

**「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	ノンコーディング領域を考慮した大規模ゲノムワイドコピー数変異による精神疾患発症リスク予測モデルの開発
代表機関名	名古屋大学
研究開発代表者名	中枳 昌弘
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】

いくつかの脳組織における遺伝子発現制御領域(ノンコーディング領域)のCNVが精神疾患発症に寄与していることや、同領域に存在するCNVと生物学的パスウェイと関連性が示唆され、計画通りかつより効果的に研究が進んでいる。臨床応用などへの対応も現実的な形で検討されている。一方で、精神疾患発症リスク予測モデルの結果をみると、感度が低すぎるため、rareCNVを用いた精神疾患発症リスク予測モデルの社会実装に関しては再考を要する。予算を加味した上で、ノンコーディング領域に注目するのであればmiRNAなどを含むnon-coding RNA解析、NGSデータを用いたCNV解析についてはシーケンスの深度と解析に用いる手法の各検討が重要であろう。

以上