- 生体内の遺伝子像の**時空間的状态**のすべてを計測
- (50兆個のすべての細胞は無理でも数万個は可能)
- 情報 (Big Data) として抽出して生命像を解明
- **ヒト疾患の解明**による予防・診断・治療に直結



アカデミアでは日本の誇る個々の科学者の強みを加速する好機

“長期的な視野”に加えて“動的変化への迅速な対応”の必要性

### 論点

計測技術の急速な進歩  
->相対的な有用性序列の変化?

既已取得されたデータ  
-ゲノム配列

倫理の変化+計測コスト/精度の向上  
->再計測の必要性



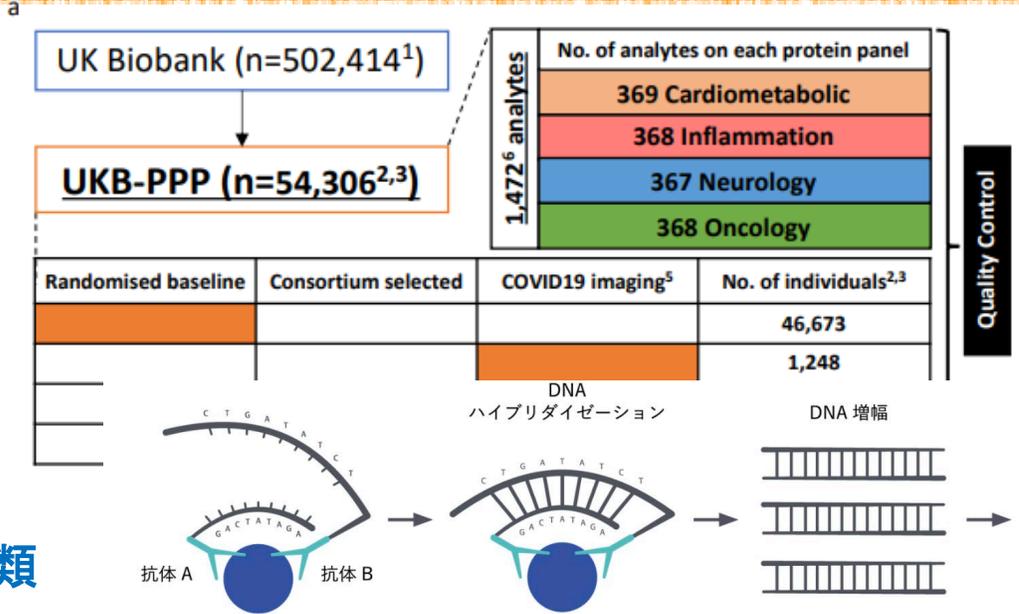
-生体試料・患者/被験者  
自体の価値  
--Update (追跡) 可能なもの  
(被験者と“切れない“)

# ゲノム配列に加えての生体情報の収集(シングルセル、血漿プロテオーム)

コホート

## Genetic regulation of the human plasma proteome in 54,306 UK Biobank participants

Benjamin B. Sun<sup>1</sup>, Joshua Chiou<sup>2\*</sup>, Matthew Traylor<sup>3\*</sup>, Christian Benner<sup>4\*</sup>, Yi-Hsiang Hsu<sup>5\*</sup>, Tom G. Richardson<sup>3\*</sup>, Praveen Surendran<sup>6\*</sup>, Anubha Mahajan<sup>4\*</sup>, Chloe Robins<sup>7\*</sup>, Steven G. Vasquez-Grinnell<sup>8\*</sup>, Liping Hou<sup>9\*</sup>, Erika M. Kvikstad<sup>8\*</sup>, Oliver S. Burren<sup>10</sup>, Madeleine Cule<sup>11</sup>, Jonathan Davitte<sup>7</sup>, Kyle L. Ferber<sup>12</sup>, Christopher E. Gillies<sup>13</sup>, Åsa K. Hedman<sup>14</sup>, Sile Hu<sup>3</sup>, Tinchi Lin<sup>15</sup>, Rajesh Mikkilineni<sup>16</sup>, Rion K. Pendergrass<sup>4</sup>, Corran Pickering<sup>17</sup>, Bram Prins<sup>10</sup>, Anil Raj<sup>11</sup>, Jamie Robinson<sup>1</sup>, Anurag Sethi<sup>11</sup>, Lucas D. Ward<sup>18</sup>, Samantha Welsh<sup>17</sup>, Carissa M. Willis<sup>18</sup>, Alynham Human Genetics, AstraZeneca Genomics Initiative, Biogen Biobank Team, Bristol Myers Squibb, Genentech Human Genetics, GlaxoSmithKline Genomic Sciences, Pfizer Integrative Biology, Population Analytics of Janssen Data Sciences, Regeneron Genetics Center, Lucy Burkitt-Gray<sup>17</sup>, Mary Helen Black<sup>9</sup>, Eric B. Fauman<sup>2</sup>, Joanna M. M. Howson<sup>3</sup>, Hyun Min Kang<sup>13</sup>, Mark I. McCarthy<sup>4</sup>, Eugene Melamud<sup>11</sup>, Paul Nioi<sup>18</sup>, Slavé Petrovski<sup>10,19</sup>, Robert A. Scott<sup>6</sup>, Erin N. Smith<sup>20</sup>, Sándor Szalma<sup>20</sup>, Dawn M. Waterworth<sup>21</sup>, Lyndon J. Mitnaul<sup>13</sup>, Joseph D. Szustakowski<sup>8\*</sup>, Bradford W. Gibson<sup>22\*</sup>, Melissa R. Miller<sup>2\*</sup>, Christopher D. Whelan<sup>1\*</sup>



Olink : 多重血漿プロテオーム解析

➔ 6000種類

受託サービス商品

Target 96  
Target 48

Explore 1536  
Explore 384

et al., <https://www.biorxiv.org/content/10.1101/2022.06.17.496443v1.full.pdf>

<https://olink.com/about-us/contact-us/>

シングルセルのコホート解析(UKBで50万人、アジアでも)

シングルセルに反映されるフレイルの状態

### RESEARCH ARTICLE SUMMARY

#### IMMUNOGENOMICS Single-cell eQTL mapping identifies cell type-specific genetic control of autoimmune disease

Seyhan Yazar<sup>†</sup>, Jose Alquicira-Hernandez<sup>†</sup>, Kristof Wing<sup>†</sup>, Anne Senabouth, M. Grace Gordon, Stacey Andersen, Qinyi Lu, Antonia Rowson, Thomas R. P. Taylor, Linda Clarke, Katia Maccora, Christine Chen, Anthony L. Cook, Chun Jimmie Ye, Kirsten A. Fairfax, Alex W. Hewitt<sup>†</sup>, Joseph E. Powell<sup>†</sup>

**INTRODUCTION:** The human immune system has evolved to maintain tissue homeostasis and target exogenous pathogens by regulating specialized cell populations. However, the substantial variation between individuals, defining how people vary in susceptibility to disease and respond to pathogen exposure, is poorly understood. We performed single-cell RNA-seq (scRNA-seq) data from 127 million peripheral blood mononuclear cells (PBMCs) collected from 982 donors. We developed a framework for the identification of cell type-specific eQTLs and, by combining the scRNA-seq data with genotype data, we mapped the genetic effects on gene expression in individual cell types. We identified 26,597 independent cis-expression quantitative trait loci (eQTLs). We show that most of these have an allelic effect on gene expression that is cell type-specific. Our results replicated in two independent cohorts, one of which comprises individuals with a different ancestry to our discovery cohort. Over all loci, our discovery and replication cohorts have a

(63.6%) of which were cell type-specific. We show how eQTLs have dynamic allelic effects in B cells that are transitioning from naïve to memory states. Overall, we identified a set of 1988 eSNP-eGene (a gene with an eQTL) pairs expressed across the B cell maturation landscape, of which 333 have a statistically significant change in their allelic effect as B cells differentiate. Of these, 66% were only identified from the dynamic eQTL analysis and were not observed when testing for effects independently in cell types, highlighting the importance of investigating cell state-specific effects that underlie immune cell function. We investigated how eQTLs affect the expression variation of essential immune genes in specific cell types and provided experimental support for established hypotheses of cellular mechanisms in complex autoimmune diseases.

