

スーパーコンピューターを用いて ゲノムと脳から我が身を知る ～ヒトとサルの間にあるもの～

兵庫県立大学大学院
情報科学研究科

郷 康広

2025年度スパコンセミナー

2025年8月30日



自己紹介

1994-1998 北海道大学 農学部



農学

1998-2003 京都大学大学院 理学研究科 (霊長類研究所)

2003-2005 総研大 先端科学研究科 (葉山)

2005-2008 ハーバード大 進化生物学部

2008-2013 京都大学大学院 理学研究科 & 霊長類研究所



理学

2013-2023 生理学研究所 & 生命創成探究センター



医学

2023- 兵庫県立大大学院 情報科学研究科



情報学

兵庫県立大学大学院情報科学研究科



神戸情報科学キャンパス

遺伝子・ゲノムってなに？

遺伝子＝**生命の設計図**（≒車の一つ一つの部品）

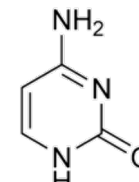
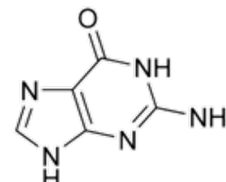
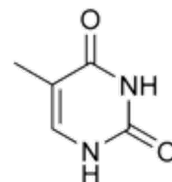
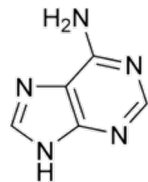
ゲノム＝遺伝子の総体・**DNA**の完全セット（≒車）

