

ゲノミクス分野

Division of Genomics

准教授

柴田 弘紀

Associate Professor : Hiroki Shibata, Ph.D.

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

大学院
システム
生命科学府
担当



ゲノミクス分野

Division of Genomics

教授(兼任)

須山 幹太

Professor : Mikita Suyama, Ph.D.

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

大学院
システム
生命科学府
担当



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)を主体とした先端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、毒ヘビ類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。これまでにハブ(*Protobothrops flavoviridis*)、インドコブラ(*Naja naja*)およびそれらの近縁種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。

共同研究先：

国立清華大学(台湾)、東北大学、崇城大学、沖縄科学技術大学院大学、東京大学、理化学研究所CLST、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 sequencing 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 venomous snakes such as Japanese endemic pit viper, Habu snake, *Protobothrops flavoviridis*, and Indian cobra, *Naja naja*. We are also working on genetic diversity and molecular evolution of venomous snakes.

■Major Recent Publications:

1. Isomoto A., Shoguchi E., Hisata K., et al. Active expression of genes for protein modification enzymes in the venom gland of habu snakes. *Toxins (Basel)* 14: 300, 2022.
2. Miura S., Shimojo T., Morikawa T., et al. Familial paroxysmal kinesigenic dyskinesia with a novel missense variant (Arg2866Trp) in *NBEA*. *J. Hum. Genet.* 66: 805-11, 2021.
3. Suryamohan K., Krishnankutty S.P., Guillory J., et al. The Indian cobra reference genome and transcriptome enables comprehensive identification of venom toxins. *Nat. Genet.* 52: 106-17, 2020.
4. Ogawa T., Oda-Ueda N., Hisata K., et al. Alternative mRNA splicing in three venom families underlying a possible production of divergent venom proteins of the Habu snake, *Protobothrops flavoviridis*. *Toxins (Basel)* 11: 581, 2019.