

**「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	TOPMED panel を用いた高密度 Imputation による、バイオバンクジャパン 18 万症例の phenotype 横断的解析
代表機関名	東京大学
研究開発代表者名	谷川 千津
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】

計画通りに進んでいる。一般的にレアバリアントの imputation 精度は低くなる傾向があるが、本研究では 22 番染色体の先行解析において、従来法に比べ 1 万 5 千個以上もの推定精度の高い ($R^2 > 0.7$) レアバリアントを得ている。十二指腸潰瘍を対象としたパイロット GWAS 解析では、既報の領域を含めた新規疾患感受性座位を同定しており、今後さまざまな phenotype の解析が進み、新たな知見が得られるものと推察する。一方で、マーカーの同定を目指し、研究終了後の社会実装を目指す戦略が全く見えず、疾患の絞り込みの検討もなされていないように見える。バイオバンク協力医療機関から追加の疾患罹患情報の収集等、社会実装へ繋がる道筋作りの検討が必要である。

以上