地球上のすべての生き物はヒトと同じように
4つの塩基からなるゲノムをもっています

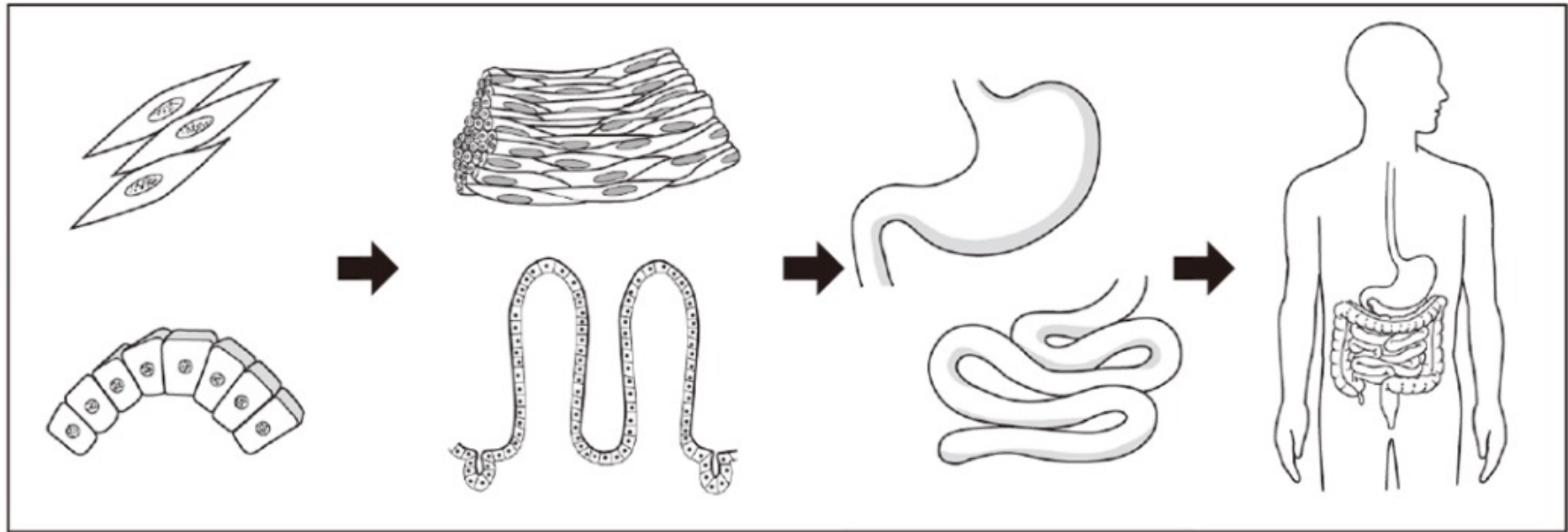


A: アデニン
T: チミン
G: グアニン
C: シトシン

ゲノムの部品： A（アデニン） T（チミン） G（グアニン） C（シトシン）



私たちのからだのなりたち



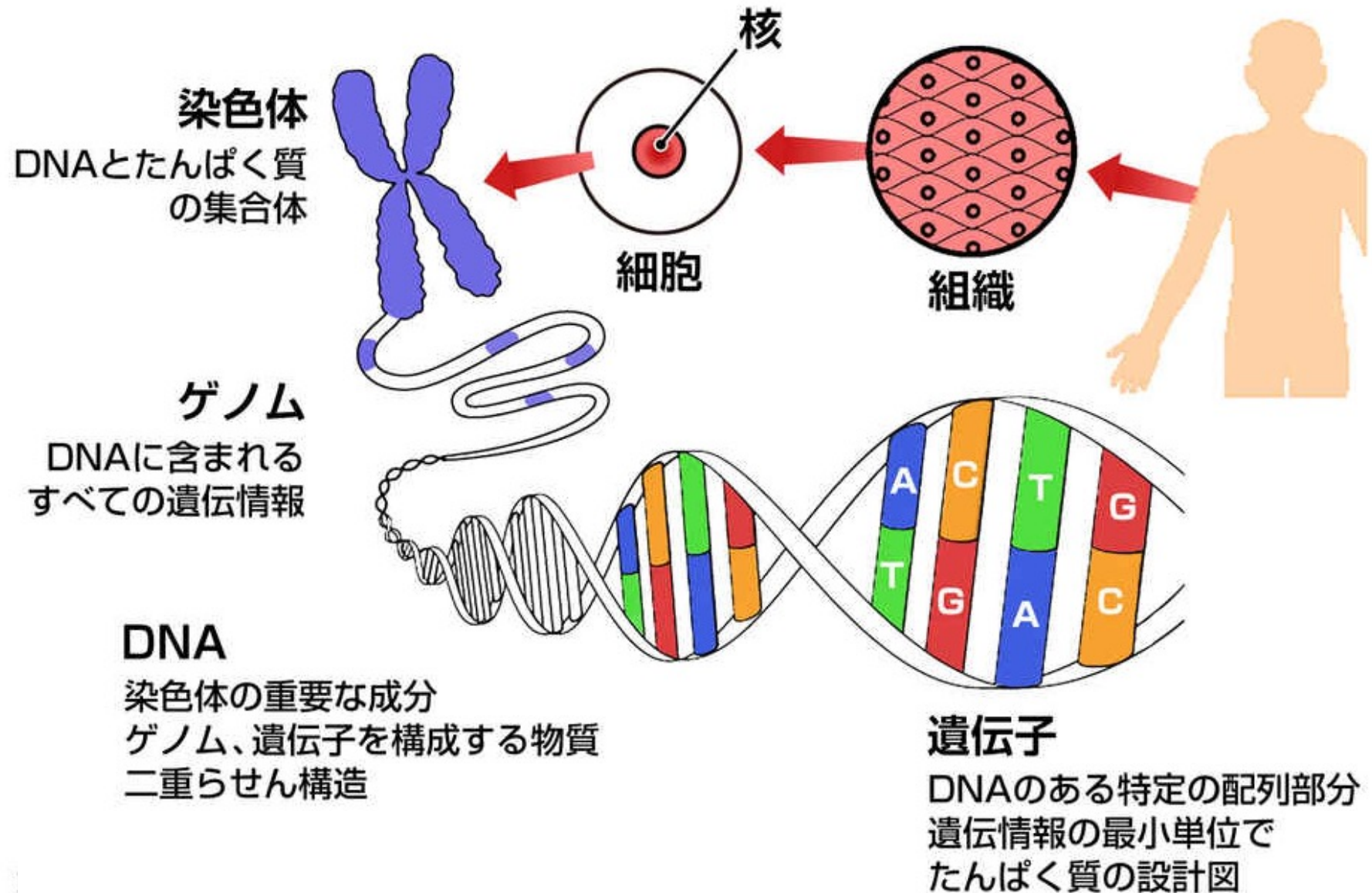
細胞

組織

器官

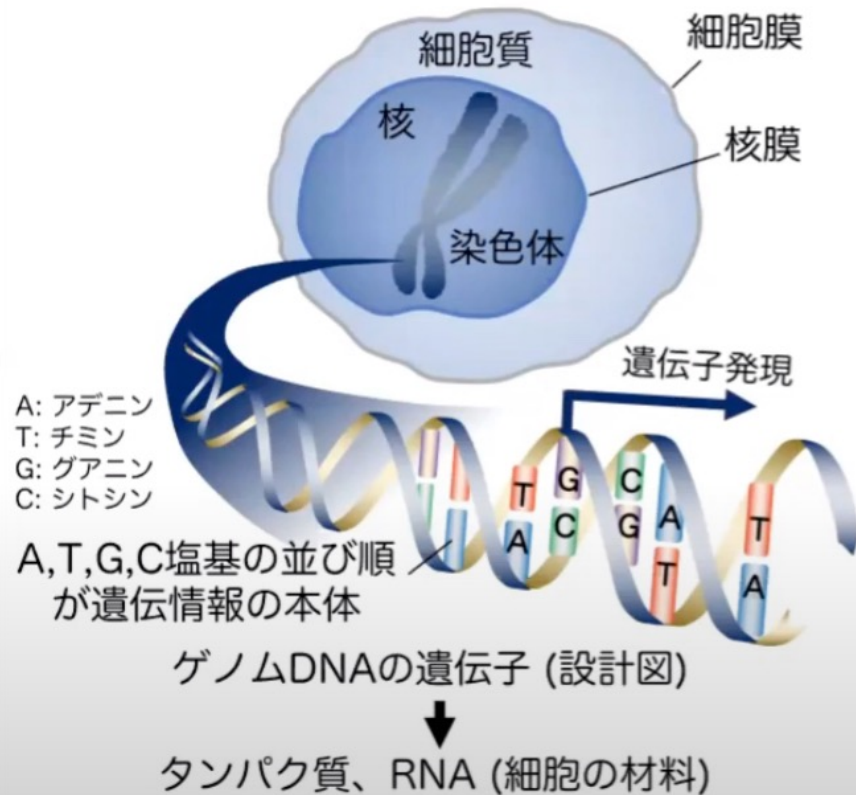
個体

細胞・染色体・ゲノム・DNA・遺伝子

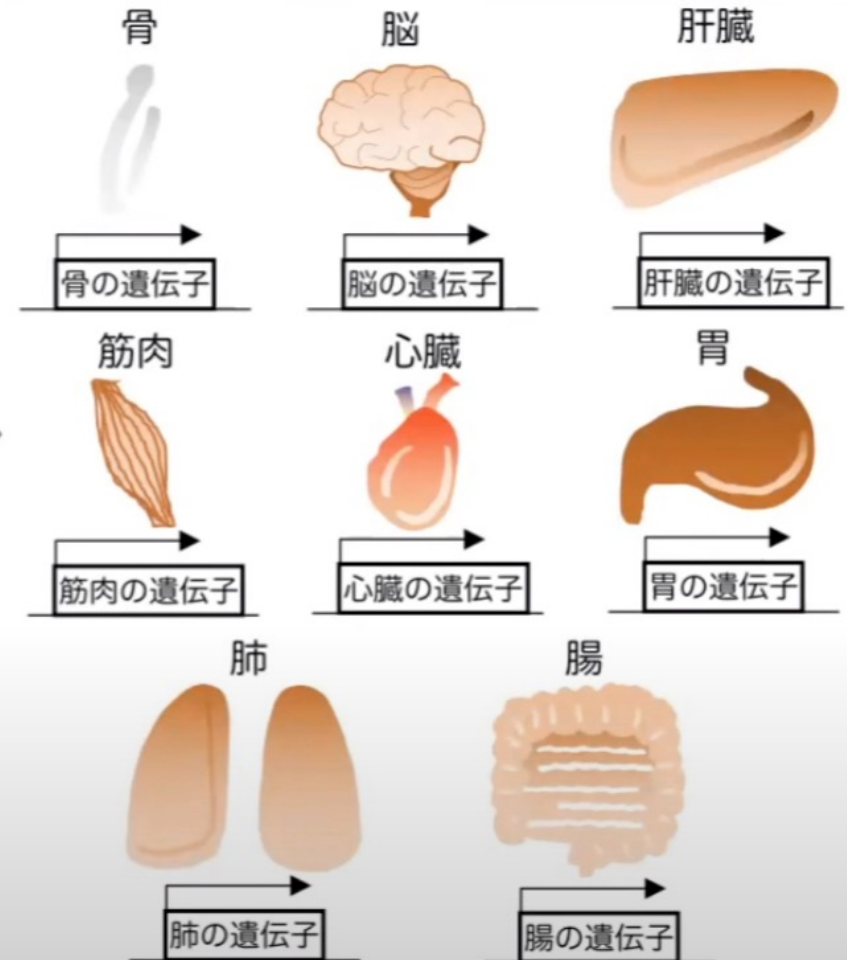


細胞・染色体・ゲノム・DNA・遺伝子

- 全ての臓器・組織の基本単位は細胞
- 全ての細胞は同じゲノムDNA(設計図)を持つ



特定
遺伝子の
発現



突然ですが クイズです

第1問

Q. 私たちのからだには何個くらいの細胞がある？



1. 約 37 億個

2. 約 3700 億個



3. 約 37 兆個

第1問

Q. 私たちのからだには何個くらいの細胞がある？



1. 約 37 億個

2. 約 3700 億個



3. 約 37 兆個



細胞の数：37兆個

ヒトの体：京セラドーム
細胞：ゴルフボール

第2問

Q. ヒトのゲノムはおよそ何文字の塩基 (A, T, G, C) からできているでしょうか？

右手