**ASIAN IMMUNE DIVERSITY ATLAS (AIDA)**

SINGAPORE SCIENTISTS TO HELP DEVELOP ASIAN IMMUNE DIVERSITY ATLAS

6 Mar 2020

Scientists from A\*STAR's Genome Institute of Singapore (GIS) will work with scientists from RIKEN and Samsung Medical Centre to develop a genetic reference for Asian populations, and deepen the understanding of the drivers of health and disease.

Group photo of the AIDA team in GIS (from left): Dr. Shwetha Sankaran, Dr. Nirmala Anil Rajan, Dr. Deepa Rajagopalan, Dr. Shyam Prabhakar, Mr. Hanadoot Mohammad Amin. Copyright: A\*STAR's Genome Institute of Singapore.

RESOURCE

<https://doi.org/10.1038/s43587-022-00198-9>

nature aging

Open Access

## Multidimensional single-cell analysis of human peripheral blood reveals characteristic features of the immune system landscape in aging and frailty

Oscar Junhong Luo<sup>1,2,3,19</sup>, Wen Lei<sup>2,3,19</sup>, Guodong Zhu<sup>2,4,19</sup>, Zhiyao Ren<sup>1,5,6,19</sup>, Yudai Xu<sup>2,3</sup>, Chanchan Xiao<sup>2,3</sup>, Hongyi Zhang<sup>2,3</sup>, Junxiang Cai<sup>7</sup>, Zhiping Luo<sup>7</sup>, Lijuan Gao<sup>2,3</sup>, Jun Su<sup>8</sup>, Lei Tang<sup>9</sup>, Wei Guo<sup>9</sup>, Huanxing Su<sup>3,10</sup>, Zhang-Jin Zhang<sup>3,11</sup>, Evandro Fei Fang<sup>12,13,12</sup>, Yijun Ruan<sup>13</sup>, Sean Xiao Leng<sup>14</sup>, Zhenyu Ju<sup>15</sup>, Huiling Lou<sup>7</sup>, Junling Gao<sup>16</sup>, Nan Peng<sup>17</sup>, Jie Chen<sup>18</sup>, Zhijun Bao<sup>18</sup>, Feng Liu<sup>2,7</sup> and Guobing Chen<sup>2,3</sup>

# 我が国での研究例:ゲノム配列を超えて・・・(健常者末梢血の解析) **コホート**

## 疾患リスクとクローン造血

### 背景:クローン造血(Clonal Hematopoiesis):

- ある細胞系譜における体細胞性変異で異常増殖が起こる現象として定義される。
- 高齢者の>10%で起きている**と推定される。
- 直接的に血液がん(MDS/AML等)の“未病”となる。
- リスク因子(DNMT3A等)、ホットスポットが存在する。
- 変異保有者では発症リスクは10倍以上と推定。 *Feusier et al Blood Cancer Discovery 2021*

### さらに広い疾患範囲において・・・

- CHは正常臓器にも(炎症等の)影響を与え、心筋梗塞、その他の生活習慣病のリスクも増大させる。
- 日本においても**BBJ等のコホート解析**からCHの存在が示唆。

nature

Explore content About the journal Publish with us Subscribe

nature > articles > article

Article | Published: 24 June 2020  
**Chromosomal alterations among age-related haematopoietic clones in Japan**

Chikashi Terao Akari Suzuki, Yukihide Momozawa, Masato Akiyama, Kazuyoshi Ishigaki, Kazuhiko Yamamoto, Koichi Matsuda, Yoshinori Murakami, Steven A. McCarroll, Michiaki Kubo, Po-Ru Loh & Yoichiro Kamatani

*Terao et al Nature 2020*

nature medicine

Explore content About the journal Publish with us Subscribe

nature > nature medicine > articles > article

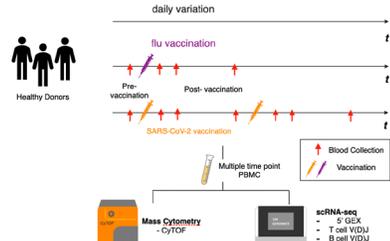
Article | Published: 08 July 2021  
**Combined landscape of single-nucleotide variants and copy number alterations in clonal hematopoiesis**

Ryunosuke Saiki, Yukihide Momozawa, Yasuhiro Nannya, Masahiro M. Nakagawa, Yotaro Ochi, Tetsuichi Yoshizato, Chikashi Terao, Yutaka Kuroda, Yuichi Shiraishi, Kenichi Chiba, Hiroko Tanaka, Atsushi Niida, Seiya Imoto, Koichi Matsuda, Takayuki Morisaki, Yoshinori Murakami, Yoichiro Kamatani, Shuichi Matsuda, Michiaki Kubo, Satoru Miyano, Hideki Makishima & Seishi Ogawa

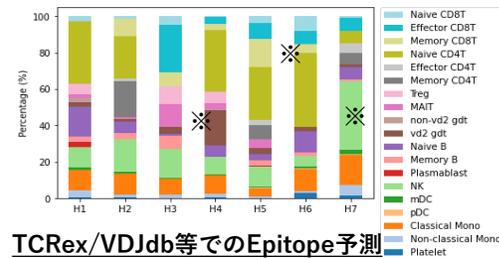
*Saiki et al Nature Medicine 2021*

## 健常者のシングルセル解析 (柏コホート)

### 住人の経時的シングルセル解析

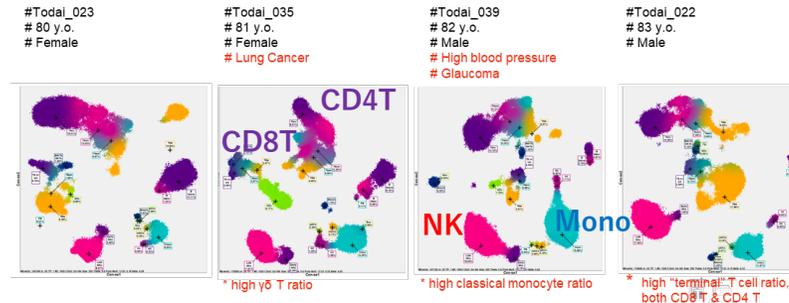


### 個人間/経時的な変化の解析

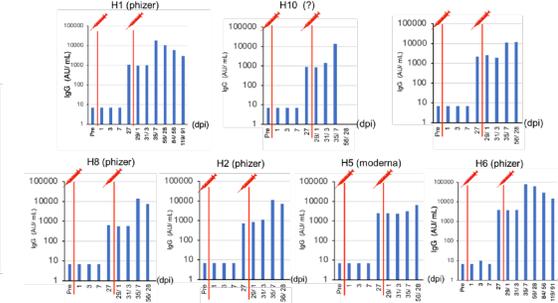


TCRex/VDJdb等でのEpitope予測

### 既往歴/生活情報との突合

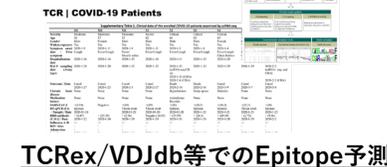


### ワクチン反応性/副作用の多様性



### 集団免疫の分子実際

個人、年齢等によって免疫系に顕著な差:  
 H1: 全体的にB優位  
 H3: 全体的にT優位  
 H7: B細胞リンパ腫既往: NK細胞がクローン性造血?



