

課題名：先進的シーケンス情報解析技術基盤の開発

(代表者：藤本 明洋 国立大学法人京都大学大学院医学研究科・特定准教授)

マイクロサテライトの変異や中間サイズ欠失を検出する方法の開発、長鎖シーケンス技術の開発と構造異常の検出など、本分野の重要な問題について取り組み、成果を上げている。特に第二世代シーケンサーの多型/変異検出アルゴリズムの作成に関しては、すでにソフトウェアの公開に至っており、今後の医学研究者の研究を大きく手助けするものと考えられる。バイオインフォマティクス手法を開発する研究者確保の課題を明確に意識し、戦略的な人材育成に取り組んでいる点も高く評価できる。

一方で、本プロジェクト終了後に医療実装に向けて何が得られるのか、また開発したものがどう実際に応用されるのか不明瞭な部分がある点、この分野の進捗速度に対して、研究体制等が弱く見える点等がある。

今後は、開発されたゲノム解析手法等の成果を他の疾患研究グループなどにもアピールしつつ、本課題を進めていくことが期待される。