1. 30,000,000 (3000万) 文字

2. 3,000,000,000 (30億) 文字

左手



両手



3. 300,000,000,000 (3兆) 文字

第2問

Q. ヒトのゲノムはおよそ何文字の塩基 (A, T, G, C) からできているでしょうか？

右手



1. 30,000,000 (3000万) 文字

2. 3,000,000,000 (30億) 文字

左手



両手



3. 300,000,000,000 (3兆) 文字

第3問

Q. 私たちはおよそ何文字の塩基 (A, T, G, C) からできているでしょうか？

右手



1. 2×10^{13} (20兆) 文字

2. 2×10^{18} (200京) 文字



左手

両手



3. 2×10^{23} (2000垓) 文字

第3問

Q. 私たちはおよそ何文字の塩基 (A, T, G, C) からできているでしょうか？

右手



1. 2×10^{13} (20兆) 文字

2. 2×10^{18} (200京) 文字



左手

両手



3. 2×10^{23} (2000垓) 文字

第4問

Q. ヒトと進化的にもっとも近い動物といえ何？



1. チンパンジー

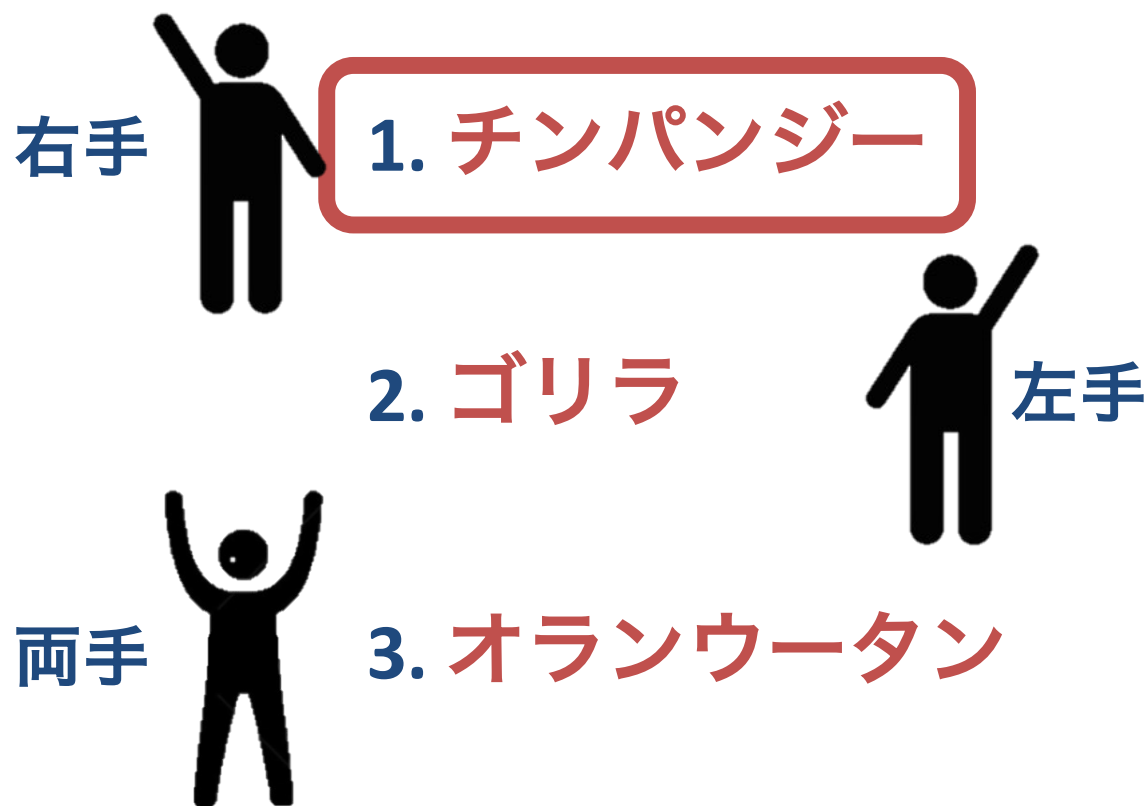
2. ゴリラ



3. オランウータン

第4問

Q. ヒトと進化的にもっとも近い動物といえ何？



できますか??



