

第 269 回 医学研究の基礎を語り合う集い

## SNPs 解析から Haplotype 解析へ

ハーバード大学医学部助教授

Dr. Tianhua Niu

日時：平成 16 年 3 月 25 日（木）5 時から 6 時

場所：東京慈恵会医科大学（西新橋）附属病院

中央棟 8 階・第 1・2 会議室

近年遺伝子多型（SNPs）解析は病気の素因を研究する上で非常に重要な方法となってきた。しかし、数百万ある SNPs 解析から疾病発生との関連をどのようにつけるのかは統計学的にも困難を極める。仮に数百の SNPs 解析を数百人の遺伝子を用いて行なった場合を想定してみよう。ある SNPs である表現型との関連が見出されたとする。はたしてこれは偶然なのだろうか、それとも核心に迫るものなのだろうか？逆に有意差がなかったとき、その SNPs を切り捨ててしまってもよいものだろうか？

Niu 博士らは、近傍に位置する SNPs 群の偏りをハプロタイプという形でとらえる統計手法を、ベイズ理論を用いて開発した(Am J Hum Genet. 2002 Jan;70(1):157-69.)。これを用いて様々な疾病と関連する遺伝子を発見している。今回、慈恵医大の透析患者さんにおける高副甲状腺ホルモン症と関連する遺伝子解明にこのハプロタイプ解析を用いたので結果を解説してもらおう。

責任者 浦島充佳（臨床研究開発室：内線 2405, Urashima@jikei.ac.jp）