

第 12 回 国際人類遺伝学会 (ICHG 2011)

若手支援者報告書

開催日: 2011 年 10 月 11 日～15 日

開催地: カナダ・モントリオール

ICHG2011 若手支援者

阿部 裕	東北大学大学院医学系研究科	遺伝病学分野
岡田随象	東京大学大学院医学系研究科	内科学専攻
下島圭子	東京女子医科大学統合医科学研究所	
佐藤智子	国立成育医療研究センター研究所	分子内分泌研究部
細木華奈	北海道大学大学院医学研究科	小児科学分野
手柴理沙	九州大学生体防衛医学研究所	附属遺伝情報実験センター
石浦浩之	東京大学大学院医学系研究所	脳神経医学専攻
檀上稲穂	理化学研究所バイオリソースセンター	細胞材料開発室
北島秀俊	九州大学生体防衛医学研究所	附属遺伝情報実験センター

「国際人類遺伝学会 2011 参加報告書」

東北大学大学院医学系研究科遺伝病学分野

阿部 裕

この度、私は日本人類遺伝学会 Travel Award の援助をいただき、第 12 回国際人類遺伝学会において「コストロ症候群・CFC 症候群の全国実態調査とその病態の解明に関する研究」というテーマでの口演発表を行いました。私たちは遺伝子解析を含めた全国疫学調査を実施し、コストロ症候群・CFC 症候群の日本の患者数を推計しました。さらにこれまで国内ではほとんど報告のなかった成人例についてその臨床症状や QOL についての検討を行い、成人例の多くが自宅にて生活しており、歩行・食事についても自立している症例が多く存在することを報告しました。両疾患においては悪性腫瘍合併例の報告もあり、生命予後や QOL の改善のためさらなる症例の集積や長期的な観察の継続が重要であることを示しました。参加者からの反響も大きく、非常に有意義な発表を行うことが出来ました。

プログラムの中で特に興味深かったのは、「全ゲノムシーケンスは患者に何をもちますか?」「遺伝子は誰のものか? (遺伝子の特許や認可について)」といったテーマに関するディベートセッションです。パネリストはもちろんフロアからも意見が相次ぎ、遺伝医学の今後の方向性についてのリアルでエキサイティングな議論がかわされました。今後は日本国内でもこのような議論を積み重ねて遺伝医学の今後の方向性を見定めていくことが重要なのではないかと感じました。

「国際人類遺伝学会 2011 参加報告書」

東京大学大学院医学系研究科内科学専攻

岡田 随象

今回、私は 2011 年 10 月 11 日から 15 日までカナダのモントリオールで開催された International Congress of Human Genetics (ICHG)による第 12 回学術集会に参加する機会に恵まれました。

本学術集会には世界中から人類遺伝学に携わる研究者が集結し、非常に活気のあるものでした。発表演題数は約 4000 と多く、ポスターが毎日張替えとなるなど気になる演題を把握するだけでも一苦勞でした。中でも、ゲノムワイド関連解析、カスタム SNP アレイ (ex. Immunochip)、Whole-genome / Exome sequencing、Genotype imputation など、複数の手法を網羅的に統合して疾患感受性多型を同定するアプローチが注目を集めていたように思います。

私は幸運にも口頭発表に採択されました。炎症反応に関わる血液学的・生化学的検査値に対するゲノムワイド関連解析を通じて同定された多面的関連 (Pleiotropy) 及びそれらに対する遺伝統計学的アプローチについて発表したところ、予想以上の反響を頂くことができました。英語での質疑応答も含め不慣れなことの連続でしたが、なんとか無事に発表することができました。次回の ICHG は 2016 年に日本で開催されます。一人でも多くの参加者が出ることを願い、私の報告を終えたいと思います。

最後に、平素よりの御指導を頂いている理化学研究所ゲノム医科学研究センター 鎌谷直之センター長、高橋篤チームリーダー、東京大学大学院医学系研究科 山本一彦教授、及び旅費支援を通じてご助力頂いた人類遺伝学会事務局の皆様はこの場を借りて御礼申し上げます。

「国際人類遺伝学会 2011 参加報告書」

東京女子医科大学統合医科学研究所

下島 圭子

この度、人類遺伝学会の Travel Award という名誉ある賞に選ばれましたこと、選考委員の先生方に深謝申し上げます。

今回の ICHG2011 では Am J Med Genet ですでに publish されている新規微細欠失症候群としての 5q31 領域の 2 症例について発表させていただきました。Cytogenetics のセッションでは同様の発表が目白押しであり、世界からは次々と新しい疾患が発表されているのだということを感じました。

Invited session や Platform session では、多くの新しいトピックスに触れることができました。アレイ CGH は既に解析のスタンダードという位置づけであり、次世代シーケンサーを用いたエクソーム解析が圧倒的に多いのには驚きました。

