発現・機能解析ユニット

補助事業代表者（所属・職名）
辻村　太郎（京都大学高等研究院・特定准教授）

ロングリード１分子エピゲノム解析の支援

補助事業分担者（所属・職名）
斎藤　通紀（京都大学高等研究院・教授）、平岡 裕章（京都大学高等研究院・教授）、山本　拓也（京都大学iPS細胞研究所・教授）

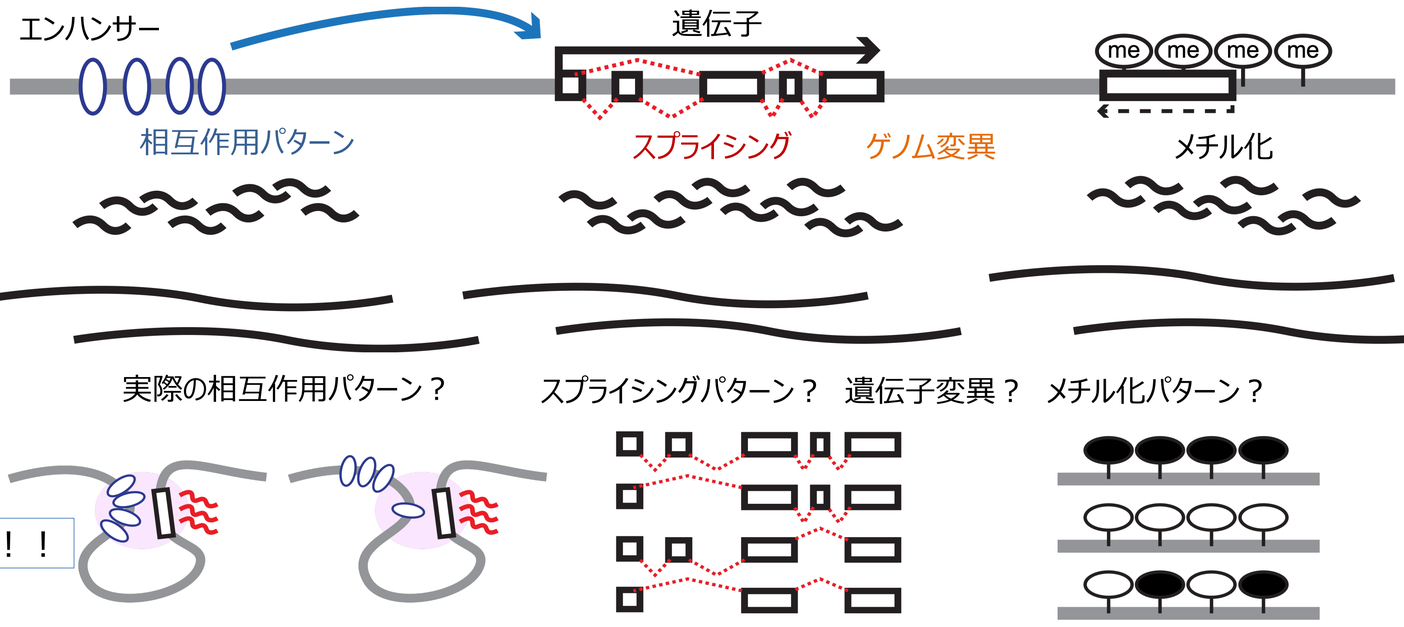
概要

例：血液悪性腫瘍関連遺伝子

スーパーエンハンサー異常活性
MYC, EVI1, TAL1

スプライシング因子変異
SRSF2, U2AF1, SF3B1

メチル化制御因子変異
DNMT3A, TET2, IDH1, IDH2



京都大学ASHBi
単一細胞ゲノム情報解析コア

SignAC Single-Cell Genome Information Analysis Core

ロングリードシーケンサー



次世代シーケンサー



