

プレスリリース

ゲノム解析によって明らかになった宮古諸島の人々の由来



琉球大学大学院医学研究科
先進ゲノム検査医学講座
松波 雅俊、前田 士郎
人体解剖学講座
木村 亮介、石田 肇



1

GENOME-SEQUENCING ANNIVERSARY

A Celebration of the Genome, Part I

Ten years ago, the first peer-reviewed reports of the sequencing of the human genome were published. At that time we announced that “humanity has been given a great gift,” which has proven to be the case in many ways but has also presented a great challenge. To commemorate the event, we have asked a cross section of insightful individuals—representing many viewpoints—to look at what it has meant to them or their communities to have access to human genome sequences. We will be publishing their comments throughout the month of February.

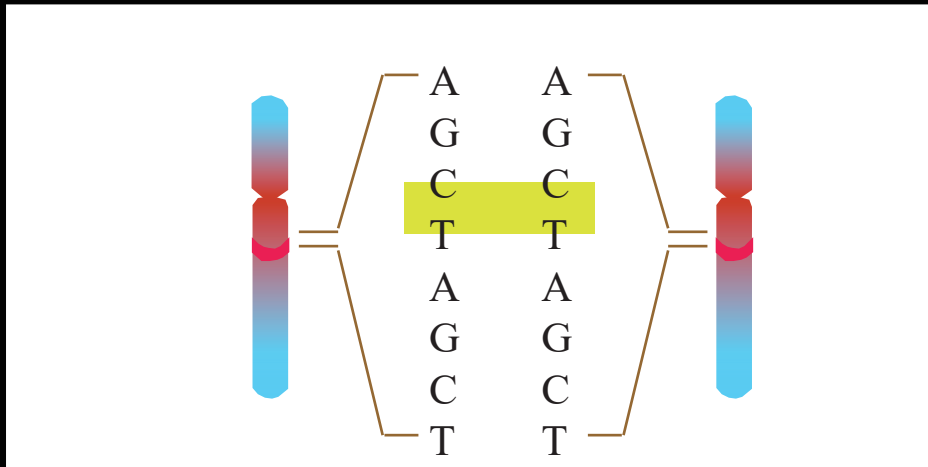
—Barbara R. Jasny and Laura M. Zahn



21世紀初頭にヒトゲノムプロジェクトが完了し30～32億文字のヒトゲノム配列が明らかにされた

2

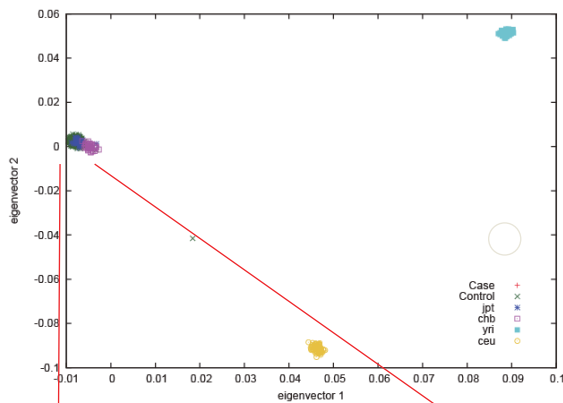
SNP (Single Nucleotide Polymorphism) SNV (Single Nucleotide Variation) 1塩基多型



A
G
C
T
A
G
C
T



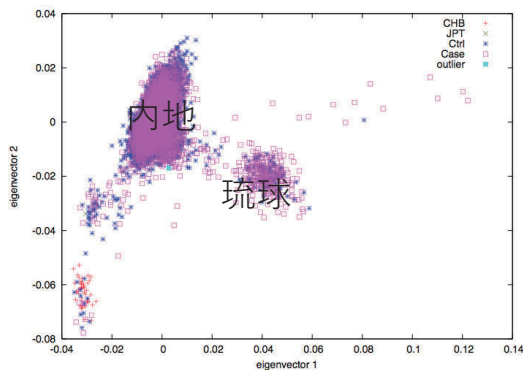
3



主成分分析(principal component analysis: PCA)