第5問

Q. ヒトとチンパンジーのゲノムはどの程度一緒？



1. 80 %

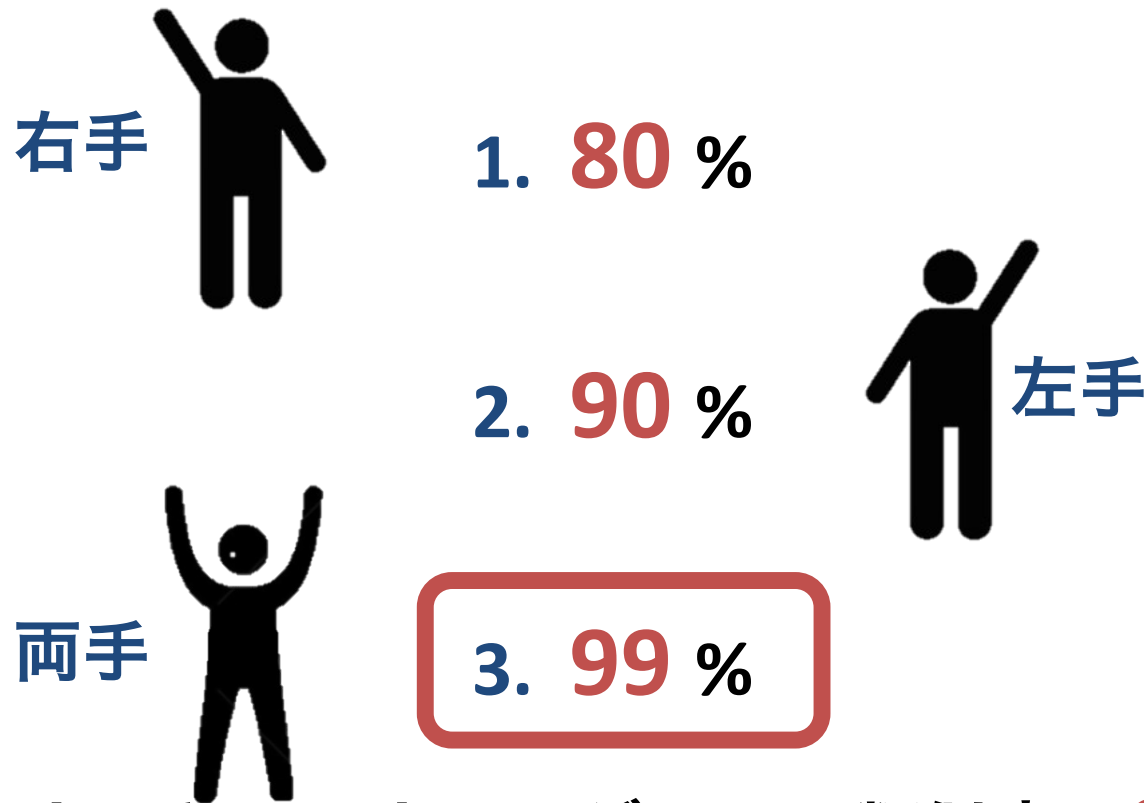
2. 90 %



3. 99 %

第5問

Q. ヒトとチンパンジーのゲノムはどの程度一緒？



ウマとシマウマのゲノムの類似度は**98.5%**

つまり、チンパンジーは「**ちんぱん人**」と呼んでいいのかも？

生命科学における^{ワタクシ}私テキ4つの問い

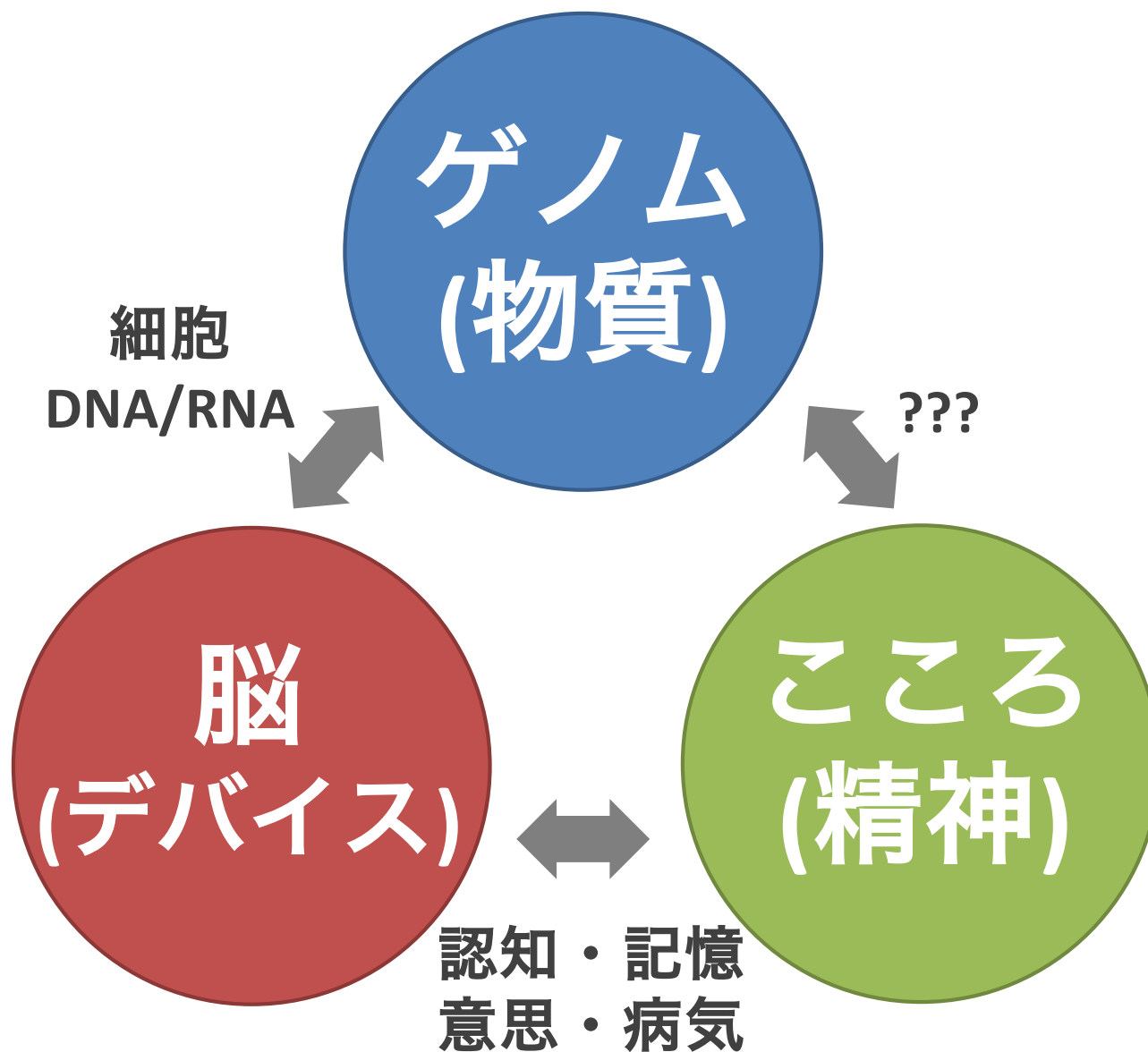
◆ 物質とは何か？

◆ 脳とは何か？

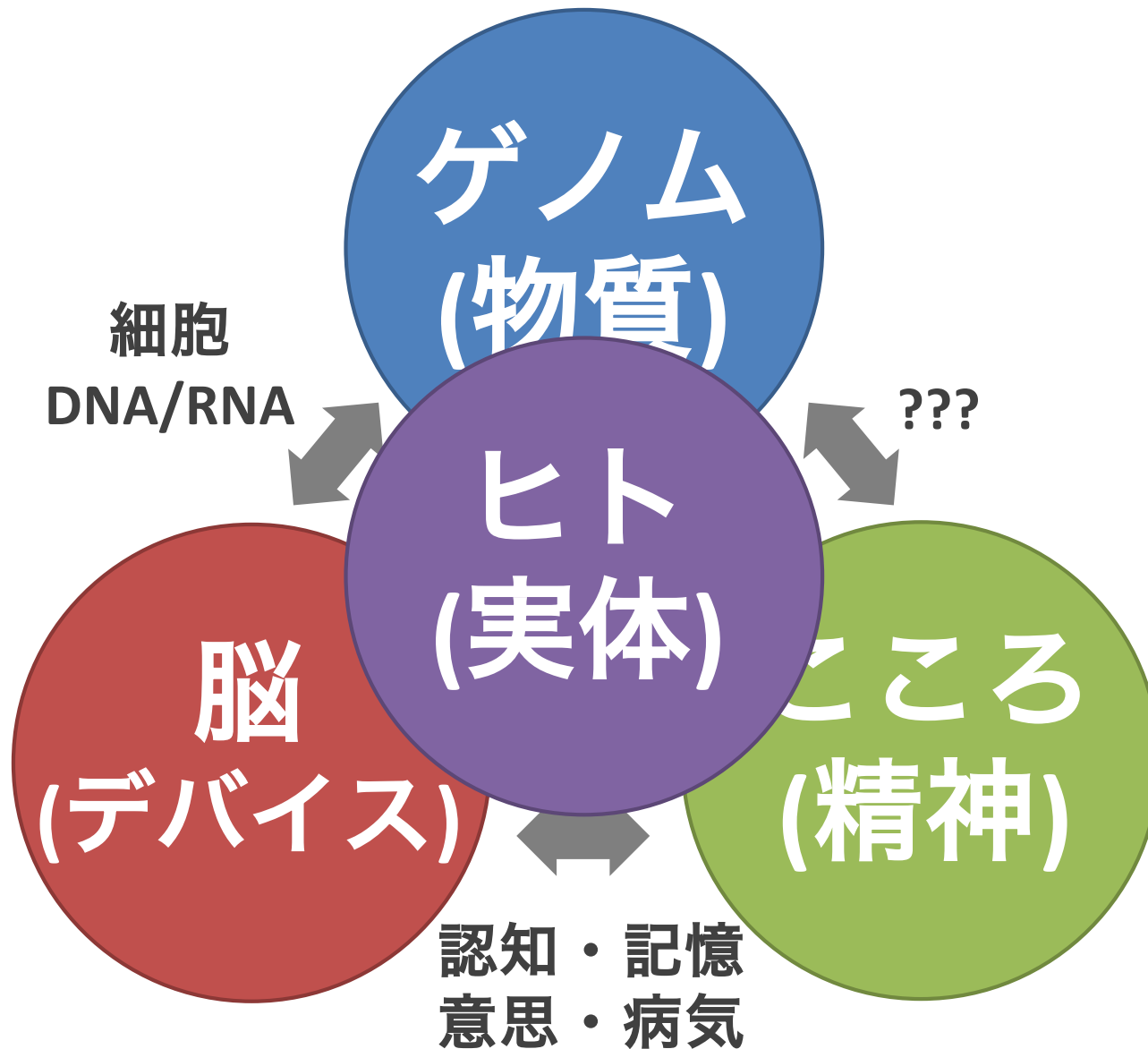
◆ こころとは何か？

◆ ヒトとは何か？

物質・脳・こころ・ヒト



物質・脳・こころ・ヒト



情報科学・統計学の方法論・分析技術を用いて**ゲノム**が持つ「情報」から
脳や**こころ**の個性・多様性がどのように創発されるのか？を追求する

ゲノム科学
Genome Science



© DBCLS TogoTV, CC-BY-4.0

情報科学
Informatics



© DBCLS TogoTV, CC-BY-4.0

認知生命情報科学
Cognitive Bioinformatics

神経科学
Neuroscience



© DBCLS TogoTV, CC-BY-4.0

個人差のゲノム基盤

一塩基多型 (SNV)

SNV (single nucleotide variation)

Aさん	CGATGCTA A CTAGTCAGTCG
Bさん	CGATGCTAGCTAGTCAG C CG
Cさん	CGA C GCTAGCTAGTCAGTCG

挿入・欠失 (insertion・deletion)

INDEL (insertion・deletion)

Aさん	CGATGCTAACTAGTCAGTCG
Bさん	CGATGCT-----GTCAGTCG
Cさん	CGATGCT AACTA GTCAGTCG

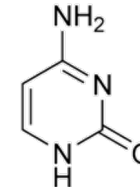
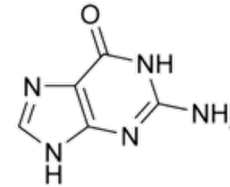
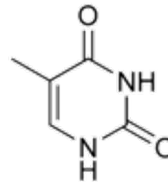
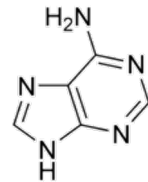
構造変異 (structural variation)

SV (structural variation)

Aさん	
Bさん	
Cさん	

ゲノムを比較する

ゲノムの部品： A (アデニン) T (チミン) G (グアニン) c (シトシン)



ALDH2: アセトアルデヒド脱水素酵素 (chr12: 112,204,346-112,247,782)

アルコール (エタノール) $\xrightarrow[\text{脱水素酵素}]{\text{アルコール}}$ アセトアルデヒド $\xrightarrow[\text{脱水素酵素}]{\text{アセトアルデヒド}}$ 酢酸

Aさん : GCA TAC ACT GAA GTG AAA
GCA TAC ACT GAA GTG AAA

通常型 (wild-type)

Bくん : GCA TAC ACT GAA GTG AAA
GCA TAC ACT AAA GTG AAA

G/Gタイプのヒトに比べて約1/16の代謝能力

cさん : GCA TAC ACT AAA GTG AAA
GCA TAC ACT AAA GTG AAA

代謝能力がない

chr12: 112,241,766



[illegible]

