

研究開発課題： ゲノム医療を促進する臨床ゲノム情報知識基盤の構築

研究開発代表者：京都大学・特定教授 奥野 恭史

本研究課題は計画を上回る進捗・成果が認められた。

本事業の第一次研究班（がん、希少・難治疾患、感染症、認知症、難聴）と連携し、非制限公開の MGeND を構築し、これを運用するところまでに到達した点は評価できる。

また、MGeND の基盤となるキュレーション推進体制やアノテーション技術・システムの開発が順調に進められてきたが、これらの取り組みは我が国におけるトップランナーであり、今後も継続的に発展することが求められているので、本研究代表者らの貢献に期待ができる。

さらに、拠点形成、IT・キュレーションシステムの構築と推進、AI などによるアノテーション技術の開発、人材育成などにおいて成果が得られたことも評価できる。