

## II. 各論

# 1. ヒトゲノム情報の解析技術の展開

大阪大学大学院医学系研究科・生命機能研究科  
医化学講座 教授  
高島 成二

### [Summary]

ヒトゲノム情報の解析技術は成熟期を迎えたといっても過言ではなく、近い将来個人が自身の全ゲノム情報を持ち歩く時代になると予測される。今後、研究者としてはどう読むかではなく何を読むかが重要になる。そして現在のシーケンシング機器には、より少ないDNAを安価に、正確に、迅速に読み取ることが要求されている。一方でmRNAや蛋白質の網羅的解析手法の重要性も注目され解析手法も改良が進んでおり、シーケンシング機器も含めて、どういった機器を使用してどのようにデータを取得するのが最良かを知ることが、研究者にとって非常に重要である。

### Key Words:

ゲノム □ 高速シーケンサー □ 質量分析装置 □  
オミックス解析 □ 臨床研究

### はじめに

21世紀に入って一挙に花開いたDNA、RNA、蛋白質の網羅的解析手法の進歩は、ひとえに核酸シーケンサーと質量分析計の感度と速度の上昇のおかげである。ヒトゲノム情報も日本人の標準配列が東北大から出されるなど、変異情報も含めてかなりのデータが蓄積され公開されている。臨床現場において遺伝性疾患の原因遺伝子を究明することは格段に容易になり、癌の分野では特に体細胞変異によって治療法が決定されるようになった。希少疾患や癌ではパネルあるいはエクソームを用いた遺伝子解析が保険適応される日も近いと考えられる。従来高速シーケンサーが検出を不得意とした長い欠失変異に関しても、ロングリードが進んだことにより検出感度が上昇している。そのため、現在は、より安価で微量のDNAから正確に配列を読むシーケンサーが求められている。本総説ではシーケンサーの細かい原理などは省略し、DNA、RNA、蛋白質の網羅的定量解析についての現状を、自身の経験をもとに概説する。流行・使いやすさ・価格の高低などについてあくまで私感であることをお断りする。

### 1. ゲノムシーケンシングの新技术

シーケンシング業界は2010年頃からイルミナ社の一人勝ち状態が続いている。遺伝子配列を高速・大量・正確にシー