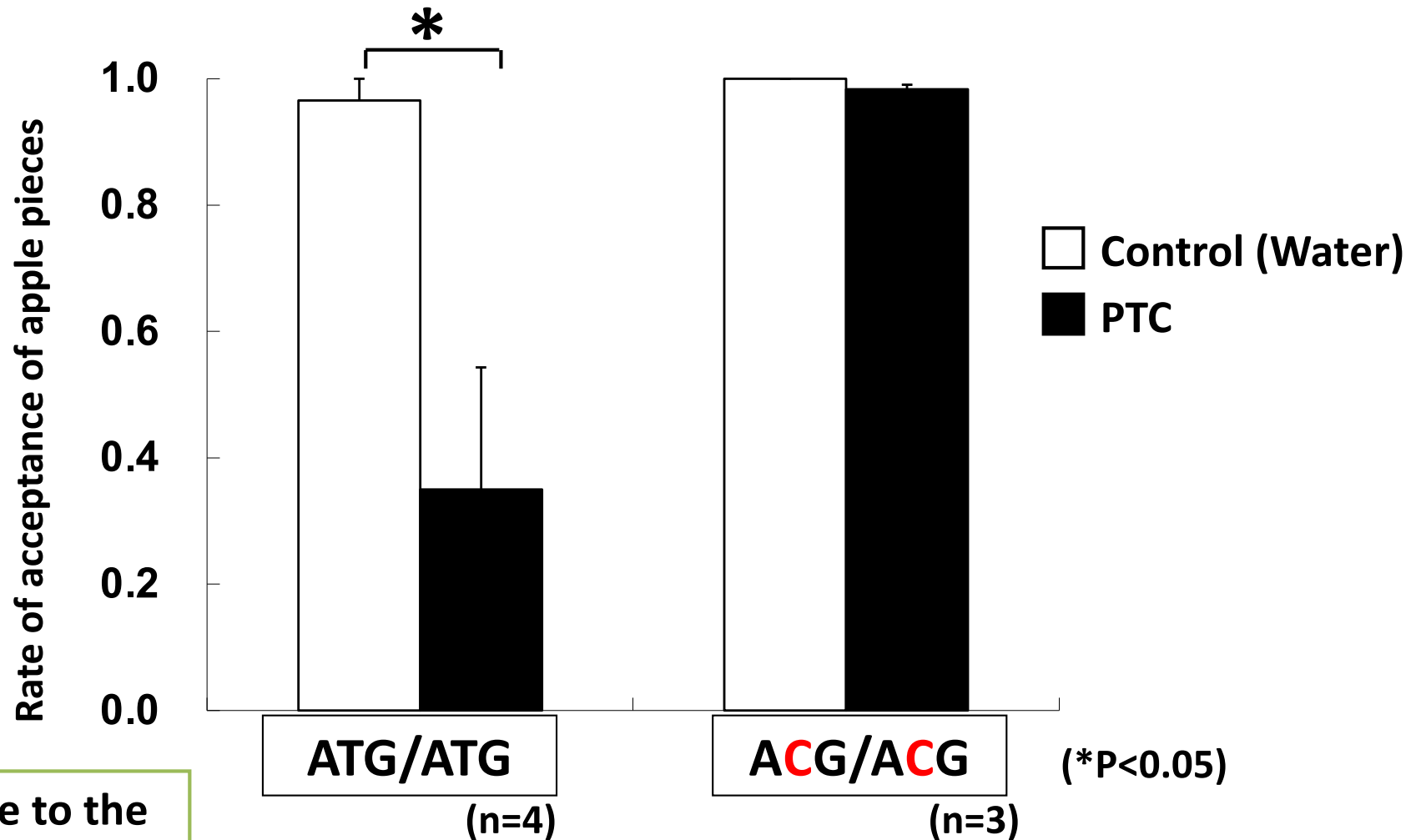
苦味物質（PTC）の給餌実験

ATG/ATG

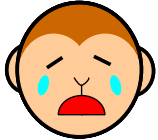
ACG/ACG

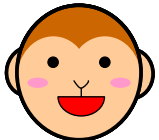


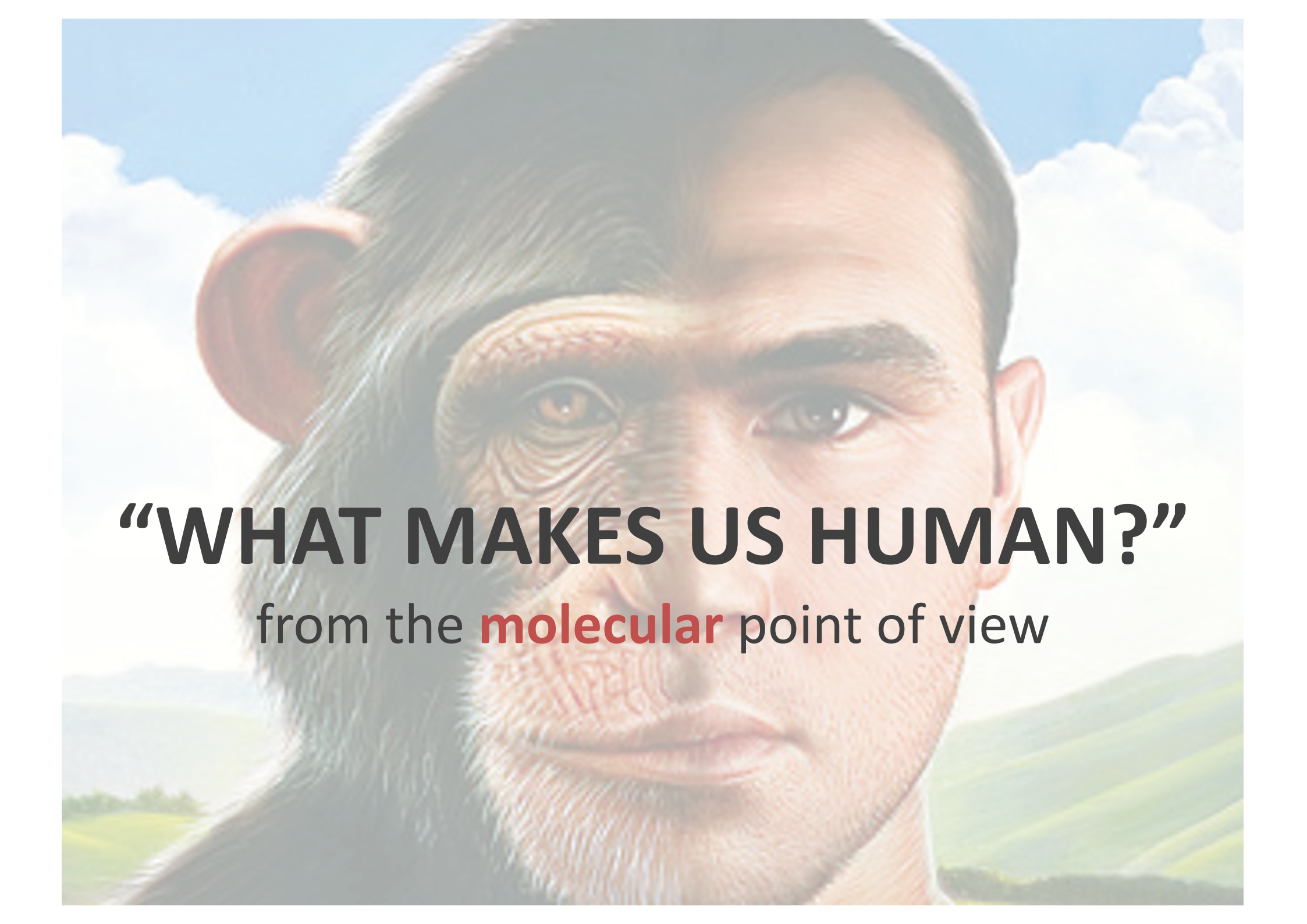
給餌実験の結果



Response to the
PTC soaked APPLE
PTC溶液に浸した
リンゴへの反応


苦くて食べられない
Cannot EAT...


苦くないので食べる
Can EAT!



“WHAT MAKES US HUMAN?”

from the **molecular** point of view

ゲノム (DNA) の差

約**1.2**% 単一塩基の違い

遺伝情報がよみとられる
(転写)

遺伝子発現 (RNA) の差

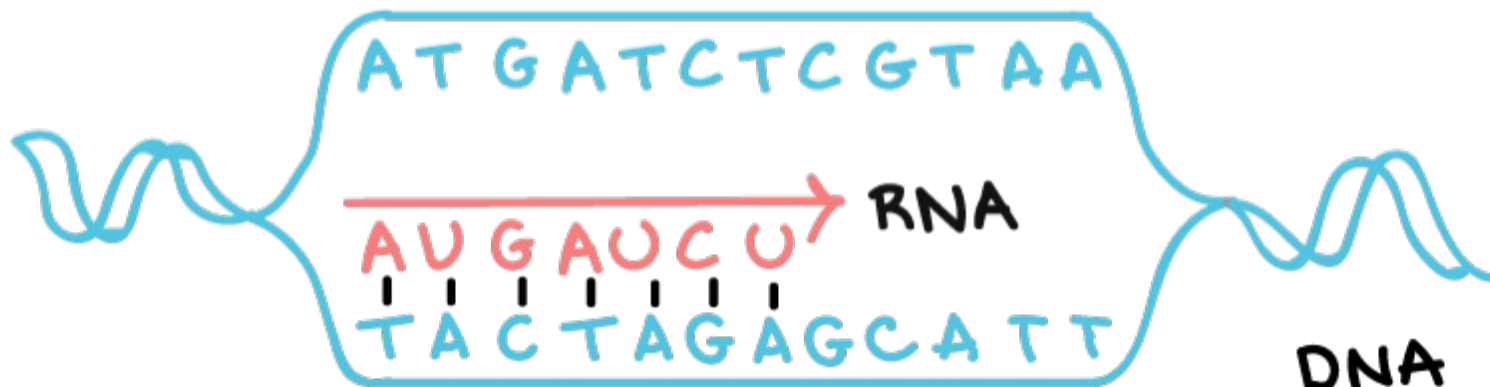
10-50% 細胞や組織によって異なる





DNA

1%



DNA



AUGAUCUCGUAA

Transcript
(RNA)