### 地域別健常“オーミクス”コホートの試行

# 幅広い業種への波及効果(住人サービスから都市設計へ)

コホート

三井不動産との共同研究

## 民間企業連合でもつ新しいコホートの形へ

～より汎用的に、長期的に、動的に。



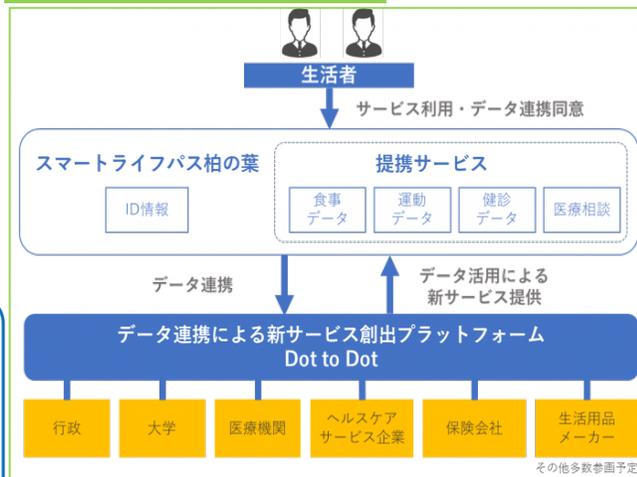
健常者の採血  
(ゲノム+scRNA)

<50歳, 50歳台, 60歳台, 70歳台, >80歳  
をそれぞれ10人づつ

全体の流れ



住人データとして管理  
(個人情報主権)



三井不動産「健康になる街」 住人にアプリ、生活解析

2021/11/10 09:00 日本経済新聞電子版 2034文字

三井不動産は5万人が住む千葉県柏市の「柏の葉」エリアで、健康をテーマに住民参加型の街づくりに動き出した。住民に健康アプリを提供し、個々人の利用データを収集。それを基に企業や周辺の大学・病院が新サービスを開発し、再び住民に提供する。データとサービスを循環させて「住れば健康になる街」を実現し、継続的に価値を生み出す。柏の葉は明治時代に三井家が開墾、戦後は米空軍基地として使われたが、返還された。三井は2000年代前半からデジタル技術を活用したスマートシティとして開発に着手。マンション3400戸を建設し、商業施設「ららぽーと」やホテル、オフィスビルを運営している。

地域住民に健康アプリを提供するポータルサイト「スマートライフパス柏の葉」は20年11月に立ち上げた。つくばエクスプレス線「柏の葉キャンパス駅」から半径2キロ圏内の住民なら、三井不動産の物件に住んでいなくても会員登録できる。運動・健診・食事のデータ蓄積

「スマートライフパス」の仕組み  
「柏の葉」の住民  
データ提供に同意  
無料・割引で利用  
提携企業が健康関連アプリを提供  
食事 運動 健康診断 医療相談  
データ連携で新サービスを開発

2021.11.10  
日経新聞  
「健康になる街」

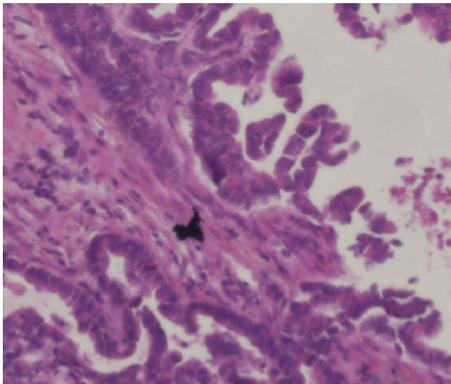
スマートウォッチによる生活データ収集  
(100名に配布)



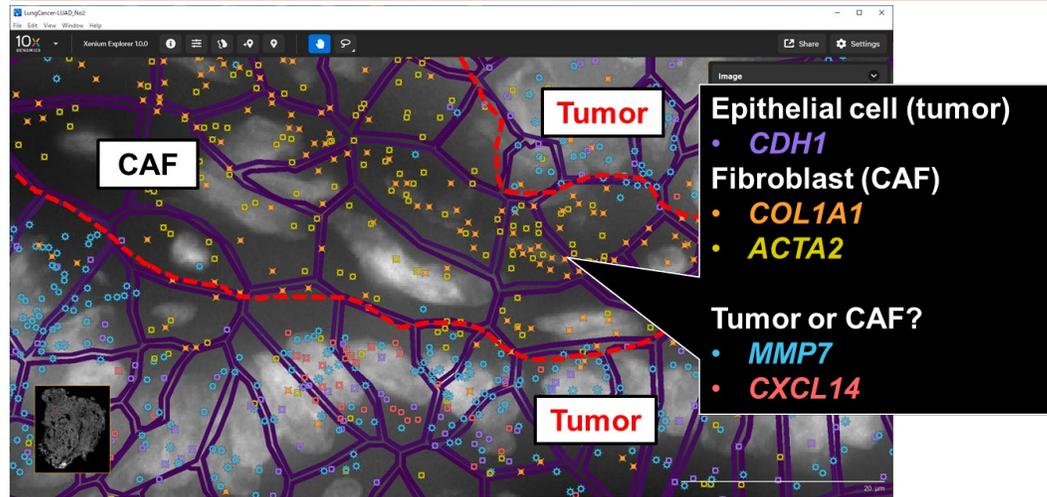
コホート研究の新しい形(疾患から生活へ)  
＝より生活情報にリンクしたデータ収集と活用

