

科学研究費助成事業（基盤研究（S））中間評価

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2年3月現在)	山本 一彦 (理化学研究所・生命医科学研究センター・副センター長)

【令和2(2020)年度 中間評価結果】

評価		評価基準
	A+	想定を超える研究の進展があり、期待以上の成果が見込まれる
	A	順調に研究が進展しており、期待どおりの成果が見込まれる
○	A-	概ね順調に研究が進展しており、一定の成果が見込まれるが、一部に遅れ等が認められるため、今後努力が必要である
	B	研究が遅れており、今後一層の努力が必要である
	C	研究が遅れ、研究成果が見込まれないため、研究経費の減額又は研究の中止が適当である

(意見等)

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。

RNA-seq 法、ChIP-seq 法/Hi-C 解析、ATAC-seq 法といった標準的なアプローチに加え、Cap analysis gene expression (CAGE) シグナルと量的形質遺伝子座 (eQTL) の統合といった新規性のあるアプローチが取られている。しかしながら、当初の目標として掲げた解析サンプル数への到達状況にやや遅れが見られるほか、外的刺激による遺伝子発現変動に関する解析が必ずしも十分に進んでいるとは言えないため、今後の効率的な研究の遂行を望む。