

プロジェクト名(タイトル):

## ヒト自己免疫疾患の病因解明

利用者氏名:

○石垣 和慶(1)、波多野 裕明(1)、板宮 孝紘(1)、河野 通大(1)、中野 正博(1)

理研における所属研究室名:

(1)生命医科学研究センター ヒト免疫遺伝研究チーム

---

1. 本プロジェクトの研究の背景、目的、関係するプロジェクトとの関係

ヒト自己免疫疾患は原因不明の難病である。ゲノムワイド関連解析によって同定されたリスク多型は、疾患の発症原因と関連するため有用な研究ツールである。近年の大規模ゲノム研究によってリスク多型の機能解析が行われ、疾患の発症原因が徐々に解明されている。しかし、現時点で機能解明に至ったのはごくわずかである。我々は、まだ機能が解明されていないリスク多型の機能を明らかにするため、多型とさまざまな分子表現型との関連を大規模に解析している。その目的においてスーパーコンピューターの利用が必要である。

2. 具体的な利用内容、計算方法

ATAC-seq、RNA-seqなどの次世代シーケンサー情報の解析を行なっている。具体的には、BCL fileをFastq fileに変換し、Fastq fileをreference human genome dataにmappingし、reference gene modelを参考に遺伝子発現量を定量する、などの作業を実施している。関連解析はRを用いている。

3. 結果

自己免疫疾患のリスク多型の機能解明が徐々に進んでいる。

4. まとめ

今後も、Hokusai-BWFを利用して本プロジェクトを継続する。

5. 今後の計画・展望

本研究の成果によって、疾患発症原因の解明や、発症原因に基づいた創薬標的の同定などが期待される。