

**「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	オリゴジェニックモデルに基づくヒト疾患の遺伝的構造の解析
代表機関名	理化学研究所
研究開発代表者名	高田 篤
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】**

スタートコドン喪失変異に関する改良モデルで精度の改良を示した。プロモーター変異に関する新しい仮説として、オリゴジェニックを中心にモノジェニックとポリジェニックにも重要な知見をもたらしうる有望な結果が得られており、計画通りに研究が進んでいる。一方で、当初の計画の中心であったオリゴジェニックモデルに関する探求が非常に見えにくく、研究成果の実情に応じて軌道修正を的確に図るべきである。オリゴジェニックモデルとして確立を目指すなら、対象解析数が必要と思われる。

以上