14日にはThe International Standards for Cytogenomic Arrays (ISCA) Consortium のclosed luncheon seminarに参加し、国際的なCNVデータベース作成の現状を知ることができました。複数の研究者から研究成果を臨床に結びつけていくためには同時に臨床症状の記載が必要であるという意見があり、大変活発な議論がされていました。ヒトゲノムプロジェクトが世界的な規模で行われたように、新しい技術を用いた研究成果を臨床で役立てるためにはさらなる国際的な協力が必要であることを感じました。

世界の動向を知るためには、国際学会への参加は非常に重要であるということを今回あらためて感じました。微力ですが日本人研究者として世界に向けてこれからも研究成果を発信し続けられるよう、日々研究に取り組みたいと思います。

「国際人類遺伝学会 2011 参加報告書」

国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部

佐藤智子

このたび 2011 年 10 月 11 日～15 日までカナダ、モントリオールで開催されました「ICHG/ASHG」に参加し研究発表を行ってまいりました。今回は **Joint Meeting** ということで口演発表が 324 題（招待講演などを併せると約 500 題）、ポスター発表が 4452 題と非常に規模の大きい学会でした。私にとって初の国際学会ということもあり大変な緊張と興奮の中で初日を迎えたわけですが、国際学会ならではの趣向を凝らした **Opening Ceremony** の演出に初日から感動しきりでした。2 日目は「**Trainee-Mentor Luncheon**」に参加しました。**Luncheon** のラフな雰囲気の中で同世代の **Trainee** らと学術的なこと以外も含め情報交換ができたことは、大変貴重な経験であったと思います。3 日目のポスター発表では多くの方が質問、コメントをくださいました。今まさに世界各国で多くの研究者が自分と同じ研究テーマに取り組んでいることを肌で感じ、実際にその方々と **Discussion** できたことは非常に刺激的な経験でした。そして同時に自分の仕事に興味を持ってもらえることの喜びと、研究内容を世界に向けて発信することの重要性を強く感じました。

モントリオールの街はすでに晩秋を迎え、印象的な紅葉の美しさとともに忘れがたい一週間となりました。今回このような素晴らしい学会参加にサポートを頂きましたことに心より感謝し、この場を借りて御礼申し上げます。

「国際人類遺伝学会 2011 参加報告書」

北海道大学大学院医学研究科 小児科学分野
細木 華奈

はじめまして。北海道大学大学院医学研究科で大学院生をしております細木華奈です。この度は国際人類遺伝学 2011 奨学金を授賞下さりありがとうございました。

今年度は ICHG2011 と 61st ASHG Annual Meeting の合同大会という事もあり、発表演題数も豊富で、専門分野の知識を深める事も、日頃あまり触れない分野の情報収集も出来て大変勉強になりました。さらに企業出展なども例年より多数出展しており、最新の研究動向もつかめる充実した大会であったと思います。

学会発表に関しては、私は 10/11 に移動し初日は学会場に到着していませんでしたが、モントリオール行きの飛行機中から私の学会発表は始まりました。偶然お隣の席の先生も学会参加の方で移動中 1 時間以上に亘り討論を行い、翌日 10/12 は学会ポスター会場での演題発表・質疑応答を行いました。また私事ですが、本学会参加は演題共著で Email でのやりとりのみの先生方へ直接お礼を伝えるに行く事も参加目的の 1 つであり、上司の齋藤伸治教授（現：名古屋市立大学）と共に顔のわからない状況で学会場内を探し、奇跡的に 1 名の先生ともお会い出来た事はとても貴重な体験と思います。

最後になりましたが、本研究に参加協力頂きました患者様とご家族、また共著の先生方はじめ支えて下さった多数の方々に深謝申し上げます。今後の研究発展につなげられるよう、真摯に研究と向き合っていきたいと思っております。

「国際人類遺伝学会 2011 参加報告書」

九州大学生体防御医学研究所附属遺伝情報実験センター

手柴 理沙

今回、the 12th ICGH/61th ASHG では、“A mutation in *KEAP1* causes familial multinodular goiter” という題名で発表を行ってまいりました。3,900 近い応募演題の中から、platform presentation での発表の機会に恵まれ、かつ日本人類遺伝学会の Travel award を頂くことができ、大変嬉しく思います。

私の発表内容は、家族性多結節性甲状腺腫の 1 家系に対し、SNP アレイを用いた連鎖解析を行い、得られた広範囲の連鎖領域に対して exome sequencing を施行したものです。ヒトにおいて初めて、*KEAP1* 遺伝子の germ-line mutation を同定し、報告いたしました。*KEAP1* は、*NRF2* と共に酸化ストレスに対する生体防御反応の要で、近年の報告では、この遺伝子の変異が腫瘍形成に関与している可能性も示唆されており、興味深い発見であると考えています。会場の方々には興味を持って聞いて頂き、変異の詳細についての質問や今後の研究の方向性についてご意見を頂くことができました。