検体処理・長鎖核酸分析



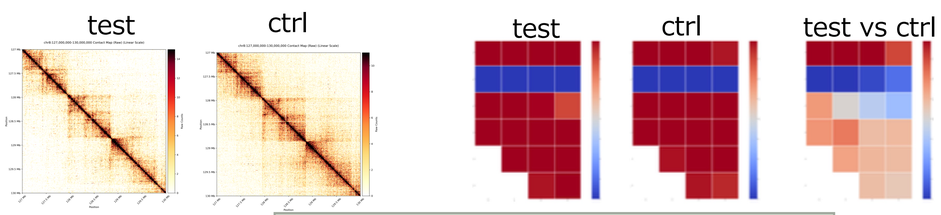
解析サーバー



支援の内容

１分子マルチコンタクトクロマチン高次構造解析





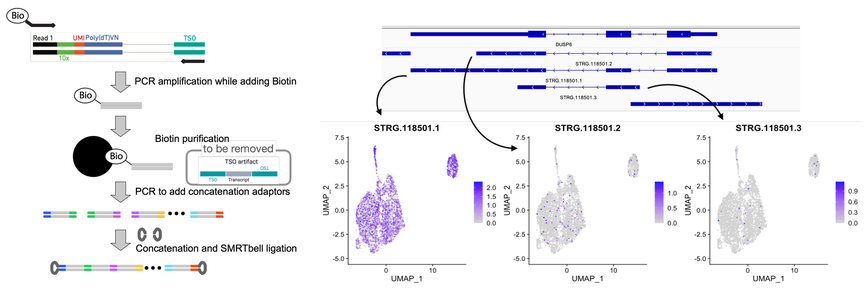
ヒト多能性幹細胞エピゲノム制御（横市大）

全長トランスクリプトーム解析

アイソフォーム解析

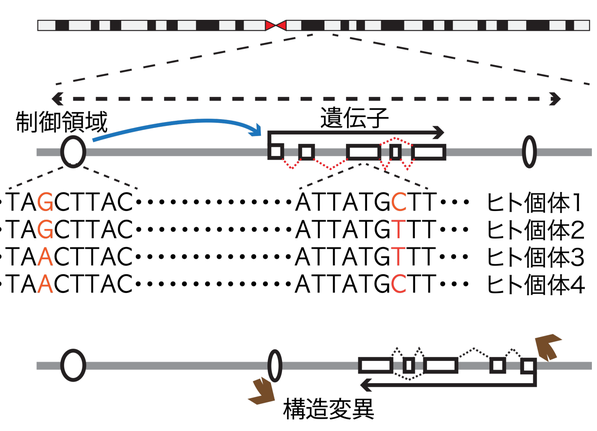


シングルセルMAS-Iso-Seq

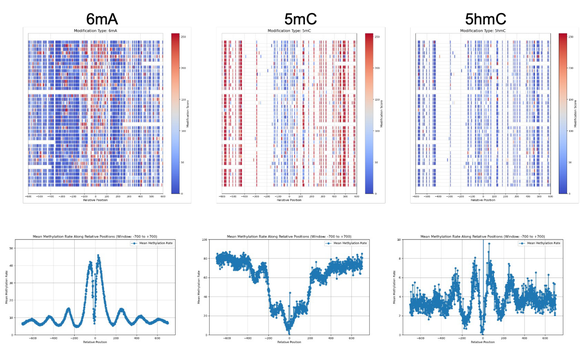


薬剤耐性解析（九大）　抗腫瘍免疫応答（京大）　造血幹細胞（京大）　キメラRNA（京大）
造血器腫瘍　（京大）　ヒト胚3Dモデル（京大）　遺伝性免疫不全（九大）　腫瘍変異解析（九大）
癌細胞の免疫原性評価（京大）　新規脂質動態制御因子変異解析（京大）　エピゲノム疾患（九大）

