

科学研究費助成事業（基盤研究（S））事後評価

課題番号	18H05285	研究期間	平成30(2018)年度 ～令和4(2022)年度
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 (所属・職) (令和5年3月現在)	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・チームリーダー)

【令和5(2023)年度 事後評価結果】

評価		評価基準
	A+	期待以上の成果があった
	A	期待どおりの成果があった
	A-	一部十分ではなかったが、概ね期待どおりの成果があった
○	B	十分ではなかったが一応の成果があった
	C	期待された成果が上がらなかった
<p>(研究の概要)</p> <p>本研究は、自己免疫疾患をはじめとする多因子疾患において、ゲノムワイド関連解析 (GWAS) から得られた情報を基にリスク多型と関連する要因を探索し、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>(意見等)</p> <p>GWAS により多因子疾患のゲノム解析は飛躍的に発展したが、その成果が診療応用につながっていない現状を踏まえ、トランスクリプトーム解析、プロモーター/エンハンサー解析、オープンクロマチン解析、シングルセル解析を組み合わせる病態解析につなげようとする提案である。当初計画に比較して限られた健常人検体数に留まったものの、当初の提案に則したデータの集積が行われ、ゲノム/エピゲノム/トランスクリプトームのカタログを作成することができた。一方で、新型コロナウイルス感染症の蔓延により、患者検体の入手が当初の予定どおりに進まなかった点が一因となって、今回構築した統合カタログが病態解明につながるかについての検証が十分に行われなかった。</p>		