

国立大学法人東京医科歯科大学

研究開発課題名		遺伝性腫瘍原因遺伝子に見いだされる VUS の相同組換え活性を指標とした機能的アノテーションに関する基盤研究
機関名		国立大学法人東京医科歯科大学
研究開発担当者名	所属 役職	難治疾患研究所 教授
	氏名	三木 義男

① 活動状況の評価

乳がん、卵巣がんなどに見出される BRCA1,2 をはじめとする遺伝性腫瘍原性遺伝子において、VUS の病的意義を解明するなど、優れた成果を挙げている。手法としても、HR 活性を指標とした VUS 評価、base editing 技術による目的 VUS 導入細胞を用いた評価、in silico 予測の利用などを行っており、これは他の遺伝子への応用性が高い。将来の遺伝学的検査の高精度化へ繋がる成果であり、治療法の選択など医療への大きな貢献が期待される。

総合的に見て、良い成果が得られたものと評価できる。

② 今後の活動への期待

base editing 技術による目的 VUS 導入細胞の作製については現時点で効率が高いとはいえ、さらなるハイスループットの解析系の確立を期待したい。今回確立した技術の、BRCA 以外の原因遺伝子への適用について期待する。また、BRCA1/2 遺伝子 VUS の AI/深層学習を用いた in silico 予測ツール結果に基づく変異予測は、他の遺伝子にも適用可能であり、今後の更なる発展が期待できる。