ロングリード遺伝子変異解析



１分子メチローム・エピゲノム解析



人工染色体配列構築（鳥取大・BINDSユニット間連携）　脳腫瘍・膠芽腫　（名古屋大）　エピゲノム疾患（九大）
T細胞免疫老化（京大）　インプリント解析（理研）　造血器腫瘍・その他腫瘍　（国立がん研究センター）
リピート病（京大）　卵巣がん（京大）　カニクイザル　（滋賀医大・ SCARDA 連携）　同種造血幹細胞移植（京大）

支援の成果

GATA2免疫不全のVUS機能解析

全長トランスクリプトーム解析 ＋ ロングリード遺伝子変異解析

九州大学・平林茂樹先生

GenoPrime-Perturb-seq:
Genotyping-coupled Prime-editing Perturb-seq

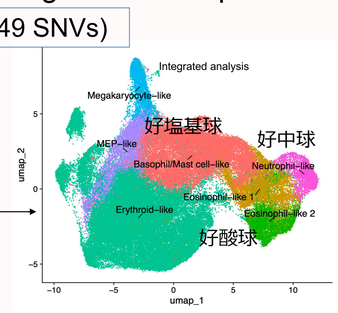
epegRNAs (n = 636, targeting 149 SNVs)

Lentiviral infection

5’ scRNA-seq

KU812

・Transcriptome
・epegRNA
・**Long-read based genotyping**



- 高精度な機能的変異解析システム確立
- GATA2 VUS網羅的解析

Hirabayashi et al. (submitted)

KIR遺伝子アリル型と造血幹細胞移植成績

ロングリード遺伝子変異解析

京都大学・松田文彦先生

Genotyping 15 KIR genes with
HiFi long-read sequencing

Donor KIR × Donor HLA ⟷ Association with ATL relapse

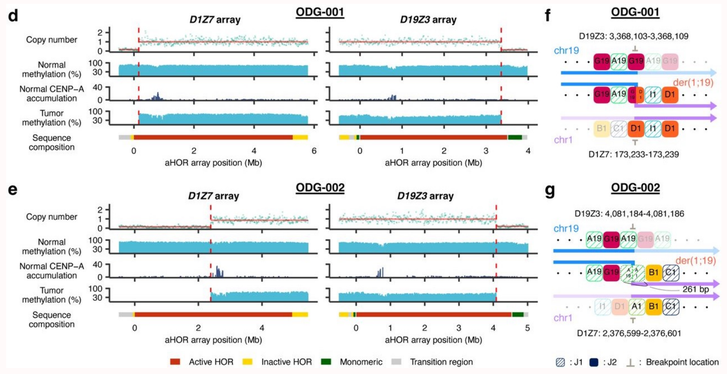
- 高解像度のロングリードKIR遺伝子タイピングにより、造血幹細胞移植後の再発とドナーのKIR/HLA多型との包括的な関連解析
- T細胞系悪性腫瘍における再発リスク低下と強く関連する、ドナーのKIR3DL1/S1およびHLA-Bのアレル（遺伝子型）の組み合わせ同定

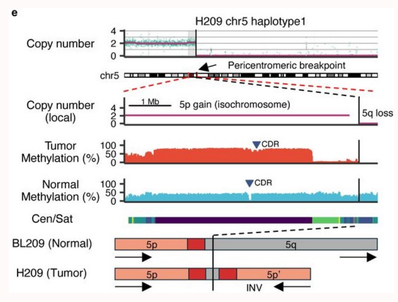
Morita et al. ***Blood Adv.*** (2026)

腫瘍細胞セントロメア転座解析・ゲノム解析

ロングリード遺伝子変異解析 ＋ メチローム解析

国立がん研究センター・白石 友一先生





Shiraishi et al. ***bioRxiv*** (2025) (accepted in principle at ***Cell***)　Sakamoto et al. ***bioRxiv*** (2026)

- 難解読転座ポイント決定、動原体ポジション推定
- 個人リファレンスゲノムによる高精度変異解析

開示すべきCOIはありません。