10-50%

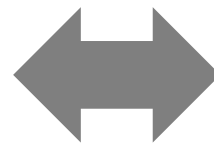
ヒトとチンパンジーの脳を比べてみる



ヒト脳

1,500 g

850億の神経細胞



チンパンジー脳

400 g

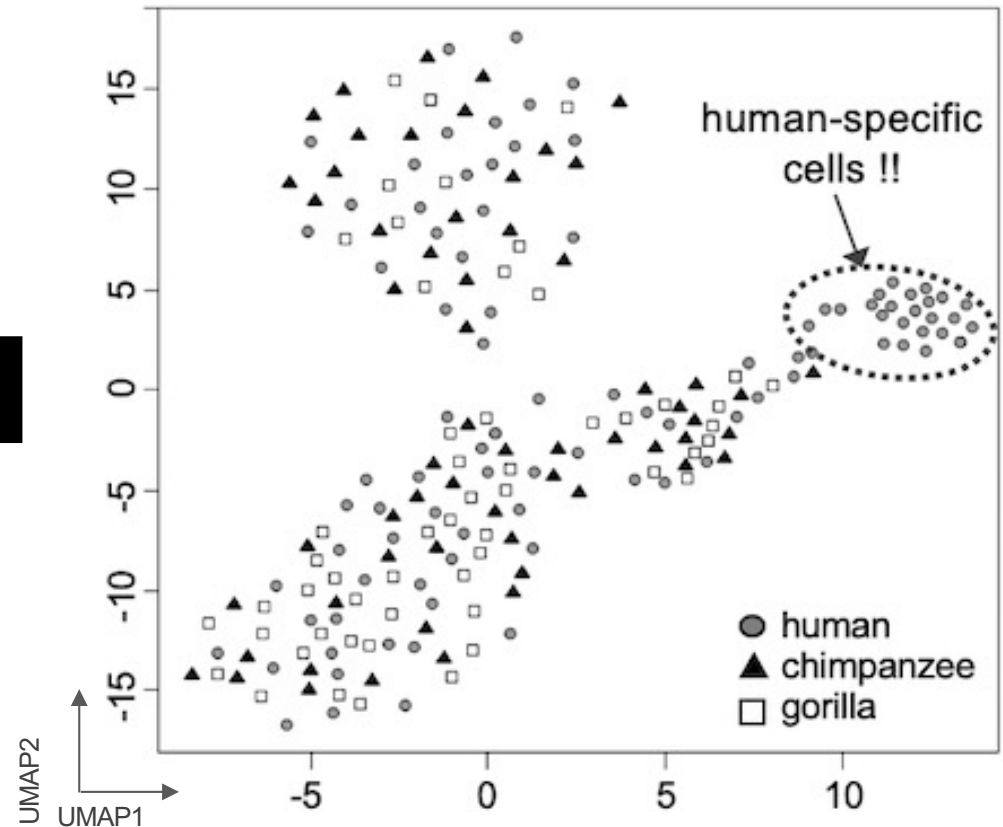
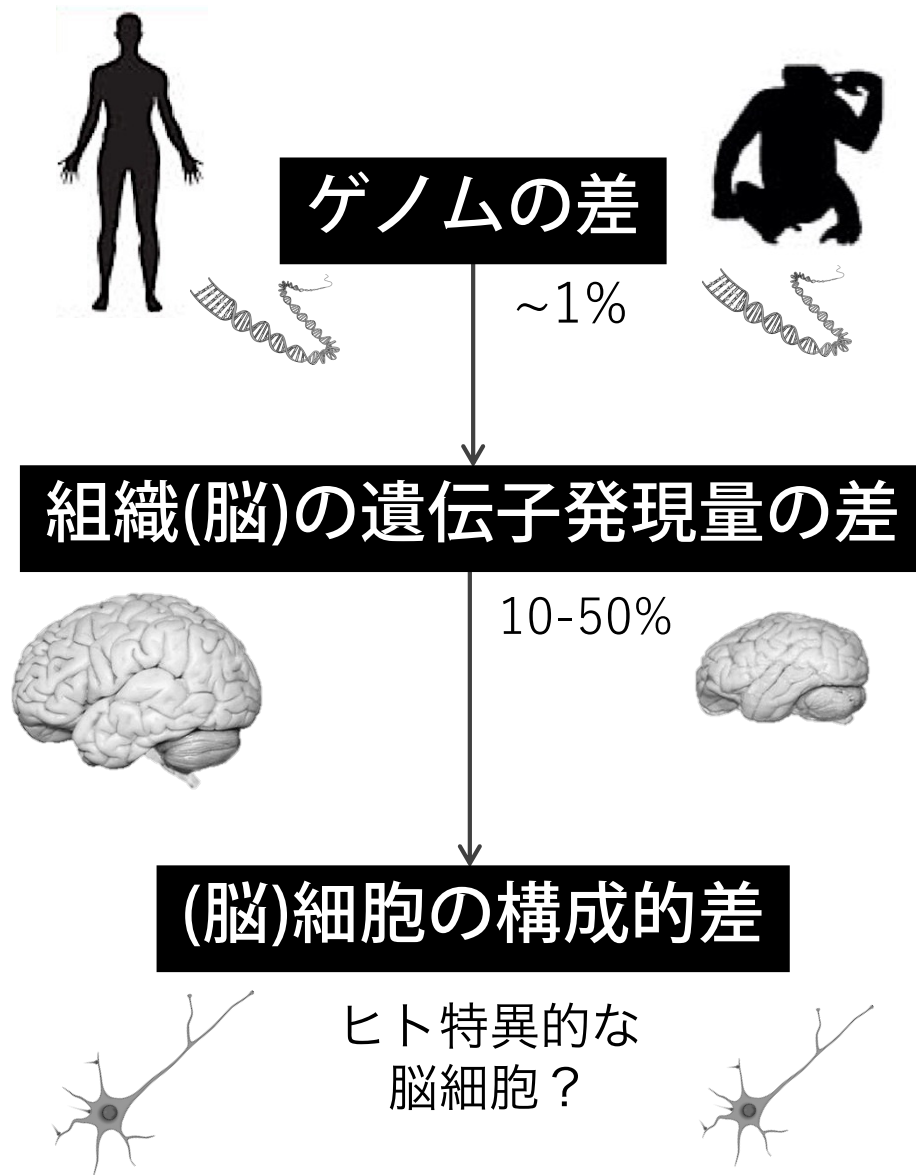
67億の神経細胞

ゲノム
(物質)

ヒトとチンパンジーの脳で
それぞれの遺伝子 (ゲノム)
がどのように使われていて
どのように違うのか？

脳
(デバイス)

