

# 用語解説

## GWAS

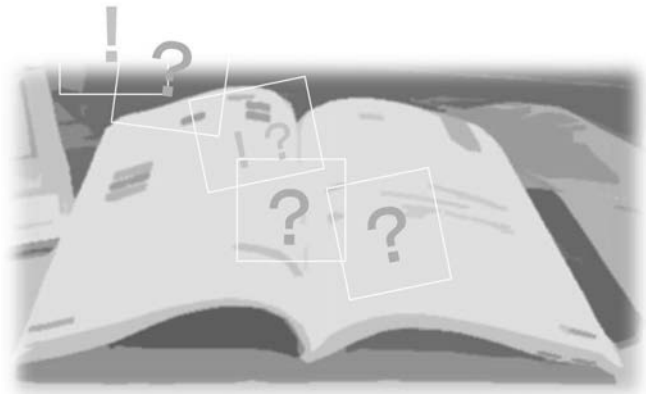
佐々 暢亜

Noa Sasa

岡田 随象

Yukinori Okada

大阪大学大学院医学系研究科遺伝統計学



ゲノムワイド関連解析 (genome-wide association study ; GWAS) とは、ヒトゲノム全体にわたる数十万から数千万の一塩基多型 (single nucleotide polymorphism ; SNP) の遺伝子型を決定 (ジェノタイプ) し、集団内の多数の個体について複雑形質 (多因子形質) との関連を網羅的に解析する、遺伝統計学における解析手法のひとつである<sup>1)2)</sup> (図)。膨大な数の SNP を扱うため、有意水準としてゲノムワイド有意水準  $p=5.0 \times 10^{-8}$  が定着している<sup>3)4)</sup>。2002年に理化学研究所による心筋梗塞を対象とした世界初の GWAS 報告<sup>5)</sup> ののち、SNP アレイによる全ゲノムタイプングコストの低価格化に伴い世界中で数十万人から数百万人というサンプルサイズの GWAS が行われ、数多くの形質と関連する SNP が発見されてきた。こ

うした人数のゲノムデータの収集を行うために、世界中のゲノムデータを統合する国際共同研究や、大サンプルの収集を目的としたバイオバンクなどが存在している。このように進んできた GWAS の結果は、GWAS Catalog サイト (<https://www.ebi.ac.uk/gwas/>) などで国際的に公開・共有が進んでおり<sup>6)</sup>、これらの GWAS サマリーデータを用いることで新たな関連の発見や SNP に基づいた遺伝率の推定などが可能となっている<sup>7)</sup>。

現在、多くの GWAS では SNP マイクロアレイで数十万箇所のジェノタイプングを行い、高密度の SNP ハプロタイプ情報を搭載した参照データ (reference panel) を用いた SNP genotype imputation によって未観測の SNP ジェノタイプを推定し数千万箇所の SNP

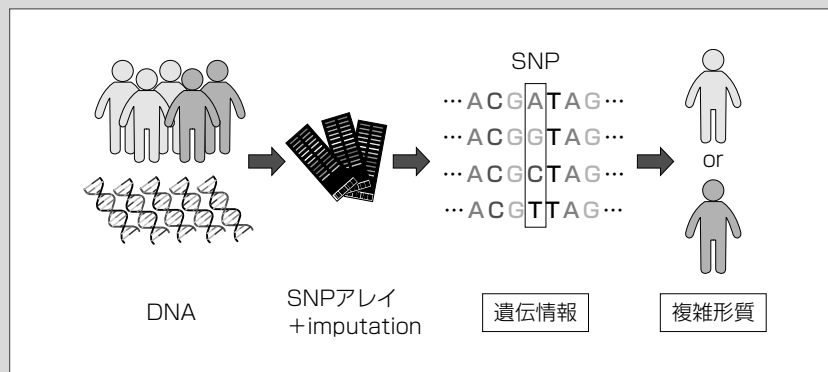


図 GWAS : 遺伝情報と複雑形質の関連を評価する遺伝統計学の手法