# 超高精度空間解析で読み解く、新しい疾患メカニズム解明

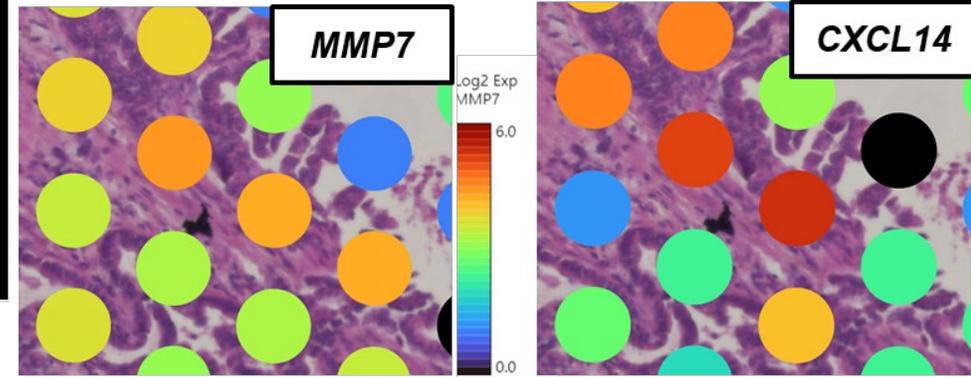
## がんの浸潤部



## 技術進展が可能にした超精密計測(1細胞以下での計測)



## 昨年までのプラットフォーム



## 脳の繊細な構造異常

### アルツハイマー脳の病変

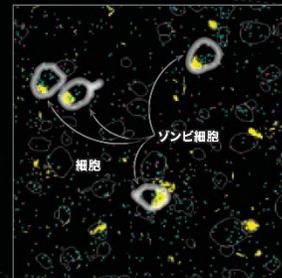
アルツハイマー病で死亡した患者の脳の断面図



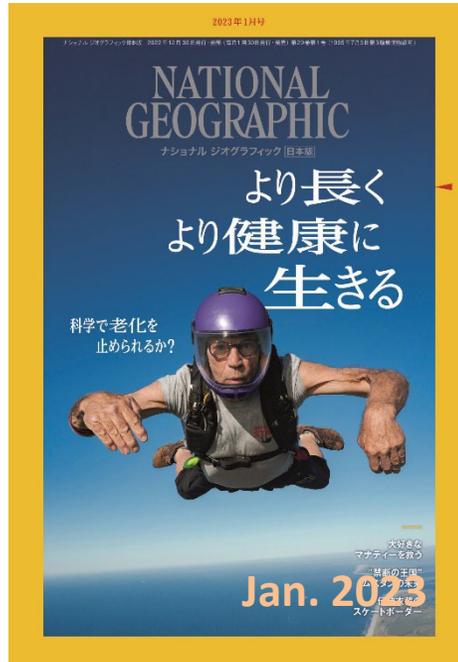
拡大図の範囲  
海馬

### ゾンビを退治する

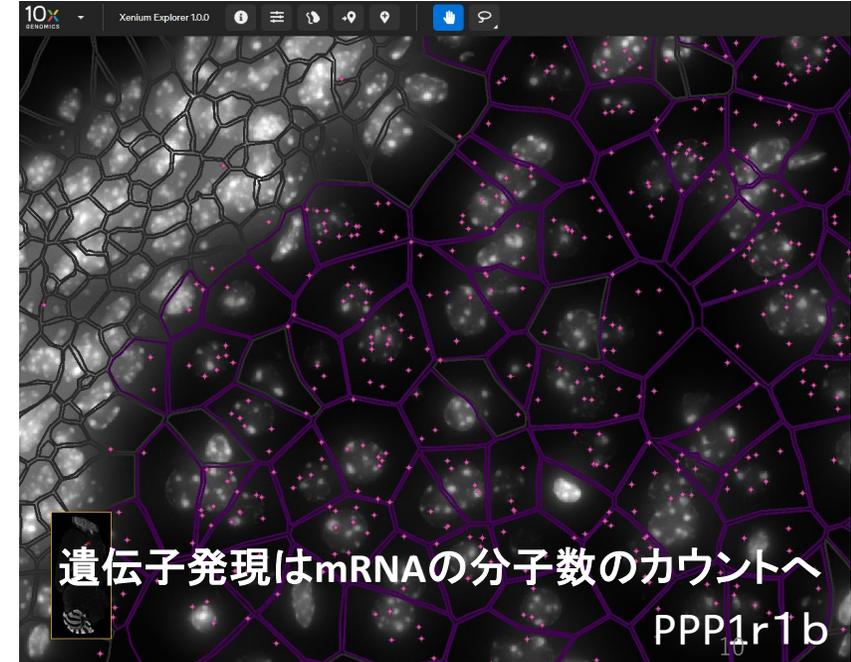
米ウェイク・フォレスト大学医学大学院のミランダ・オー率いるチームは、海馬など、記憶に不可欠な領域に潜む老化細胞(ゾンビ細胞)を発見した。この細胞は自然に死滅せず、有毒物質を放出する。オーのチームは薬でゾンビ細胞を殺して、記憶力を回復できるかどうか調べている。下の拡大画像にはアルツハイマー病の影響が見てとれる。黄色はタウタンパク質。その蓄積は進行性の脳疾患の指標となる。青はストレスを示唆する分子、赤紫は修復不能な損傷の兆候、緑はゾンビ細胞による炎症を示す。特に、大きな細胞に青、赤紫、緑がすべてあれば、それはゾンビ細胞とみていい。



監修: LUDAN WU, NANOSTRING COSMIX  
 出典: MIRANDA ORR AND TIMOTHY ORR,  
 WAKE FOREST UNIVERSITY SCHOOL OF MEDICINE,  
 C. ORR, KEENE AND CATTINI LATTIGES,  
 UNIVERSITY OF WASHINGTON ALZHEIMER'S  
 DISEASE RESEARCH CENTER



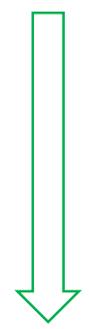
画像(資料)提供: 日経ナショナル ジオグラフィック



次世代のがんゲノム解析  
->患者還元

ゲノム診断(配列)

- 大域的な患者層別化
- 静的な標的探索と創薬



病理診断を含めた個別化医療  
(より生物学的に)

-局所/動的変化に  
着目した精密化創薬

-新機軸のマーカ-  
(パネル)の構築

典型的“EGFR”変異肺腺がん

EGFR分子標的薬が有効?

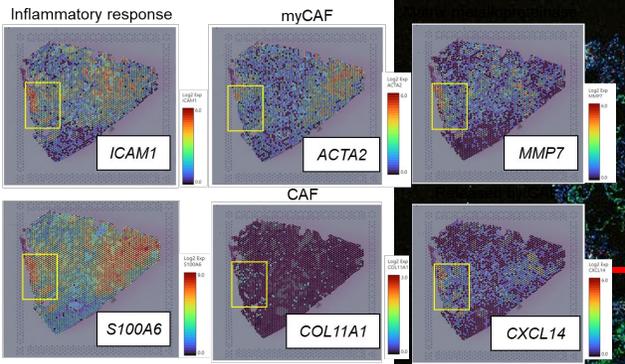
化学療法が有効?

免疫チェックポイントが有効?

