

**「ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム
(ゲノム医療実現推進プラットフォーム・先端ゲノム研究開発)」
研究開発課題 中間評価結果**

研究開発課題名	遺伝統計学に基づく日本人集団のゲノム個別化医療の実装
代表機関名	大阪大学
研究開発代表者名	岡田 随象
全研究開発期間	令和元年度 ~ 令和5年度(予定)

【評価コメント】

日本人集団ゲノムシーケンスの Missing region における再マッピング解析などを行い、日本人集団における mtDNA imputation や KIR imputation の実装、TopMed プロジェクトに参画し HLA imputation の実装に大いに貢献している。また、線形/非線形機械学習を比較実行し、線形-非線形ハイブリッド型機械学習による日本人集団構造化の詳細な分類に成功するなど、国際的な活躍もめざましく、研究計画を超えて大いに進捗している。肥満における PRS 予測値が本土・琉球クラスター間で大きな偏りを示しているように、集団構造化による予測精度バイアスの存在があらためて浮き彫りになっており、今後の解析により一層明確化していくと思われる。肥満の例では急激な環境要因の変化の存在を指摘しているが、原因となり得ている環境変化を反映する臨床情報の同定なしに、個別の補正による高精度予測ができるのかどうか問われる。

以上