- 日本人
- 中国人
- 欧米人
- アフリカ人

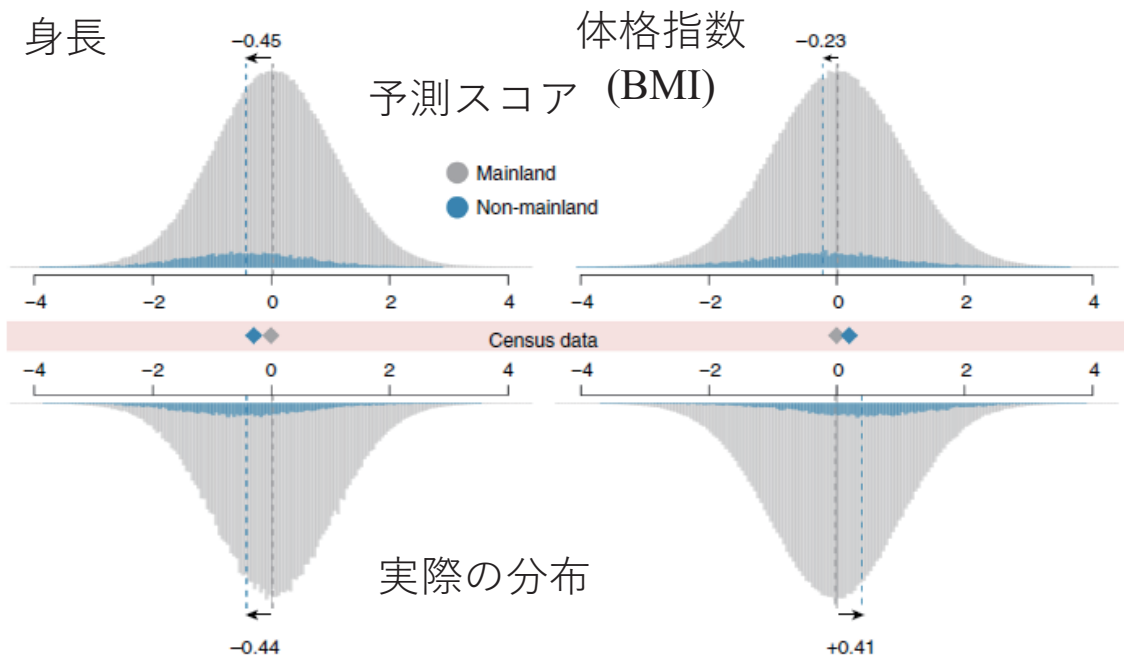
数十万SNPの遺伝型情報をもとに個人の遺伝的背景を推察する。遺伝学的に近いもの同士は近くにプロットされる。
上の図では欧米人(黄色の集団)アフリカ人(水色の集団)と日本人集団は遺伝学的に距離があることがわかる。
日本人と中国人は遺伝的に近い関係にあるが、違いがあることも示されている。