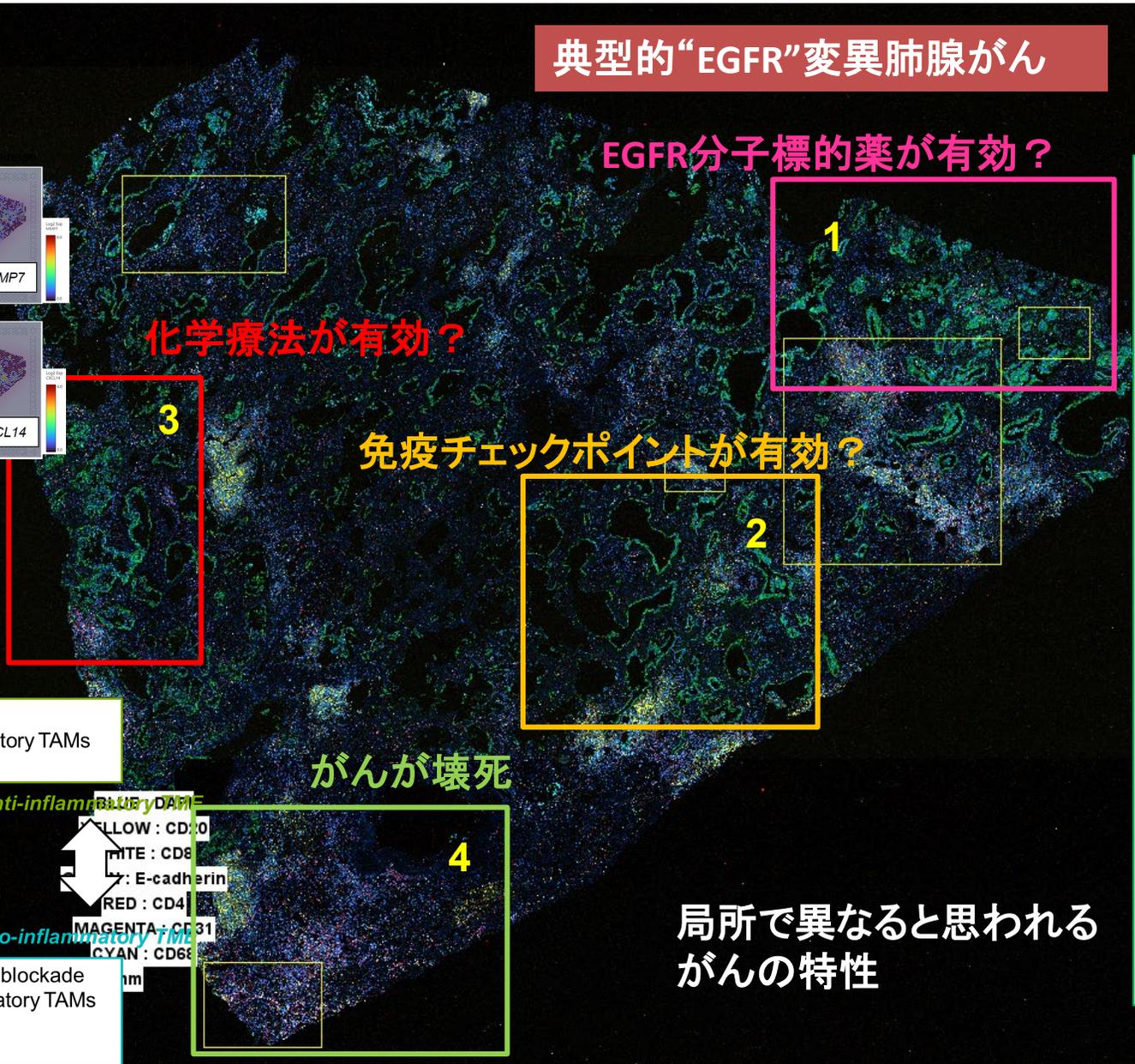
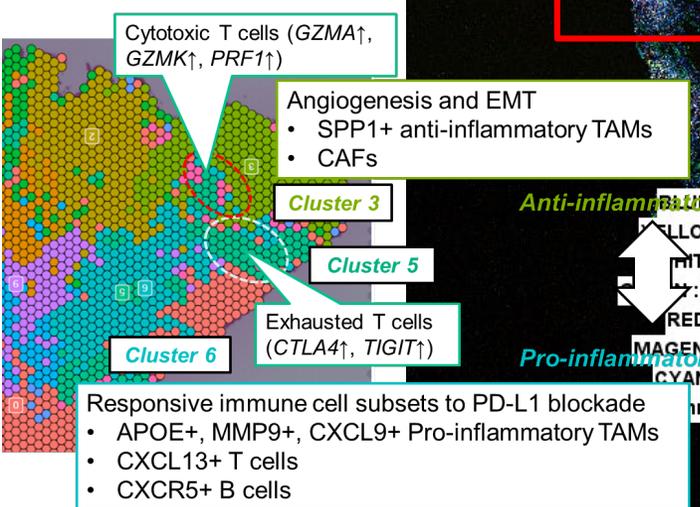
がんが壊死

局所で異なると思われる  
がんの特性

局所での精密  
遺伝子発現計測



がん進展のモデル

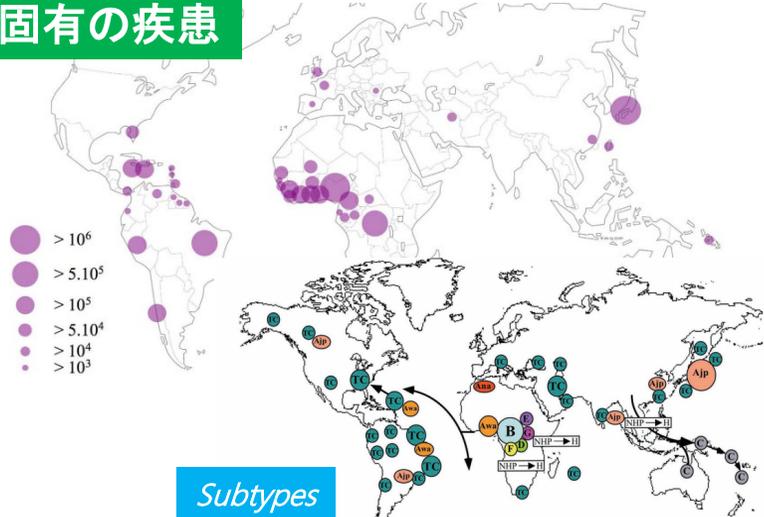


# シングルセル技術を前提とした創薬とバイオマーカー探索(ATL:白血病)

疾患

~固形がんでは空間解析へ

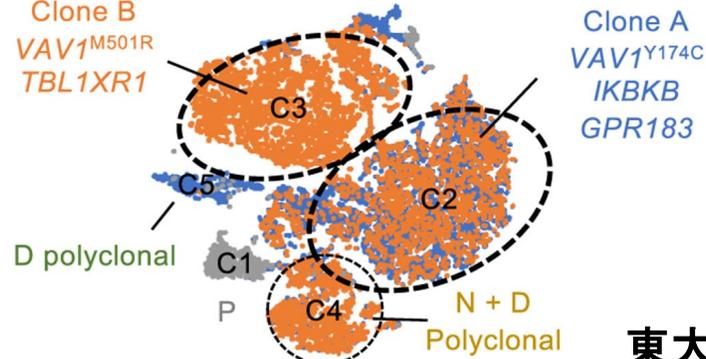
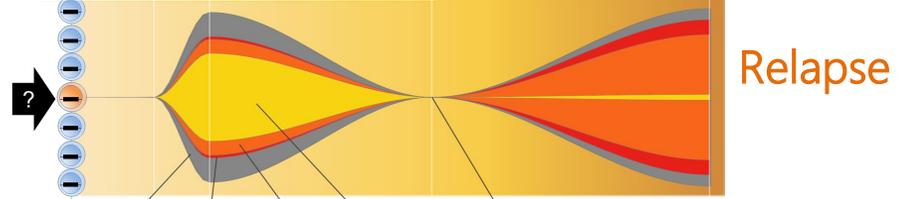
## 日本に固有の疾患