ヒトとはなにか？



シングルセル生物学の勃興



全部をすりつぶした後にそれぞれの
果物の構成を考える



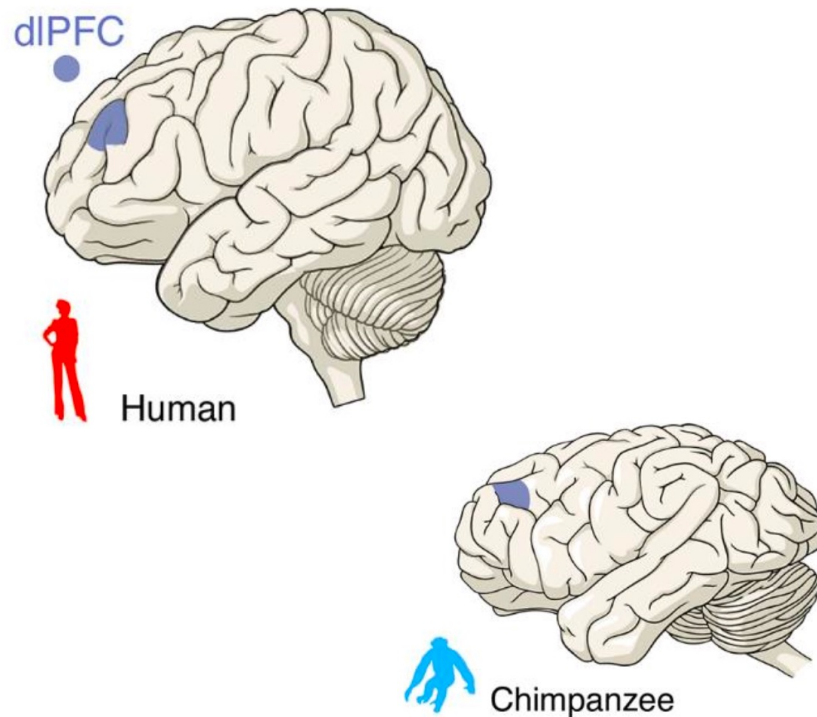
Bulk RNA-seq

果物のかけらから
果物の構成を考える



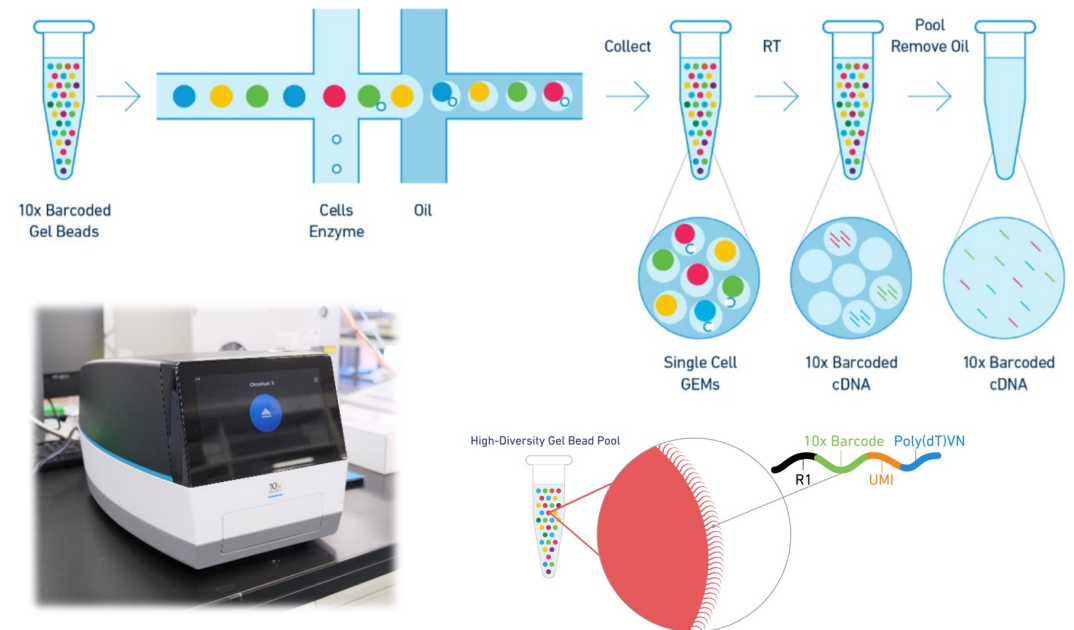
Single-cell RNA-seq

ヒト・類人猿の脳の遺伝子のはたらきを調べる



dorsolateral prefrontal cortex (dlPFC)
hippocampus (hip)

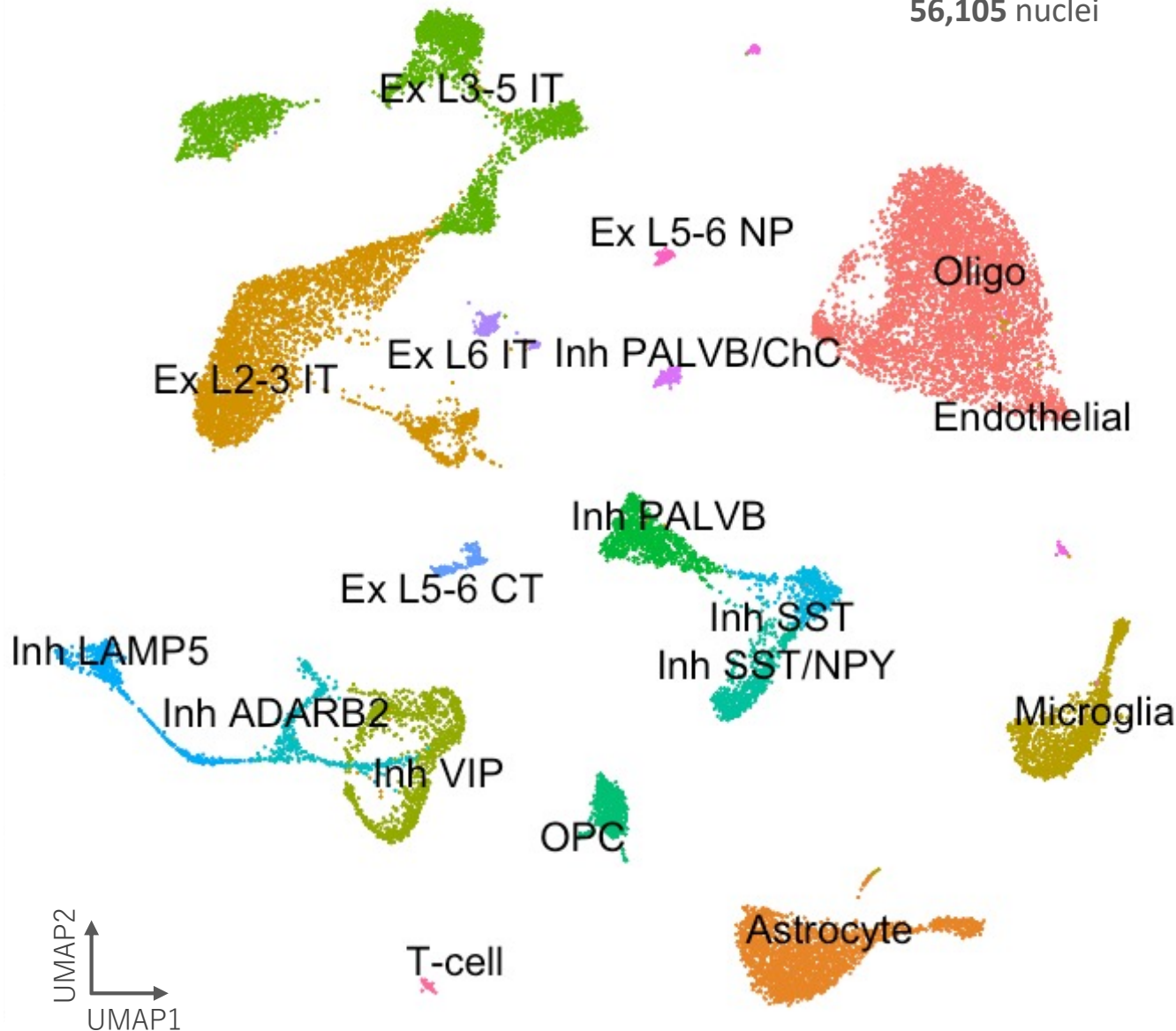
(image taken from Ma+ Science, 2022)



Single-nucleus RNA-seq by 10x Chromium

ヒト・類人猿の脳の遺伝子のはたらきを調べる

56,105 nuclei



30 cluster identified



- 11 興奮性神経細胞
- 8 抑制性神経細胞
- 3 アストロサイト
- 1 オリゴデンドロサイト 前駆細胞
- 1 オリゴデンドロサイト
- 2 ミクログリア
- 1 上皮細胞
- 1 T細胞

