

受領No.1514

## ゲノム編集法と一細胞 RNA-seq 解析を融合した 疾患関連 SNP スクリーニング法の開発

代表研究者 北條 宏徳 東京大学大学院 医学系研究科 准教授  
共同研究者 関 真秀 東京大学大学院 新領域創成科学研究科 特任准教授  
岡田 寛之 東京大学大学院 医学系研究科 助教



### Development of screening system for disease-associated SNPs by integrating genome editing technology with single cell RNA sequencing

Representative Hironori Hojo, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Associate Professor  
Collaborator Masahide Seki, Graduate School of Frontier Sciences, The University of Tokyo, Associate Professor  
Hiroyuki Okada, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo, Assistant Professor

#### 研究概要

近年、人の遺伝病や癌を対象としたゲノムワイド関連解析 (Genome Wide Association Study ; GWAS) が活発に行われ、疾患との関連が示唆される一塩基多型 (SNP) のビッグデータが蓄積している。これらの多くは一般公開され、情報を自由に使えるものの、大量にある候補群から、病気と関連する SNP を選別する手法はほとんど開発されていない。最近の研究で、疾患と関連する SNP (GWAS-SNP) の大部分が遺伝子制御領域であるエンハンサー領域に集積していることから、SNP によるエンハンサー活性の変化が疾患と深く関連することが明らかになってきた。そこで本研究では、研究代表者らがこれまで取り組んできた、ゲノム編集と一細胞 RNA-seq を統合したエンハンサースクリーニング法を発展させ、GWAS-SNP データから表現型に寄与する SNP を効率的に選別する手法を開発する。本研究では開発した手法の Proof of concept のため、申請者らが一貫して行ってきた骨発生研究をモデルに、骨粗鬆症に関する GWAS-SNP データベースから病因となる SNP の同定を目指す。本研究を通して、骨粗鬆症の発症リスクと関連する SNP が明らかになれば、診断や新しい治療法の開発に寄与することが期待される。