## Subtypes

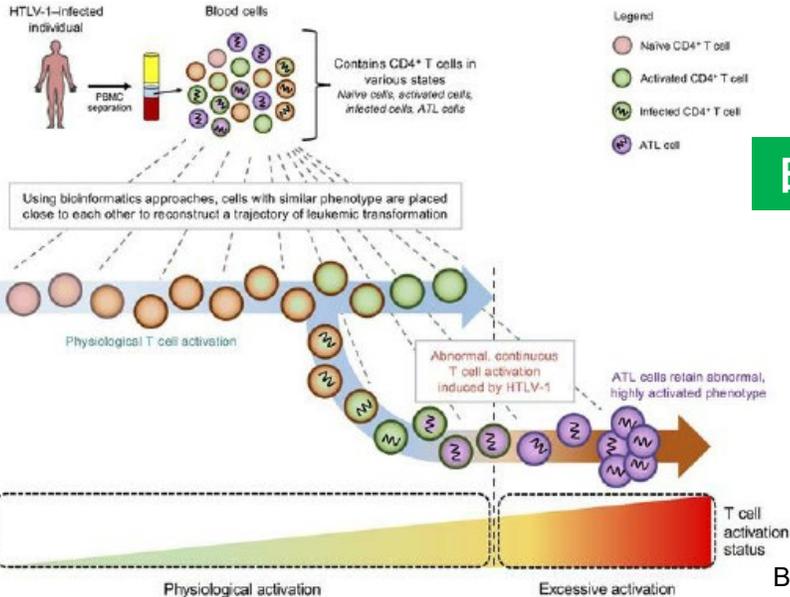
- Transcontinental Subgroup
  - Japanese Subgroup
  - West African Subgroup
  - Subtype A
  - Subtype B
  - Subtype C
  - Subtype D
  - Subtype E
  - Subtype F
  - Subtype G
- STLV-1 Transmission from Non-Human Primates to Humans

## 創薬戦略と標的探索



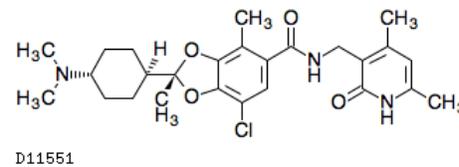
東大・医科研での医師主導治験

## 国内に>100万人のキャリア



## 日本発の治療薬(2022.12 PMDA承認)

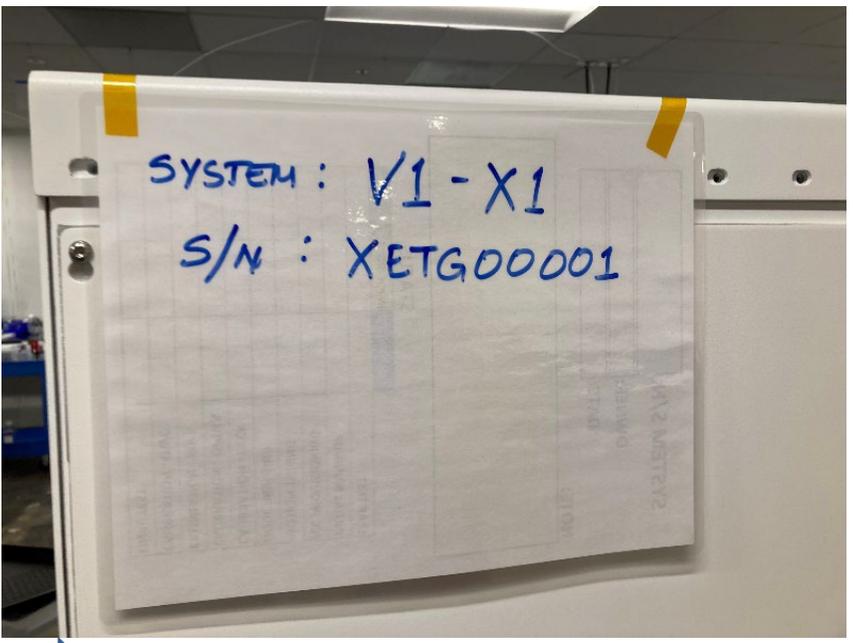
## バリメスタット(第一三共)



再発時に拡大するクローンの探索と制圧

# 優位性: Xenium (空間解析最新鋭機器): 世界1号機のひとつは日本へ

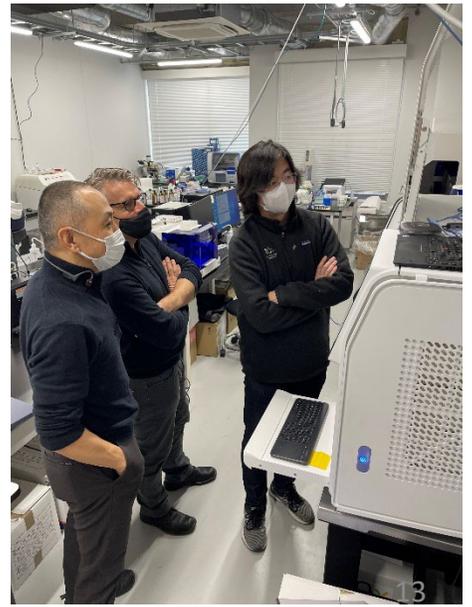
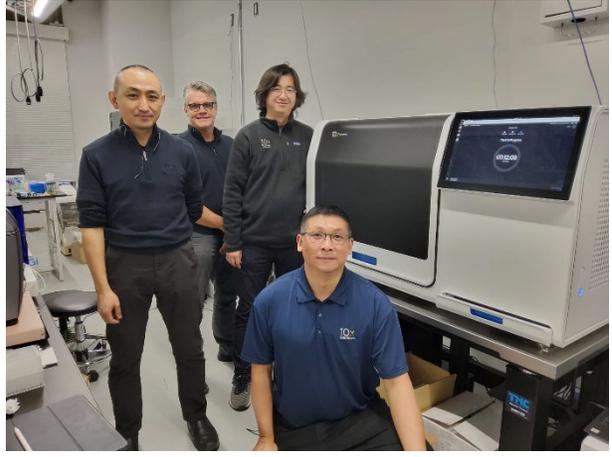
疾患



