

ゲノミクス分野

Division of Genomics

大学院
システム
生命科学府
担当

准教授

柴田 弘紀

Associate Professor : Hiroki Shibata, Ph.D.

E-mail : hshibata@gen.kyushu-u.ac.jp



ゲノミクス分野

Division of Genomics

大学院
システム
生命科学府
担当

教授 (兼任)

須山 幹太

Professor : Mikita Suyama, Ph.D.

E-mail : mikita@bioreg.kyushu-u.ac.jp



Profile

- 1987年、九州大学理学部卒業
- 1994年、九州大学大学院医学系研究院修了
- 1994-1996年、九州大学遺伝情報実験施設・特別研究員 (JSPS)
- 1996-1999年、Cedars Sinai Medical Center, UCLA (米国ロサンゼルス) ポスドク
- 1999-2000年、九州大学遺伝情報実験施設・助教
- 2001-2005年、九州大学生体防御医学研究所・助教
- 2006年、九州大学生体防御医学研究所ゲノミクス分野・准教授

NGSを駆使した多様なゲノム学：多因子疾患から非モデル生物まで

■研究概要

次世代シーケンサー (NGS) を主体とした先進的なゲノム解析技術を活用し、基礎から応用まで以下のようなゲノム研究を行なっている：

1. 基礎ゲノム科学研究

- ・非モデル生物のゲノム解析
- ・非モデル生物のトランスクリプトーム解析
- ・古代DNAのゲノム解析

非モデル生物ゲノムの全貌を読み解くことによって、ゲノム生物学研究に新たな基盤を提供する。現在はおもに、創薬シーズ開拓と加速進化機構の解明を目的とした、毒蛇ハブ (*Protobothrops flavoviridis*) とその近縁種のおミクス解析及び島嶼集団間の遺伝的多様性の解析を進めている。

2. 応用ゲノム科学研究

- ・単因子疾患ゲノム解析 (家族性神経疾患など)
- ・多因子疾患ゲノム・エピゲノム解析 (心血管系・代謝性疾患、自己免疫病、がんなど)

高質な臨床情報が賦与された多数の検体を用いて、ヒト疾患の原因遺伝子およびリスク遺伝子を遺伝統計学的に探求し、ゲノムレベルでの疾病発症機序の理解を深める。

3. ゲノム・エピゲノム疫学研究

ゲノム配列の個体差とゲノム修飾の多様性を考慮した分子疫学研究を展開し、古くて新しい課題であるヒト表現型形成における遺伝と環境の連関をゲノム上に統合する。

共同研究先：

久留米大学、東北大学、崇城大学、沖縄科学技術大学院大学、東京大学、北里大学、東邦大学、別府大学

■Research Projects

Genomic diversity is the essential source of the highly variable phenotypes including human diseases. Combining different platforms of nucleotide sequencers we are currently working on two research projects:

1. Genetic analyses of familial neurological diseases.

Exome sequencing is very effective to identify nucleotide variants responsible for Mendelian diseases. However, responsible variants for extremely rare conditions, typically reported in single pedigrees, are vastly remained to be elucidated. We are working on very rare Mendelian diseases with single pedigrees, by combining exome sequencing with classical linkage analysis.

2. Omics study of venomous snakes.

Snake venoms and endogenous inhibitors are the promising resource for the pharmaceutical discovery. Towards the complete understanding of the snake proteins, we are working on the "omics" study (mainly whole genome sequencing and transcriptomics) of Japanese endemic pit viper, Habu snake, *Protobothrops flavoviridis*. We are also working on genetic diversity of *P. flavoviridis* as well as other viper species.

■Major Recent Publications:

1. Miura S., Kosaka K., Nomura T., et al. *TDRKH* is a candidate gene responsible for an autosomal dominant distal hereditary motor neuropathy. **Eur J Med Genet.** 2019. (in press)
2. Miura S., Kosaka K., Fujioka R., et al. Spinocerebellar ataxia 27 with a novel nonsense variant (Lys177X) in FGF14. **Eur J Med Genet.** 62: 172-6, 2019.
3. Shibata H., Chijiwa T., Oda-Ueda N., et al. The habu genome reveals an evolutionary background of venom protein genes. **Sci Rep.** 8:11300, 2018
4. McColl H., Racimo F., Vinner L., et al. Ancient genomics reveals four prehistoric migration waves into Southeast Asia. **Science** 361:88-92, 2018.