下の図では沖縄出身者は内地と比較して遺伝学的に異なっていることが示唆される。

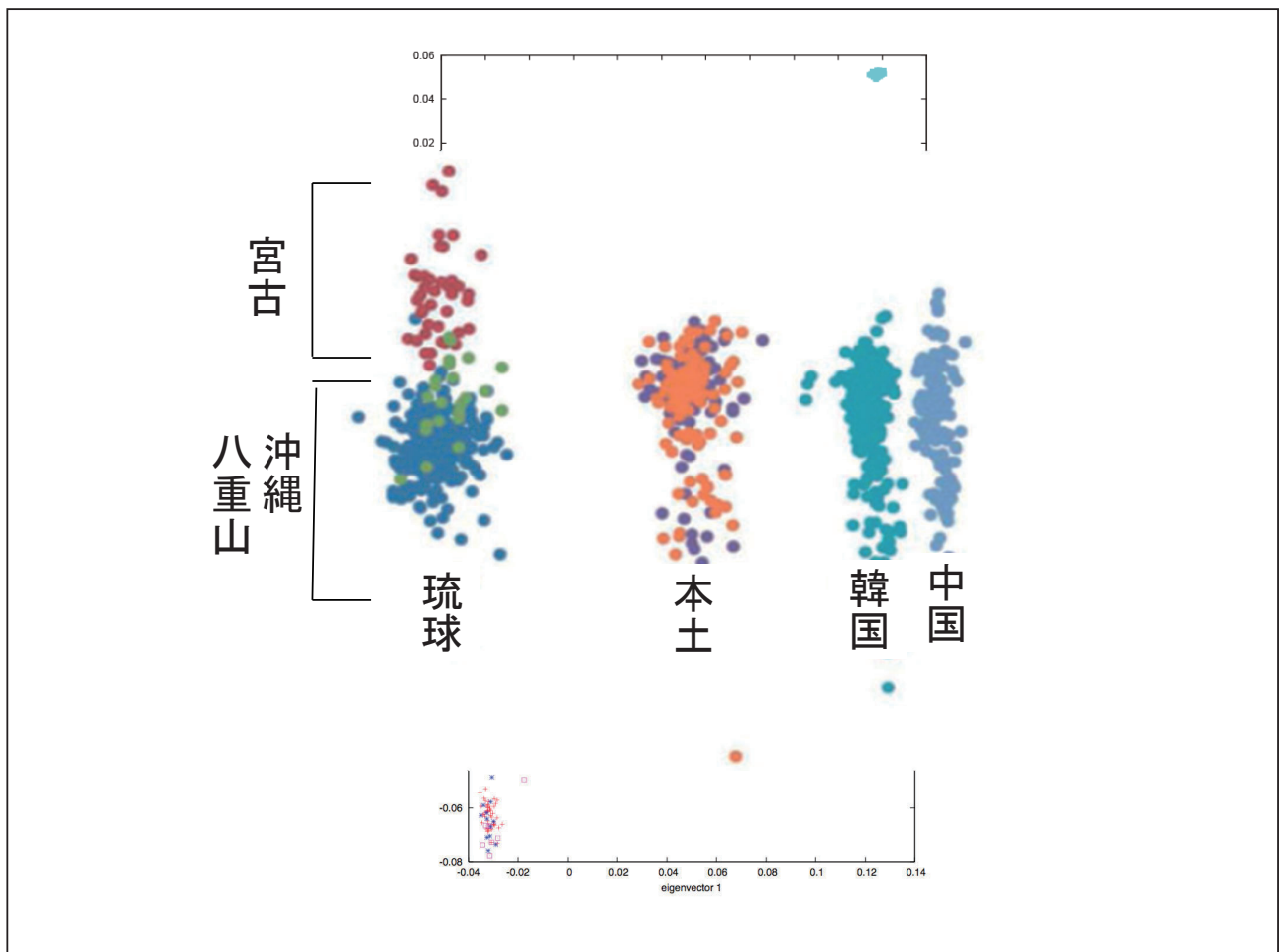
4

ゲノムワイドSNP情報から身長、体格指数が予測できる？



Sakaue S et al. NATURE COMMUNICATIONS | (2020) 11:1569

5



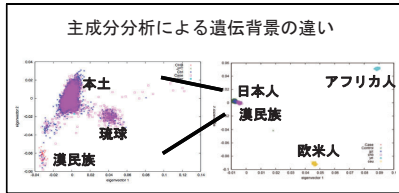
6

なぜ沖縄でのゲノム研究が必要なのか？

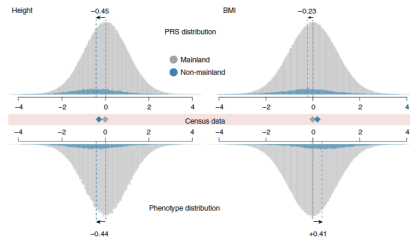
沖縄県の遺伝学的特徴・地理的特徴を活かすことで他の地域のゲノム研究では得ることのできない有益な情報を得ることができる

沖縄県と本土の遺伝学的な違い

沖縄県出身者は本土と比較して遺伝学的に異なっていることが分かっている。そのため、本土でのバイオバンク研究では知ることのできない、新たな発見が期待される。



ゲノム情報の地域特異性



他の地域の情報だけでは沖縄県民にとって有用な情報とはならない

沖縄県特有の関連遺伝子の可能性

LETTER

A common Greenlandic *TBC1D4* variant confers muscle insulin resistance and type 2 diabetes

