

「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 事後評価結果

研究開発課題名	層別化 polygenic risk score による形質・疾患構造の解明
代表機関名	大阪大学
研究開発代表者名	鈴木 顕
全研究開発期間	令和元年度 ～ 令和3年度

【評価コメント】

研究者により開発された、疾患のエピゲノム情報やパスウェイ情報を基にゲノムバリエントを層別化し計算する polygenic risk score: PRS (層別化 PRS) の有用性について、主として肥満症を中心に、生物学的背景も考慮して検討し、従来の PRS を上回る精度の 2 型糖尿病を予測するパスウェイ PRS が構築された成果は評価出来る。研究期間は短期間ではあったが、その有用性は明らかで、今後他疾患での応用が大いに期待される。

ただし、パスウェイ PRS も指標的には向上しているものの、未だに限定的であり、今後、臨床応用出来るまでの精度に高め社会実装につながることを望む。

以上