

## 要 旨

「いかに、早く、安く、正確にゲノム配列を解読するか」がこれまでのゲノム科学の目標であった。しかし NGS 技術でその目標が達成されつつある今、研究のボトルネックは「どうやって、早く、安く、確実に解読したゲノム配列の意味を解釈するか」へとシフトしつつある。遺伝統計学 (Statistical Genetics) とは、遺伝情報と形質情報の関わりを統計学の観点から研究する学問分野であり、一次的に処理されたゲノム情報を適切に解釈し、社会還元するためのデータ解析学問として注目されている。

我々は、大規模ヒト疾患ゲノム解析により同定された数多くの疾患感受性遺伝子の情報を、多彩な生物学・医学データベースと分野横断的に統合することにより、新たな疾患病態の解明や、疾患バイオマーカーの同定、ドラッグ・リポジショニングを通じた新規ゲノム創薬、疾患疫学の謎の解明、等に取り組んできた。免疫関連疾患は、遺伝的要因と外来病原体や環境要因への応答反応の交絡により発症に至ることが知られており、先駆的な遺伝統計解析の適応対象として、広く疾患ゲノム研究をリードしてきた経緯がある。本講演ではその成果と共に、本邦において特に重要と考えられる、若手人材育成への取り組みを報告したい。

## 参考文献

1. Okada Y, et al. Contribution of a Non-classical HLA Gene, HLA-DOA, to the Risk of Rheumatoid Arthritis. *Am J Hum Genet* 2016;99:366-374.
2. Okada Y, et al. Construction of a population-specific HLA imputation reference panel and its application to Graves' disease risk in Japanese. *Nat Genet* 2015;47:798-802.
3. Okada Y, et al. Genetics of rheumatoid arthritis contributes to biology and drug discovery. *Nature* 2014;506:376-381
4. Okada Y, et al. Meta-analysis identifies multiple loci associated with kidney function-related traits in east Asian populations. *Nat Genet* 2012;44:904-909.
5. Okada Y, et al. Common variants at CDKAL1 and KLF9 are associated with body mass index in east Asian populations. *Nat Genet* 2012;44:302-306.
6. Okada Y, et al. Meta-analysis identifies nine new loci associated with rheumatoid arthritis in the Japanese population. *Nat Genet* 2012;44:511-516.