歴史的に外界から比較的孤立した民族では、効果の強いバリエーションが保存されている可能性があり原因遺伝子の同定が容易

その後の解析で発症機構が明らかとなれば全世界の患者の治療標的候補となる

沖縄県に多く見られる稀少疾患に対する研究

沖縄県においては、本土より著しく多く見られる稀少疾患が存在する。その患者の生体試料を収集し、多方面から分析・研究することによって、疾患の原因となる遺伝子を明らかにすることが可能となる。また、その情報を基に新薬開発を行うことにより、世界中の同様の疾患の患者の治療につなげることが可能となる。



カポジ肉腫

OKINAWA BIO-INFORMATION BANK

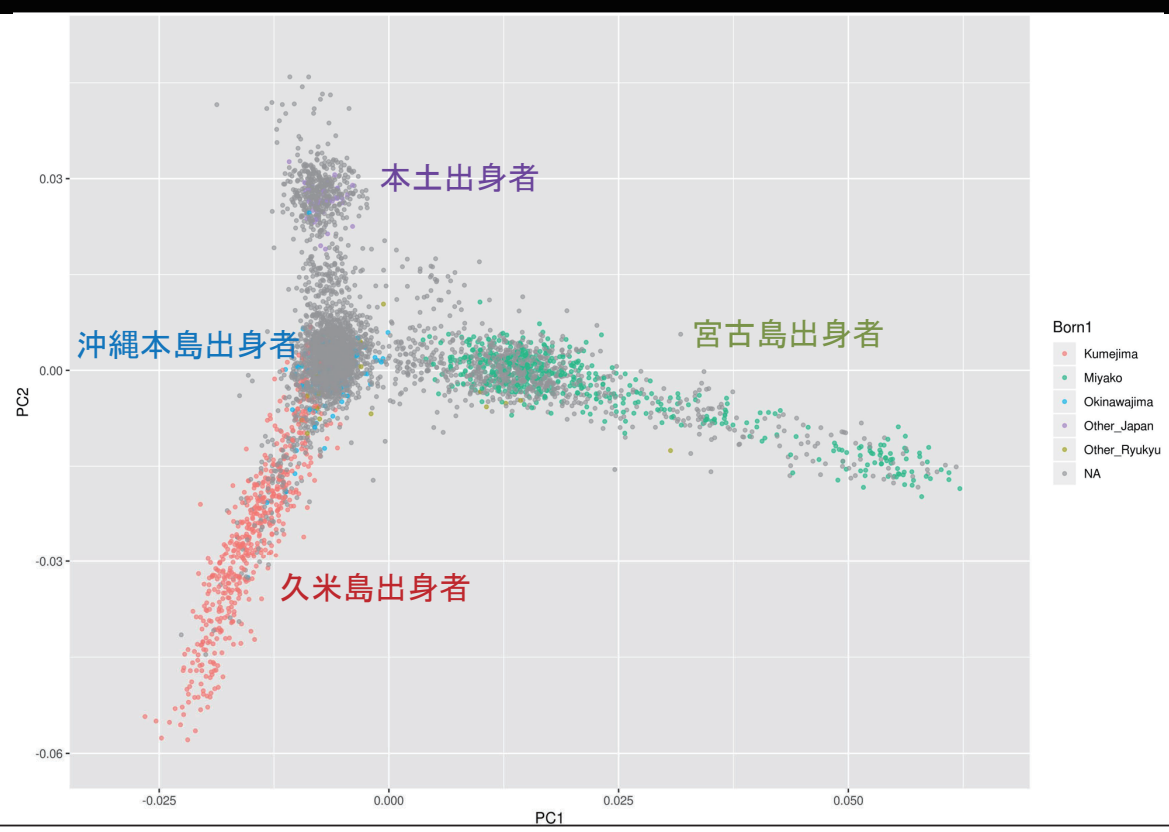




総同意者数 18,465人(撤回42人): 令和2年末現在
 内6,920人の全ゲノムSNP解析終了→GWAS



出生地情報を加味したPCA plot1



Research article

Fine-scale genetic structure and demographic history in the
Miyako Islands of the Ryukyu Archipelago