Californiaを出荷



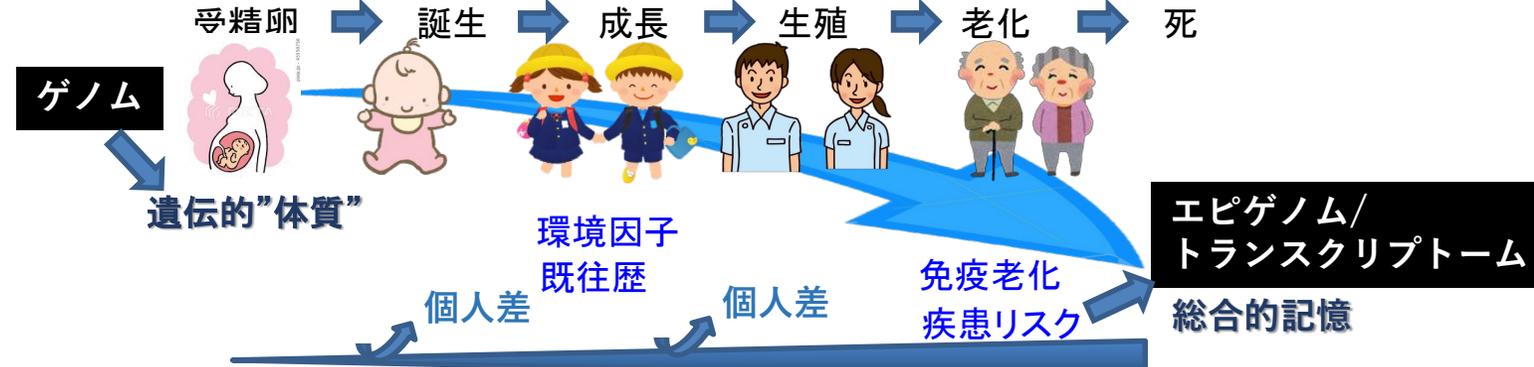
柏に到着 (2022.12)



“空間解析”: 高い有用性 + 国内で大規模展開の好機!!

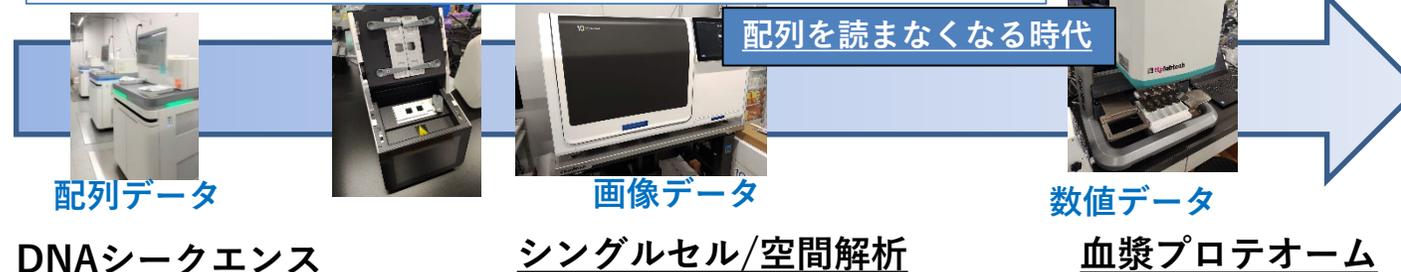
## 新しいデータの登場：より動的に

- 疾患リスク・未病状態はその時のその個人のエピゲノム/トランスクリプトーム/プロテオーム状態に規定される。
- 動的に変化するオーミクス状態は、生来のゲノム配列とその後の既往歴・環境要因の総和として規定される。

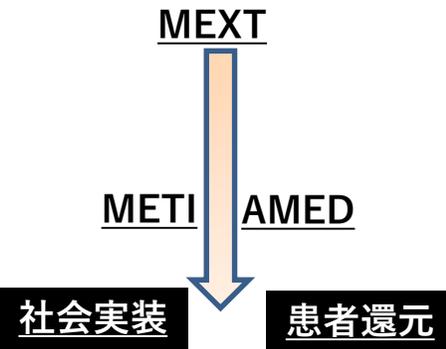


生涯変わらない配列データから動的に変化する機能情報の解析へ

### データ産生



研究  
データベース  
開発  
データセンター



**データ産生も既に開始**

**MEXT/JST**

- Moonshot
- ゲノム支援

**AMED**

- 革新がん
- 次世代がん/GRIFIN
- SCARDA

**受皿**

**DB関連技術の整備の必要性**

- (画像) 格納形式
- (画像) 検索形式
- メタデータ形式
- 国際標準化

**データセンターの欠如**

Bryan Christie, <https://bryanchristiedesign.com/microbiome>

## 厚労/AMED

### ヒトを中心に：疾患から暮らし（未病+”well-beings”）へ

遺伝情報

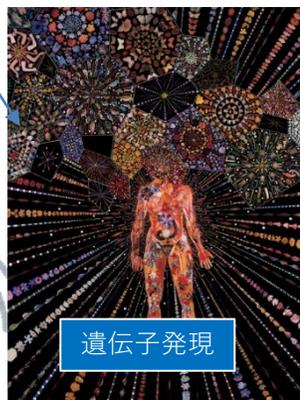
遺伝子活動情報

常在細菌情報

暮らしの環境DNA情報



ゲノムDNA



遺伝子発現

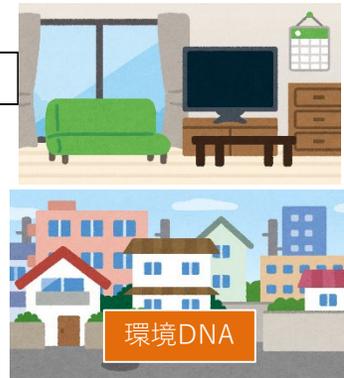


感染症

食事

消化

排泄



環境DNA

## 新しい学術・医療・産業を支える人材の確保

### 学術研究・国際連携

### 共通の課題

国内拠点の老朽化  
+ 民間等の研究拠点の海外へのシフト

- ➡ 解析機器の旧式化
- ➡ NGS以降の機器でのデータ産生解析を行った人員の不足

**解析拠点と一体となった人材育成が喫緊の課題**

- 機器を導入しても活用が困難
- 情報収集と発信のチャンネルの欠如
- 育成には時間が必要

### 臨床研究・患者還元

### 社会実装・産業創出

- リアルワールドにおいて、人間を取り巻く環境のDNAによる評価
- 感染症と集団免疫
- 機能食品と効果評価

## 経産

### 産業：農水関連 + 物質生産 + 環境評価（+ 国際協力）



- 農作物



- 畜産



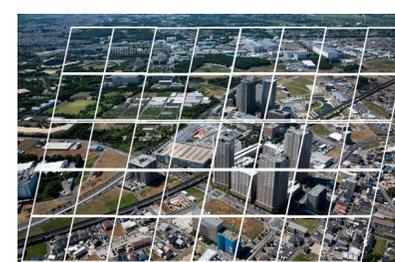
- 有用微生物  
(物質生産)



- 環境(水循環)



- 下水  
(コロナに限らず)



- 都市計画(生物循環)



- その他様々な分野へ

# 教育用の拠点の必要性 (東大柏拠点为例に)

- シーケンサー： NovaSeq6000 x 2台 WGS : 50,000/year
- シーケンサー： NovaSeq6000 (DX) x 1台
- シーケンサー： MGI T7 x 1; G400 x 1
- シーケンサー： PromethION x 4 WGS : 10,000/year

- Robot： XT-AUTO/Hamilton/Analytik Jena
- Robot (MGI)： STP3000/NE960
- Nano dispenser： Mosquito (LV/HV/Dragonfly)
- QC： TapeStation/FemtoPulse
- シングルセル： 10X Chromium x 3

※Xenium/StereoSeq

・ (Cluster server: 800 core; Luster 600Gb/Tape 1PB+ GPUx40)

国内有数のデータ産生・解析拠点

・ (Cluster server@KOG: 2500 core; Luster 2PB/Tape 6PB)

民間でも利用可能なデータ解析環境  
(NBDCの定める“機関外サーバー”基準を満たす)

