

「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ーション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