

## 平成30年度 基盤研究（S） 審査結果の所見

研究課題名	多因子疾患における疾患リスク遺伝子多型を用いた病態解析に関する新しい方法論の確立
研究代表者	山本 一彦 （国立研究開発法人理化学研究所・生命医科学研究センター・副センター長） ※平成30年7月末現在
研究期間	平成30年度～平成34年度
コメント	<p>ゲノムワイド関連解析（GWAS）が自己免疫疾患をはじめとする多因子疾患の遺伝要因の解析に用いられ、多くのリスク多型が明らかにされてきたにもかかわらず、責任 SNP（Single Nucleotide Polymorphism）の病態への関与には未だ大きなギャップが存在している。</p> <p>本研究は、様々な細胞集団における遺伝子発現、スプライシング、エピゲノム変化を同時に解析し、ゲノム多型と疾患発症を結ぶ「中間形質」を特定することを目的とするものであり、リスク多型と関連する量的変化を示す要因を探索することで、疾患に対して因果関係を持つ遺伝子の同定を目指している。</p> <p>本研究の計画は十分に練られたものとなっており、学術的重要性も明確である。また、健常者より分離した約 20 種類の末梢血液細胞を用いてカタログ化を試みるという本研究のアプローチは斬新であり、今後、別の多因子疾患解析に応用できる可能性を秘めていることから、学術的な波及効果は大きい。</p>