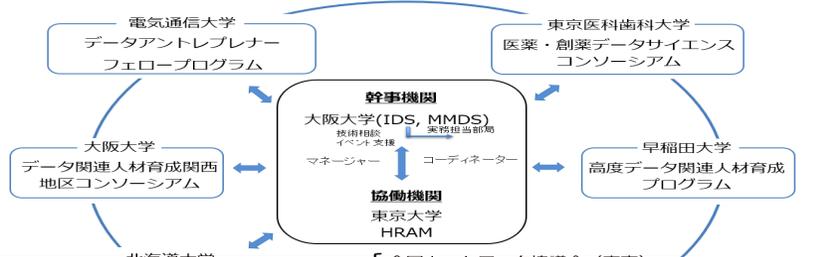


文科

大学での拠点  
= 人材育成の場

・設備  
・スペース  
・教員ポスト

## 東大柏の葉での既存の教育の枠組み



文科省データ人材育成ネットワーク “D-DRIVE”

## 10X “Xenium”:



### First version

- Resolution: 200 nm
- **In situ hybridization**
- Targets: 400 genes (custom panel)

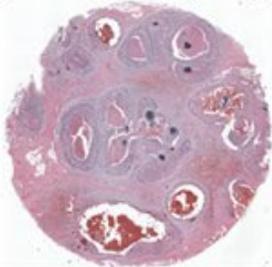
### Future version

- >1000 genes
- SNV detection
- Simultaneous detection with proteins

## Subcellular spatial mapping

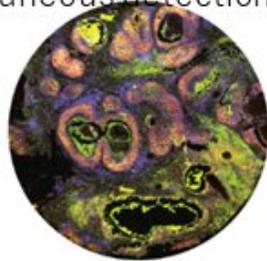
FFPE Human Breast Cancer

H&E Stain



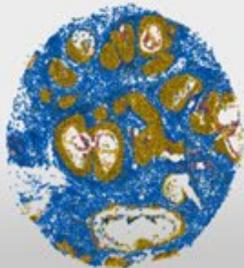
FFPE Human Breast Cancer

Labeled RNAs



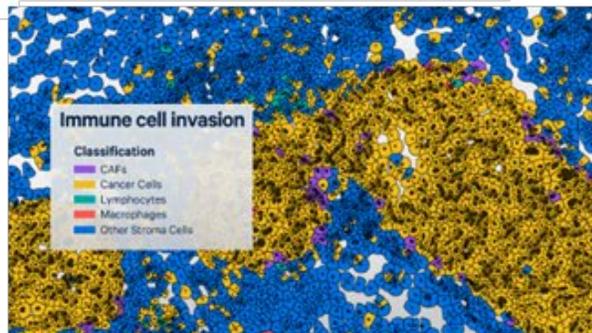
Immune cell invasion

- Classification
- CAFs
  - Cancer Cells
  - Lymphocytes
  - Macrophages
  - Other Stroma Cells



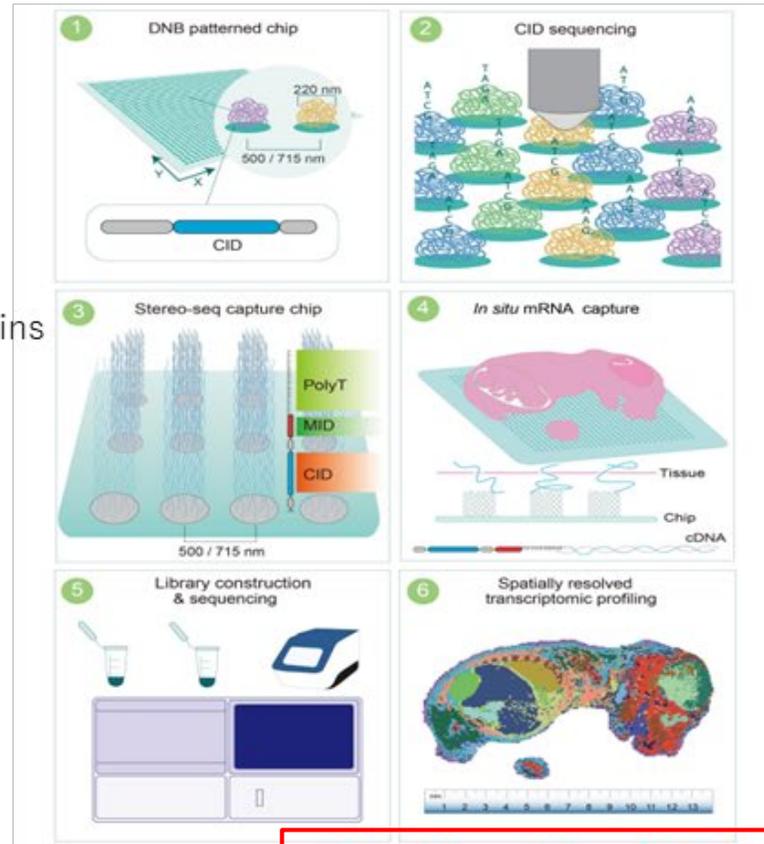
Immune cell invasion

- Classification
- CAFs
  - Cancer Cells
  - Lymphocytes
  - Macrophages
  - Other Stroma Cells



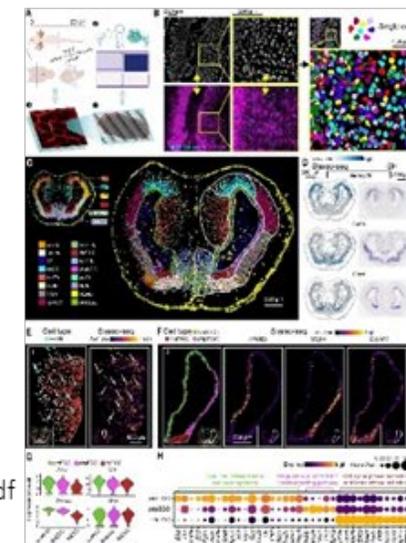
<https://www.10xgenomics.com/>

## BGI “STOmics”: Resolution; 500 nm



Max: 10cmx 10cm detection

<https://www.biorxiv.org/content/10.1101/2021.01.17.427004v1.full.pdf>



(Chen et al Cell, 2022) (Wei X et al., Science, 2022)

**TOPICS**  
**世界のゲノム研究の潮流と  
我が国での今後の展開について**

ゲノム分野として直近に取り組むべき  
(それが可能な)課題

※ゲノム分野で、欧米中に伍するために、  
これから日本が特に力を入れるべき部分

国をあげての研究課題

**1. コホート研究について**

より大規模にWGS+オミクス+リアルワールドデータ

予防・健康寿命延長

喫緊の研究課題 + 小規模からでも実施が効果的

**2. 疾患研究:がん・脳等を例に**

ゲノム + ※シングルセル・空間ゲノム + ゲノム編集・オルガノイドへの応用

メカニズム解明(学術知)

新しい診断・治療  
(さらに精密化・個別化)

基盤インフラ整備(ある程度長期的視野)

**3. 人材育成と社会実装について**

産官学の協力の仕組みゲノムコモンズ

いずれにおいても求められる国の強いリーダーシップ:  
産官学・省庁の枠を超えたALL JAPANでの連携を!