Masatoshi Matsunami¹, Kae Koganebuchi², Minako Imamura^{1,3}, Hajime Ishida⁴, Ryosuke
Kimura⁴, Shiro Maeda^{1,3}

¹ Department of Advanced Genomic and Laboratory Medicine, Graduate School of
Medicine, University of the Ryukyus, Nishihara-cho 903-0215, Japan

² Advanced Medical Research Center, Faculty of Medicine, University of the Ryukyus,
Nishihara-cho 903-0215, Japan

³ Division of Clinical Laboratory and Blood Transfusion, University of the Ryukyus
Hospital, Nishihara-cho 903-0215, Japan

⁴ Department of Human Biology and Anatomy, Graduate School of Medicine, University
of the Ryukyus, Nishihara-cho 903-0215, Japan

Accepted Dec. 30, 2020

11

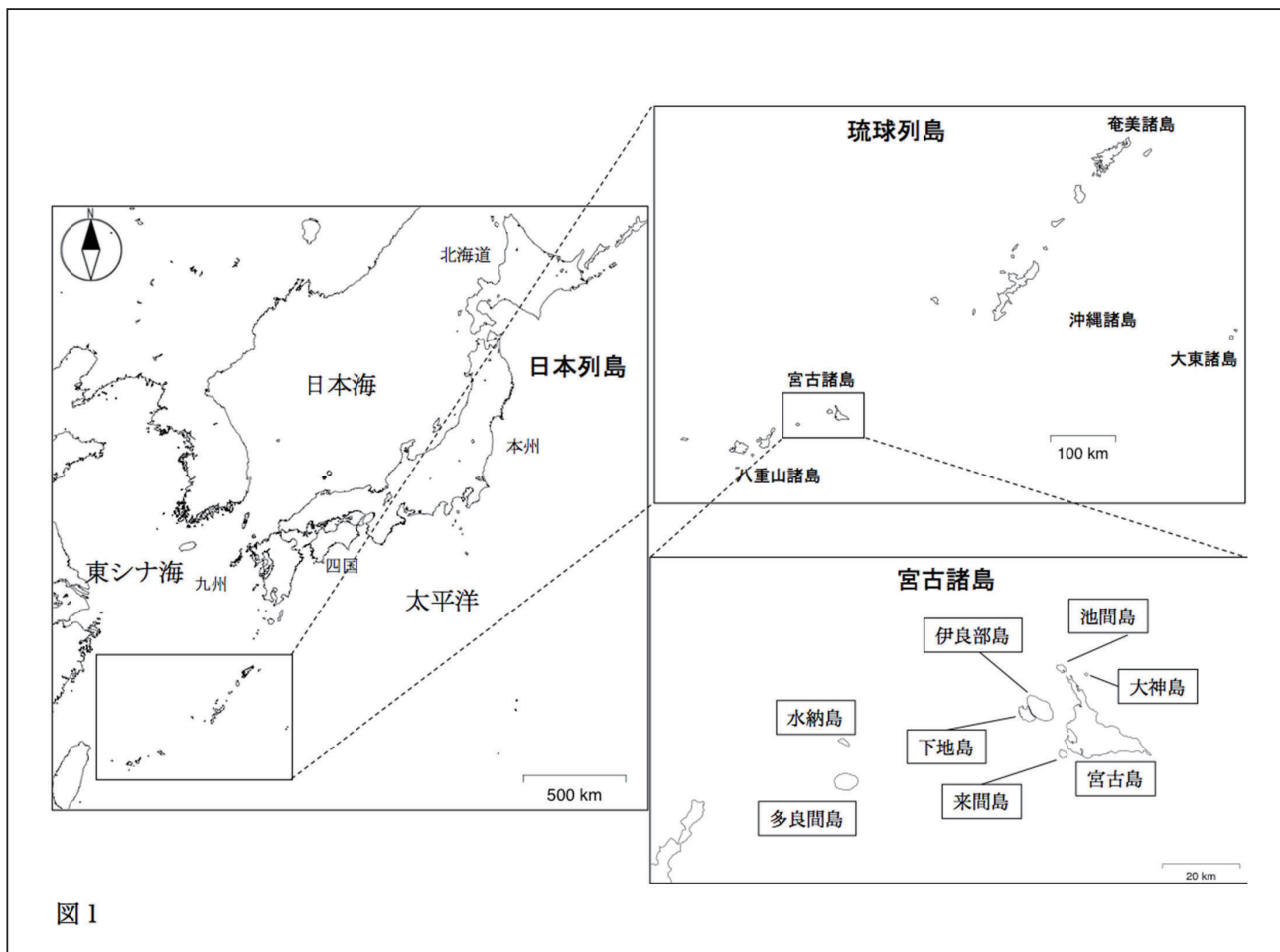
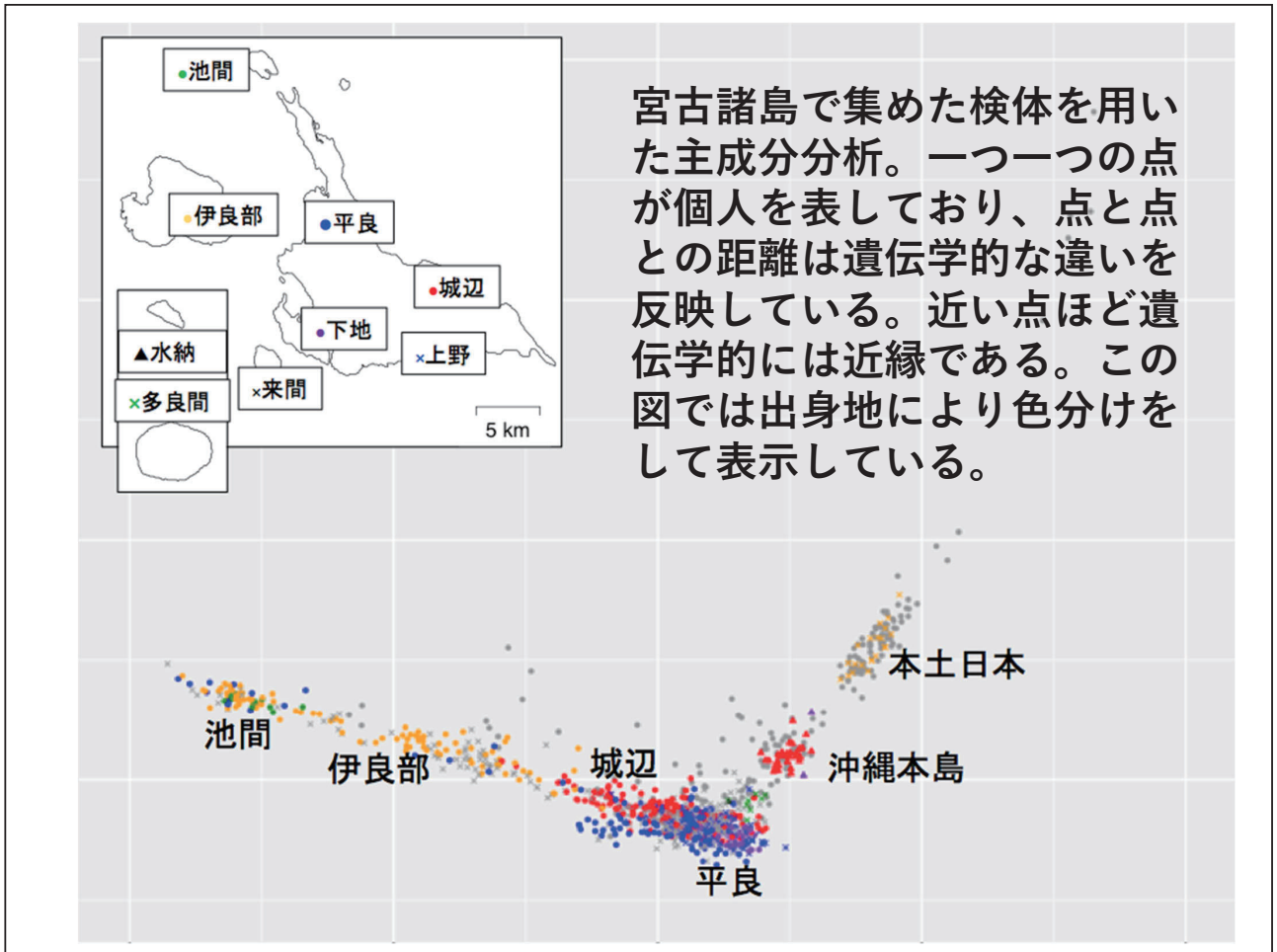
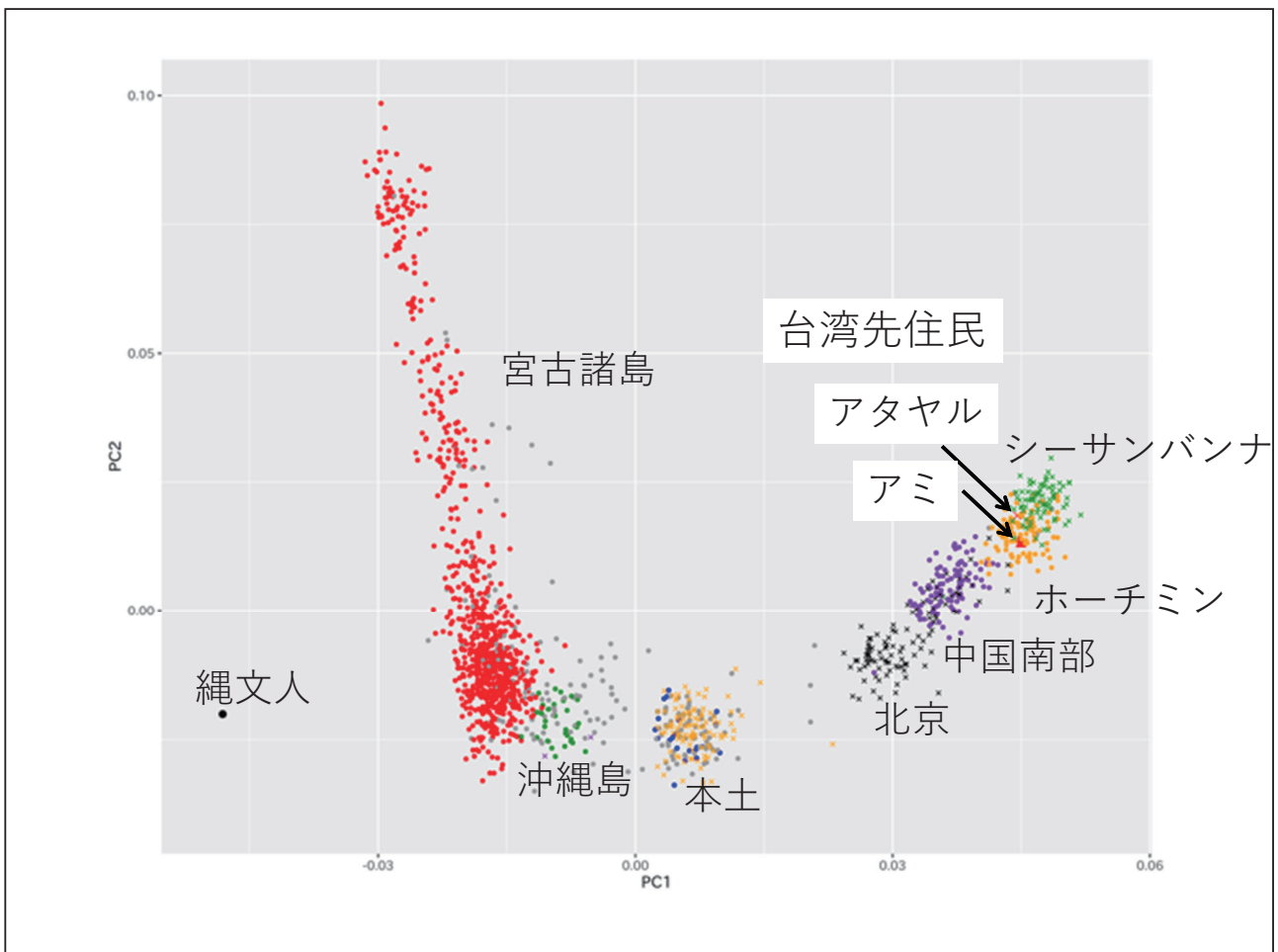