人類遺伝学の種々のテーマについて海外の研究者と議論を深め、多くの刺激を受けることができました。今回ご支援頂きましたことを心より感謝いたします。

「国際人類遺伝学会 2011 参加報告書」

東京大学大学院医学系研究所 脳神経医学専攻

石浦 浩之

2011年10月12日～15日にかけてカナダのモントリオールで行われた国際人類遺伝学会に参加させて頂きました。丁度紅葉の時期にも恵まれ、予想よりも暖かく、非常に良い時期に伺うことができたようです。町並みもきれいで食事も美味しく、すごしやすい街という印象でした。

学会はこれまで最大の3900もの抄録が集まったとのことで、非常に大規模かつ活気があり、ポスター会場での議論では会場全体がうるさくお互いの声が聞こえづらくらいでした。今回私は網膜色素変性症を伴う後索失調症の原因遺伝子同定に関するポスターを発表させて頂きました。似た疾患の経験のある方、キャプチャーアレイ作成に関わられた方など様々な先生方が質問に来られ、有意義な議論を行うことができました。

その他のセッションでは、次世代シーケンサーの普及が目立ちました。メンデル遺伝疾患における原因遺伝子同定にとどまらず、次世代シーケンサーを用いた **statistical genetics** のセッションが非常に増えておりました。中でも **population** の大多数 (1000名～5000名以上) における **rare variant** の探索・解析や、複合形質に対する **exome sequencing** の解析の状況などが次々と報告されておりました。

この度は、このような貴重な機会を頂くことができまして、ありがとうございました。お世話になった先生方、関係者の方々に、この場をお借りして感謝申し上げたいと思います。

「国際人類遺伝学会 2011 参加報告書」

理化学研究所バイオリソースセンター細胞材料開発室

檀上 稲穂

この度は ICHG 旅費支援をいただき、ありがとうございました。

ICGH は人類遺伝学に関連する研究分野の研究者が一堂に会する大きな学会で、集団遺伝学から生化学、医学にまたがる様々な分野のセッションが設定されていました。発展途上国も含む世界各国から研究者が参加しており、米国からの参加者が最も多かったようですが、アジア系では中国からの参加が目立ちました。Closing Remark での発表では、参加者は 7000 人超だったそうです。

今学会で強く印象に残ったのは、Genome wide association study (GWAS)の手法を用いた研究成果の多さでした。マイクロアレイ解析や次世代シーケンサーによるデータ取得が広く普及し、国際的な連携の進展や研究規模の拡大を肌で感じさせられました。また、倫理的な問題に関して独立したセッションが複数設定されていたのも印象的でした。そのセッションでは、GWAS のデータを公開する際に発生する倫理問題に対する各国の取組み、先進国と発展途上国の間での共同研究に関わる研究倫理や経済格差をどのように克服するか、など、日本国内ではなかなか議論し難い内容に関して活発な意見交換が行われました。人類遺伝学という時として難しい倫理問題に直面する研究分野において、オープンにディスカッションした上で研究者間のコンセンサスとガイドラインを作り、それを一般社会に提示してさらに議論を重ねようという真摯な姿勢に感銘を受けました。

ICHG に参加し各国の研究者と意見交換ができたことは、私にとって大きな励みになりました。今学会で学んだことを今後の研究活動に生かし、次回 5 年後の ICHG に向けてより一層努力を続けたいと思っております。

「国際人類遺伝学会 2011 参加報告書」

九州大学生体防御医学研究所 附属遺伝情報実験センター

北島 秀俊

これまでの GWA study によって HDL-C 値との相関が報告された 15 個の SNP について、日本人での相関再現性、並びに SNP と環境因子との交互作用を解析し、その結果を発表した。

低 HDL-C 値は、冠動脈疾患のリスク因子であることが疫学研究により報告されており、近年、GWA study によって、複数の領域で HDL-C 感受性遺伝子多型が同定された。また、HDL-C 値は、喫煙、飲酒、身体的活動量、炭水化物摂取量、並びに多価不飽和脂肪酸摂取量などの環境因子の影響を受けることが疫学研究により示されている。我々は日本人一般住民集団 9,281 症例を用い、HDL-C 値を環境因子で補正した後でも 7 個の SNP が有意な相関を示すこと、rs10503669 (*LPL*) と喫煙との間に有意な交互作用を認め、喫煙により HDL-C 値に対する rs10503669 の非リスクアレルの効果が減弱することを報告した。

HDL-C 値のような遺伝要因と環境要因の双方により影響を受ける値を解析する際には、各民族間の遺伝的多様性のみならず、環境因子の多様性も考慮することの重要性を国際人類遺伝学会での議論を通じて各国の研究者と共有し、有意義な学会参加となった。