

異分野融合による新型コロナウイルスをはじめとした感染症との共生に資する技術基盤の創生

2020年度採択研究代表者

|                 |
|-----------------|
| 2020年度<br>年次報告書 |
|-----------------|

井元 清哉

東京大学 医科学研究所  
教授

先端ゲノム解析と人工知能によるコロナ制圧研究

## § 1. 研究成果の概要

2020 年度においては、コロナ制圧タスクフォースの協力機関により COVID-19 患者 3,148 症例から臨床情報、検体 (DNA、RNA、血漿) が収集された。このうち 2,400 名の新型コロナウイルス感染者の DNA を用い、2,300 名の対照群と共にゲノムワイド関連解析を実施した。その結果、65 歳未満の非高齢重症患者を対象とした層別化解析において、ゲノムワイド有意水準を満たす遺伝子領域を一箇所同定した。同定されたバリエントは DOCK2 遺伝子近傍に存在することから、DOCK2 遺伝子発現量に対する影響を中心に機能解析を実施した。更に、新型コロナ感染症に関する宿主ゲノムの多様性の影響を解析する国際コンソーシアム COVID-19 Host Genetics Initiative (HGI) に参画し、重症例を含む日本人感染者 600 以上を使用し、新型コロナウイルス感染の重症化に関わる 15 箇所のバリエントの発見に貢献した。我々は、アジアで最大、かつ唯一重症例を含むコホートとしての参画となった。これらの日本人集団、および国際コンソーシアムの成果は、それぞれ medrxiv にて公開されている。また、ゲノム情報に臨床情報を統合し、重症化予測を行うための人工知能の構築のために臨床情報のクリーニングを進めた。2020 年度中に約 1,800 名分のデータクリーニングが完了したが、収集サンプルは日々増加 (2021 年 5 月時点で 3,600 名を超えている) しているため、継続的に作業を続けている。この臨床情報を新型コロナ感染症患者検体の収集に協力頂いた医師が閲覧できるシステムの構築について検討を始めた。臨床情報やゲノムデータの共有は、本研究項目の重要事項の一つである。2020 年度において COVID-19 HGI との研究において使用したデータを第一候補として共有する枠組みについて議論を重ね、準備を進めている。

## § 2. 研究実施体制

### (1) 井元グループ

- ① 研究代表者: 井元 清哉 (東京大学 医科学研究所 教授)
- ② 研究項目
  - ・重症化を予測する説明可能な AI の構築
  - ・シーケンスデータマネジメント

### (2) 福永グループ

- ① 主たる共同研究者: 福永 興壱 (慶應義塾大学 医学部 教授)
- ② 研究項目
  - ・臨床情報の収集 / ・臨床情報データベースの構築
  - ・DNA、RNA、血漿等検体の収集
  - ・ウイルス血症解析の実施

### (3) 宮野グループ

- ① 主たる共同研究者: 宮野 悟 (東京医科歯科大学 M&D データ科学センター 特任教授)

② 研究項目

- 全ゲノム、RNA、ウイルスゲノムの解析による重症化因子の探索
- 臨床情報の収集／DNA、RNA、血漿等検体の収集
- ホストゲノム(全ゲノム・RNA)ウイルスゲノムシーケンス
- シーケンスデータマネジメント

(4) 小川グループ

① 主たる共同研究者: 小川 誠司 (京都大学 大学院医学研究科 教授)

② 研究項目

- COVID-19 の重症度に関するクローン性造血の関連解析
- ホストゲノム(全ゲノム・RNA)ウイルスゲノムシーケンス
- シーケンスデータマネジメント

(5) 岡田グループ

① 主たる共同研究者: 岡田 随象 (大阪大学 大学院医学系研究科 教授)

② 研究項目

- ホストゲノム関連解析の実施
- ホストゲノム SNP 解析

【代表的な原著論文情報】

- 1) “Japan COVID-19 Task Force: a nation-wide consortium to elucidate host genetics of COVID-19 pandemic in Japan”, medrxiv, doi: <https://doi.org/10.1101/2021.05.17.21256513>
- 2) “Mapping the human genetic architecture of COVID-19 by worldwide meta-analysis”, medrxiv, doi: <https://doi.org/10.1101/2021.03.10.21252820>