図 1

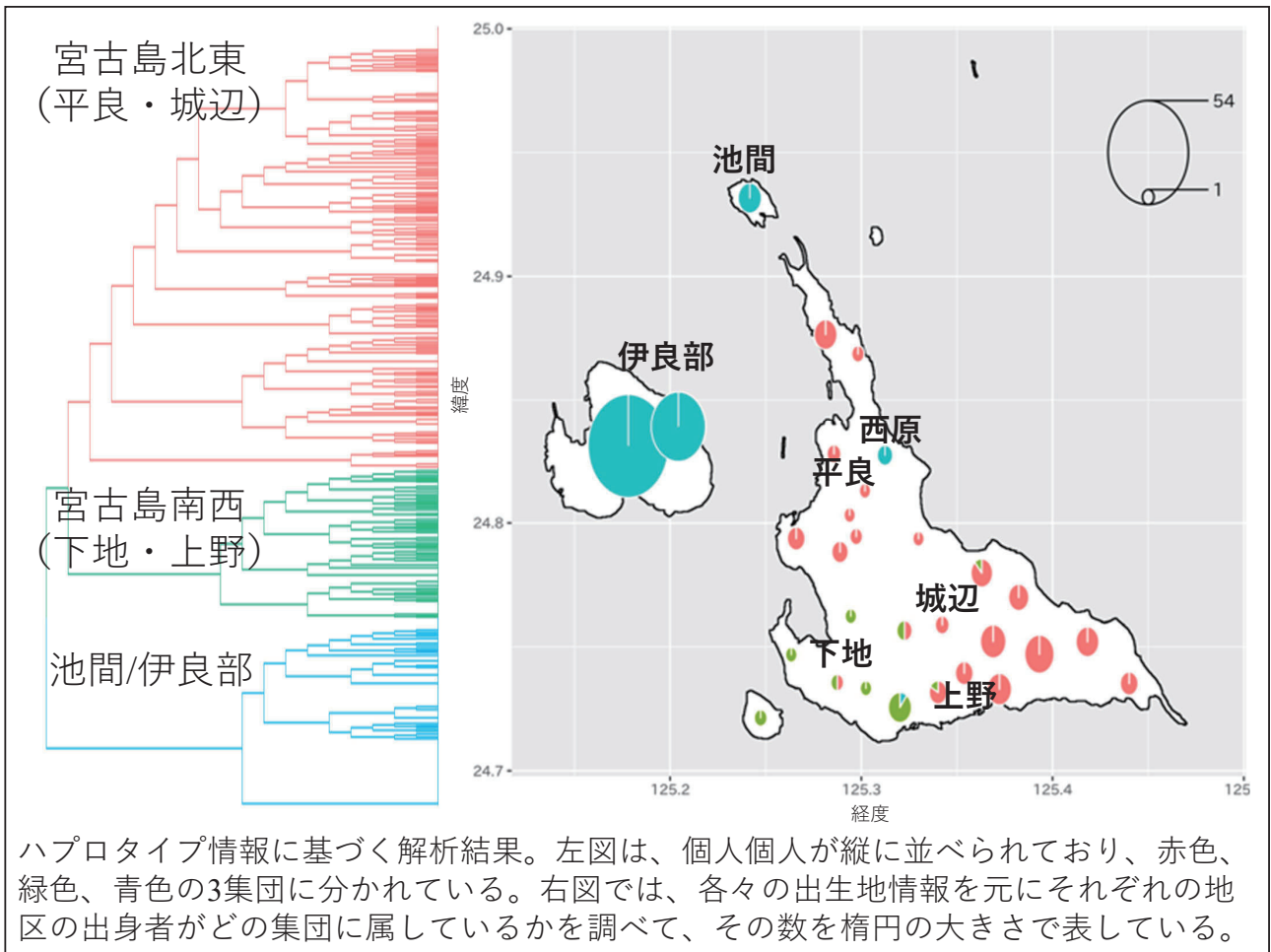
12



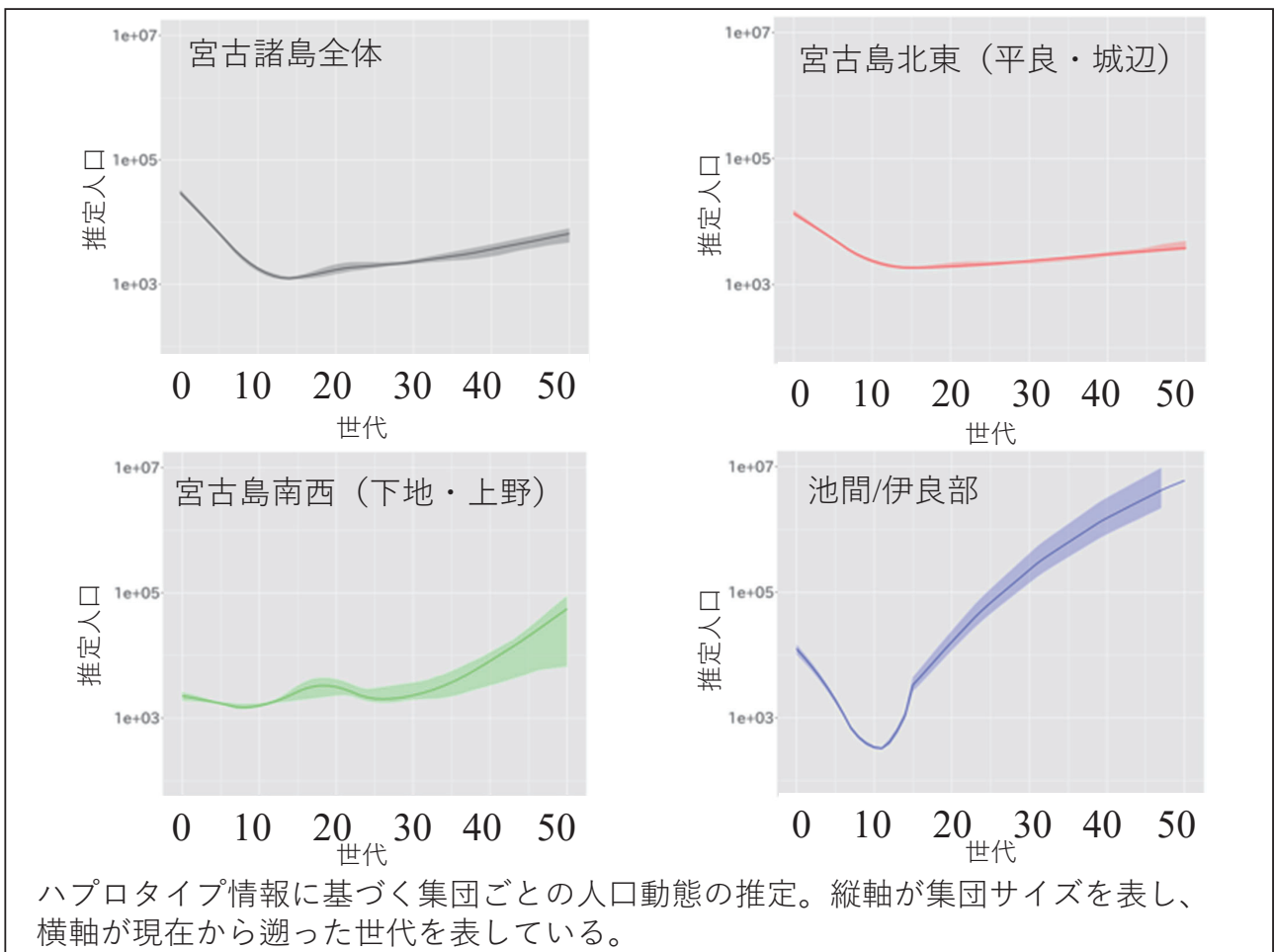
13



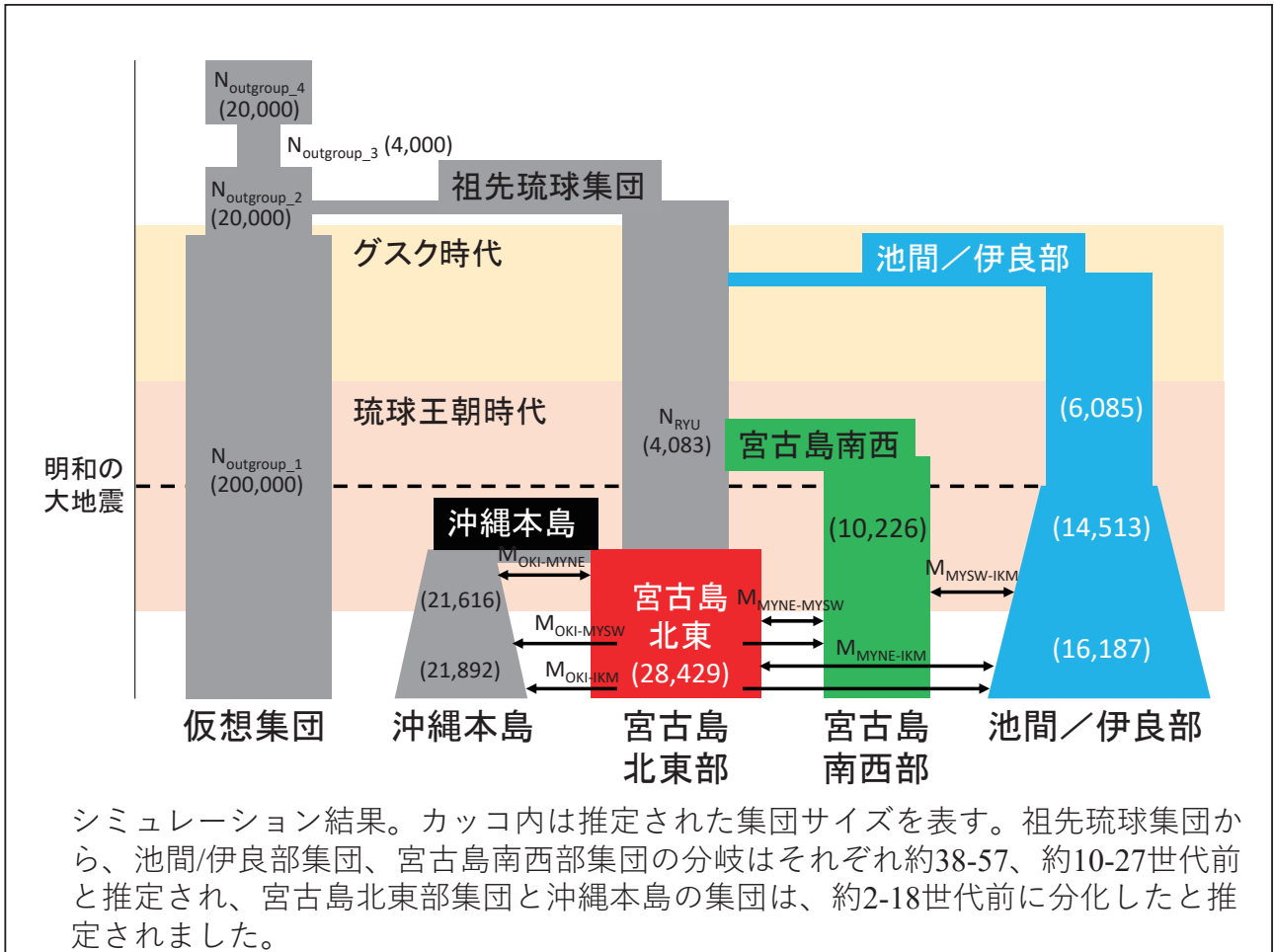
14



15



16



17

- ### まとめ
- 内閣府、文部科学省、沖縄県の支援を受けた沖縄バイオインフォメーションバンクプロジェクトの一環として宮古諸島住民1,240名のゲノム解析を行った。
 - 集団遺伝解析により、宮古諸島出身者は、宮古島北東部・宮古島南西部・池間/伊良部島の3つの集団に分類されることがわかった。宮古諸島のような比較的狭い地域の住民が複数の集団に分類される例は世界的にも類を見ない。
 - 池間/伊良部集団は、グスク時代の外部からの移住に由来する集団であり、過去に急激な人口の減少を経験している。この減少は明和の大津波による被害を反映している可能性がある。
 - 宮古島北東部および宮古島南西部集団は、外部との遺伝的交流があり、琉球王朝時代前後に沖縄本島と分化したと推定される。
 - これらの成果は、琉球列島出身者の由来や過去の歴史を考える上で重要であるだけでなく、沖縄県民の個別化医療を推進するためにも有益な情報となる。

18

謝辞

松下正之
福島卓也
米本孝二
益崎裕章
筒井正人
高橋建造
加留部謙之輔
崎原永辰



内閣府、文部科学省
沖縄県企画部科学技術振興課、那覇市医師会生活習慣病検診センター
豊見城中央病院
宮古島市、石垣市、久米島町、竹富町、与那国町
沖縄県健康づくり財団、株式会社ブルーフックス

19

時間外は携帯にお願いします

前田 090-7106-3779

or

松波 090-9987-3877

20