

課題名：多因子疾患の個別化予防・医療を実現するための公開統合ゲノム情報基盤の構築
(代表者：山本 雅之 国立大学法人東北大学 東北メディカル・メガバンク機構・機構長)

当初計画通り大規模な基盤構築及び統合解析を順調に進めており、成果も上がっている。特に、COPD に関して、詳細な臨床データを用いた層別化により新たな関連変異が同定されるなど計画以上に進展している部分もあり、今後の COPD にかかる解析には大いに期待がかかる。代表者のもと優れた組織を構築し、多面的にキャリア支援を行い、広報やアウトリーチ活動が積極的に行われている点も評価される。

一方で、多因子疾患の個別化予防・医療の実現という観点からすると、各実施項目間の関係性や医療分野への展開可能性についてやや弱い印象がある。また、東北メガバンク (ToMMo) の活動として行われている部分と、このプロジェクトとして行われている部分の切り分けをより明確にする必要がある。

今後は、ToMMo 本体との役割分担をより明確にする事で各実施項目の役割を明確化しつつ、ゲノムデータの規模拡大、またオミックス、コホート調査情報等を合わせた統合ゲノム情報基盤の構築・公開を実施し、我が国のゲノム医療研究の進展に大きく貢献するとともに、今後の臨床研究開発へ寄与していくことが期待される。