

## 研究開発課題 事後評価結果

### ➤ 課題情報

研究開発課題名	「日本人塩基配列情報の公開可能なゲノム・オミクス情報基盤による双方向型研究教育データベース開発と国際連携」
研究代表名	長崎 正朗（九州大学 生体防御医学研究所 教授）

### ➤ 事後評価結果：

本研究開発課題は、約 100 名の日本人検体を対象に、長鎖全ゲノム配列、クロマチンアクセシビリティ、トランスクリプトーム等のオミクスを塩基配列レベルで統合した双方向型研究教育ポータル（JoGo）を構築するとともに、公開可能な配列・アライメント・変異コールを JoGo へ逐次提供する体制を整備して、国際組織 CoLoRS との連携の下で海外データとの比較を可能にするプラットフォームを開発・提供するものである。

高精度長鎖シーケンス法で解析された日本人 105 検体を含む 5 大陸 258 検体のヒトゲノム配列を解析し、19,194 遺伝子の計 4,656,478 ハプロタイプ（A（アミノ酸レベル）：174,376 / C（コーディングレベル）：300,610 / T（転写レベル）：486,288 / G（遺伝子本体レベル）：3,695,204）をカタログ化し、2025 年 11 月 29 日に JoGo Portal 1.0 として一般公開した。一塩基多型 13,613,642 件、50 塩基未満の挿入・欠失計約 300 万件超、50 塩基以上の SV 計約 401,830 件等を収録し、検索することができる。これにあわせて、新たに ACTG 階層ハプロタイプ命名法を確立し、すべての遺伝子に対して一意のハプロタイプ ID を付与できるようにした。ClinVar/GWAS/GTEEx 等とのマッピングおよび 1,280 検体の mRNA 発現とのハプロタイプ QTL 解析（65 万共通ハプロタイプで有意差検出）を実施し、JoGo Portal に掲載した。さらに、オンラインおよびプライバシー保護型ローカルハプロタイプビューア、bam ダウンロード機能、ISO-Seq（21 臓器 164 検体）等を統合し、RDF/JSON 等の形式検討・提供準備を進めている。CoLoRS との協力により、1,427 人分の統計情報（CoLoRSdb v1.2.0）を公開した。

対象検体数が当初計画の日本人約 100 検体から、5 大陸 258 検体（うち日本人 105 検体）に増加し、目標を大きく上回った。ハプロタイプの網羅性と量（計 4.66M ハプロタイプ）および SK/RNA データの統合規模（RNA-Seq は、当初計画の 10 倍以上：1,280 検体）は、当初計画を大幅に上回るものとなった。また、新たに ACTG 階層ハプロタイプ命名法を確立するなど、当初計画を大きく上回る成果をあげた。

上述の通り、進捗状況と今後の成果の見込みは非常に優れている。サンプル数を 5 大陸 258 検体に拡大したことで、人種を越えた多様なハプロタイプカタログの作成が可能となり、世界初となるゲノムワイドでのヒト遺伝子のハプロタイプカタログを構築・公開したことを高く評価する。また、単にハプロタイプをカタログ化するに留まらず、同一サンプルの遺伝子発現情報を収集・掲載し、エピゲノムデータベース ChIP-Atlas の解析結果と並列して閲覧できるようにするなどにより、ハプロタイプと遺伝子発現制御の関係についても解析できるようにした点も、高く評価する。JoGo Portal の構築ならびに ACTG 階層ハプロタイプ命名法を報告した論文が NAR に掲載され、Breakthrough Article に選ばれた点も評価する。

以上