高深度オミクスサイエンスセンター
Medical Research Center for High Depth Omics

大学院
システム
生命科学府
担当

バイオメディカル情報解析分野
Division of Biomedical Information Analysis

教授
長﨑　正朗

Professor : Masao Nagasaki. Ph.D.

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

Profile

■東京大学理学部卒業、東京大学大学院理学系研究科修了
■2001年、日本学術振興会　特別研究員
■2004年、科学技術振興調整費特任研究員
■2005年、東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター・助手
■2007年、東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター・助教
■2011年、東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター・准教授
■2012年、東北大学東北メディカル・メガバンク機構・ゲノム解析部門・教授
■2019年、京都大学学際融合教育研究推進センター・特定教授
■2023年、九州大学生体防御医学研究所　バイオメディカル情報解析分野・教授

データサイエンスの技術により ヒト生命現象をシステムとして解明する

■研究概要

ヒトゲノムのドラフト配列が公開され20年が経過し、ついに2022年にテロメアからテロメアまでをつなぐヒトゲノム完全参照配列が公開されました。その間、ヒトゲノム配列情報の測定機器の進展がめざましく、１つの測定機器で数千人以上のヒト全ゲノム情報を測定できる状況となりました。このようなヒトゲノム情報の測定機器の進展により、国内外を合わせると60万人以上の規模のヒトのゲノムおよび生活習慣に関連するコホート情報を活用できます。

このような人個体のマクロな情報に加え、近年、１細胞レベルの時空間レベルでの測定機器などの進展により、ミクロなレベルの高精度大規模情報化もめざましく進展しています。

当分野では、このマクロとミクロな双方のレベルの大規模情報に対し、データサイエンスの技術基盤に基づき、クラウド基盤と融合した大規模電算資源を用いて、以下の３つの研究と人材育成を柱として推進をしていきます。

①大規模生命情報解析や最先端の計測機器の手法開発やソフトウェア実装に関連する研究

ライフサイエンスの分野で新しい測定機器と測定技術が開発されてきています。特に測定性能の向上により情報の大規模化、多次元化が進んできています。このような測定機器、測定技術に併せ、データサイエンスの技術を基盤とし、より適切な情報解析技術とソフトウェア実装の開発を進めていきます。

②コホート検体や臨床検体等バイオメディカル情報に手法を適用する研究

大規模コホート情報に加え、公共データベースに日々さまざまなゲノム情報やオミクス情報（トランスクリプトーム・メタボローム・プロテオーム等）が蓄積されてきています。これらの情報をインハウスで利用できるように整備統合することで、疾患研究へ活用を目的としたシステム構築を進めています。このシステムを用いることで、臨床の先生が課題としている疾患の理解において、多次元の尺度で比較、統合解析ができるようになり、疾患に関連する要素また原因の同定が加速します。また、各疾患の理解により適した情報解析技術開発を進めています。

③ヒトシステム生物学に関連する研究

長期目標として１や２の成果を通じ、生体内の現象をシステムとして理解するための研究を進めています。

④次世代の人材育成

この①から③の研究の中で、バイオメディカルの実践的な情報に研究メンバが日々触れることで、ヒトを中心としたゲノム、オミクス情報、また、臨床情報の大規模情報について情報解析を展開できる次世代かつ即戦力となるデータサイエンス時代の人材の育成を進めています。現在は、将来を見据えライフサイエンスへの量子計算活用にも取り組んでいます。

■**Research Projects**

In 2000, the draft sequence of the human genome was published, and in 2022, the complete human genome reference sequence from telomere to telomere was finally published. Instruments for measuring human genome sequence information have made remarkable progress, and just one instrument can measure whole-genome information from more than thousands of individuals per year. It allows large-scale cohort studies to obtain the whole-genome data of millions of participants in Japan and overseas combined.

In parallel, recent advances in measuring instruments at the single-cell level have led to remarkable progress in developing high-precision, large-scale information.

Our laboratory mainly focuses on the following three research topics;

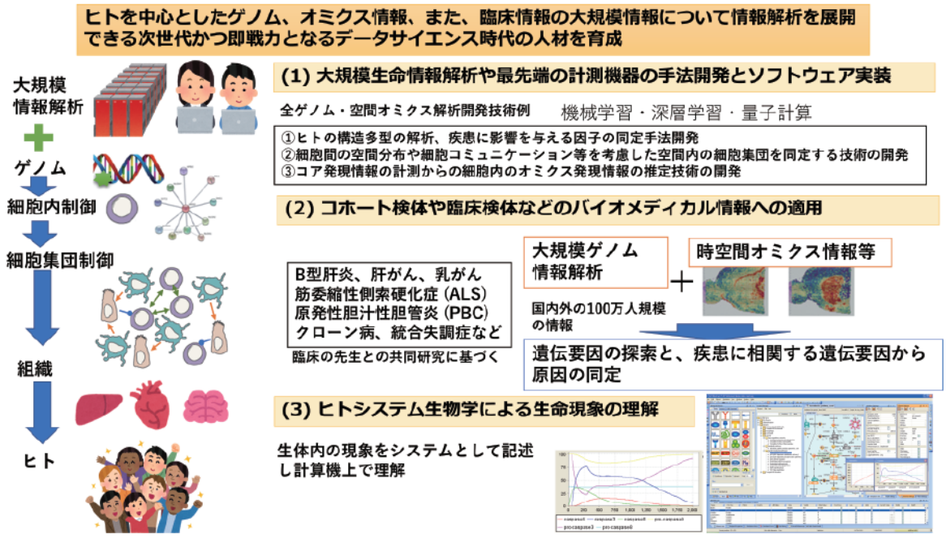
(i) large-scale life science data analysis by processing or developing the machine learning, deep learning, or quantum computing methods on the hybrid high-performance computing system.

(ii) the application of biomedical informatics analysis related to clinical, e.g., cancer and rare diseases, and population scale cohort samples, e.g., common diseases.

(iii) data analysis with systems biology to human data.

On-the-job training in real-world datasets from (i) to (iii), students educate as next-generation human resources with data analysis skills to the large-scale human genome, omics, and clinical data from the latest technologies from the biomedical domain.

■**Major Recent Publications:**

1. Nagasaki M., Sekiya Y., Asakura A., et al. Design and implementation of a hybrid cloud system for large-scale human genomic research. **Hum. Genome Var.** 10(1): 6, 2023.
2. Fujiwara M., Hashimoto H., Doi K., et al. Secure secondary utilization system of genomic data using quantum secure cloud. **Sci. Rep.** 12(1): 18530, 2022.
3. Gervais O., Ueno K., Kawai Y., et al. Regional heritability mapping identifies several novel loci (STAT4, ULK4, and KCNH5) for primary biliary cholangitis in the Japanese population. **Eur. J. Hum. Genet.** 29(8): 1282-91, 2021.
4. Li C., Qin J., Kuroyanagi K., et al. High-speed parameter search of dynamic biological pathways from time-course transcriptomic profiles using high-level Petri net. **Biosystems** 201: 104332, 2021.
5. Nakamura R., Misawa K., Tohnai G., et al. A multi-ethnic meta-analysis identifies novel genes, including ACSL5, associated with amyotrophic lateral sclerosis. **Commun. Biol.** 3(1): 526, 2020.

データサイエンス
に基づく
臨床にも役立つ
ヒト生命現象の
解明と次世代の
人材育成