ヒト特異的な細胞？

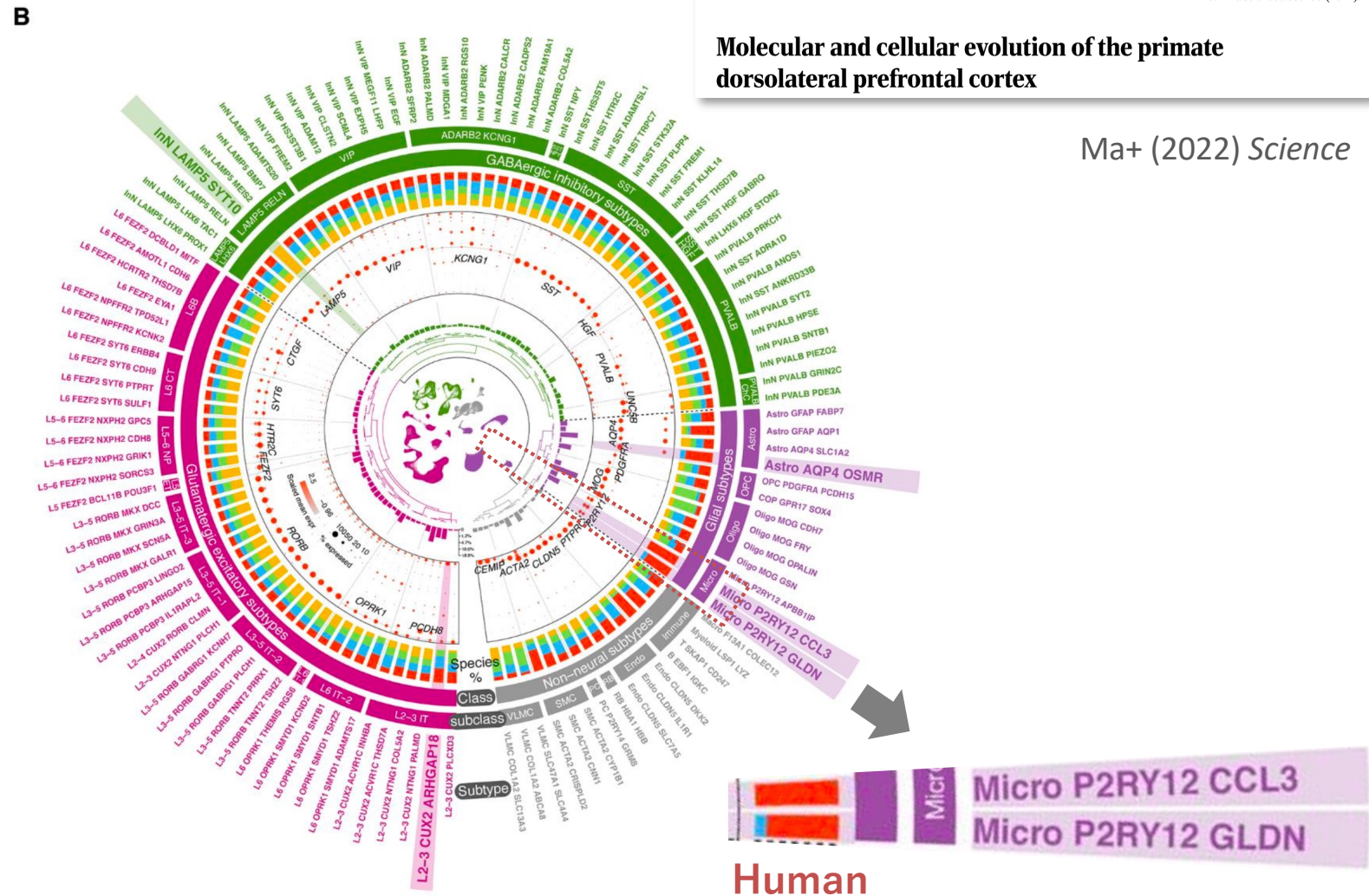
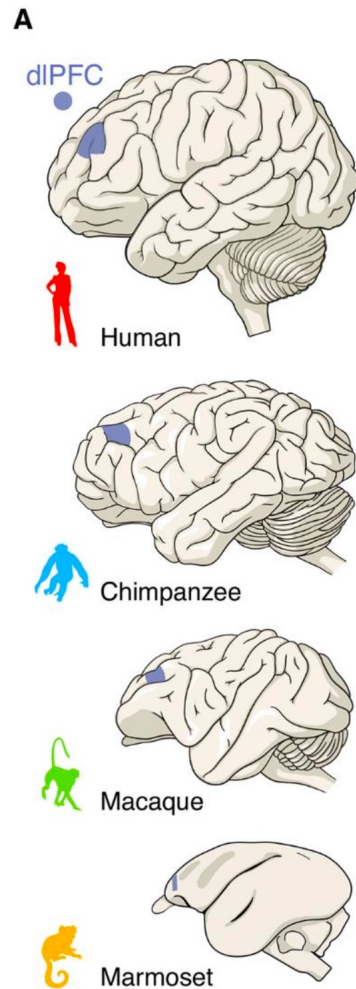
Science

RESEARCH ARTICLES

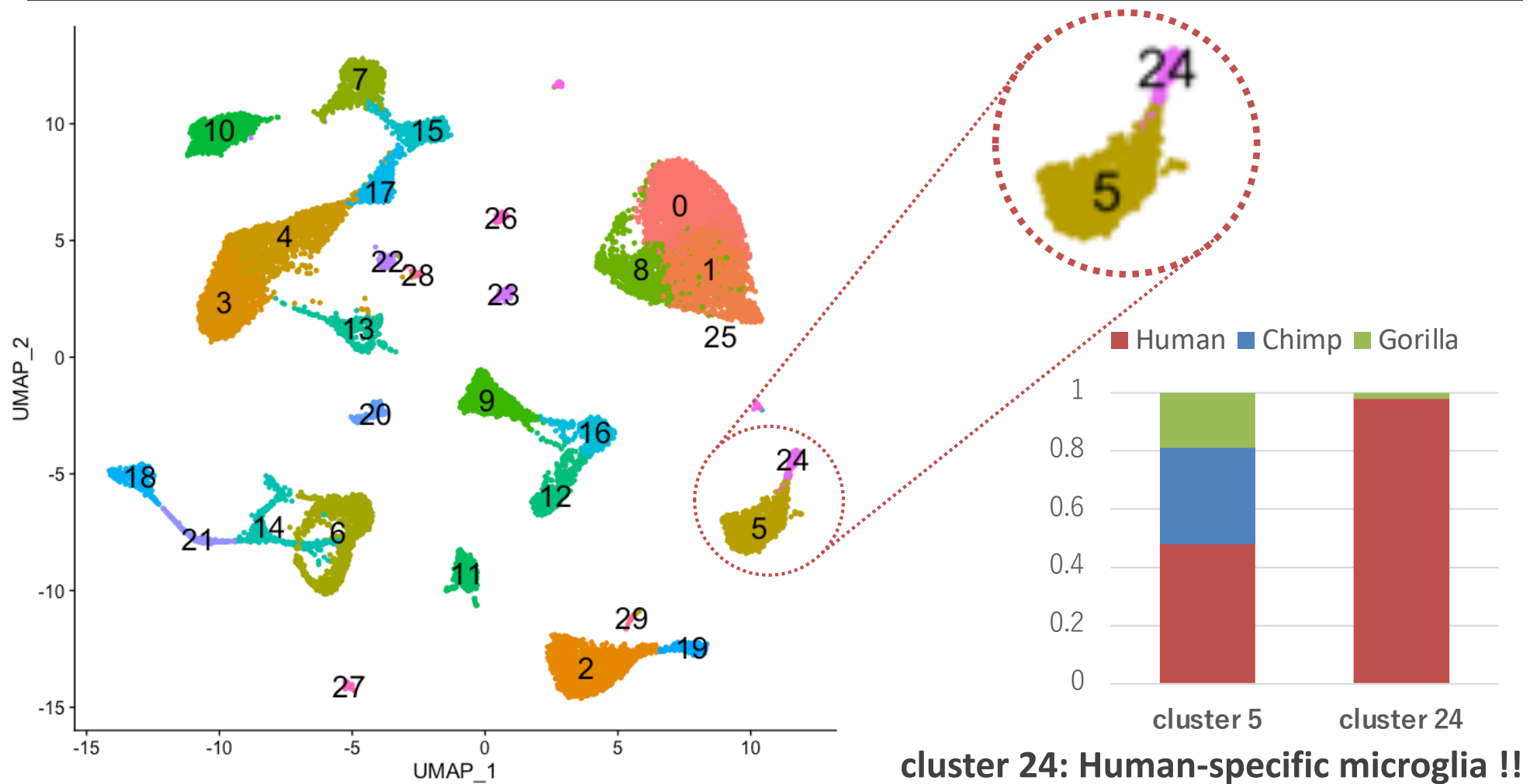
Cite as: S. Ma *et al.*, *Science* 10.1126/science.abo7257 (2022).

Molecular and cellular evolution of the primate dorsolateral prefrontal cortex

Ma+ (2022) *Science*



ヒト特異的な細胞？



なんか、ヒトだけが持っている細胞がありそう！
なにやってんの？ ➡ 絶賛、解析中！



今日のお話はここまでです