

ゲノム創薬基盤推進研究事業： 令和5年度実施機関一覧（1）

領域	研究開発課題名	所属機関名	研究開発代表者	開始年度	終了年度
A ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究【一般枠】					
A5	バイオバンク利活用推進に向けた高品質な管理・運営体制の構築	岡山大学	森田 瑞樹	R5	R7
B ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等の基盤整備に関する研究【一般枠】					
B3	RNA標的医薬創出に資する、疾患RNA分子完全長一次構造に関するデータ基盤の構築	東京都医学総合研究所	川路 英哉	R5	R7
C 網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究【一般枠】					
C1	薬剤性パーキンソニズムのファーマコゲノミクスに関する医療実装開発	東京大学	佐竹 渉	R4	R6
C1	バイオバンクを活用したPGx解析による抗がん剤の個別化療法を実現する基盤構築	東北大学	平塚 真弘	R5	R7
C2	発がん関連遺伝子における生殖細胞系列バリエーションのハイスループット機能解析法に関する研究開発	国立がん研究センター	高阪 真路	R4	R6
C2	オルガノイドを活用したPTEN遺伝子VUS※の新規評価法の確立	千葉県がんセンター	筆宝 義隆	R4	R6
C2	遺伝性腫瘍に見られるVUS※に対する、包括的in vivoスクリーニングとin silico構造解析を融合した高精度機能的アノテーション	岡山大学	細野 祥之	R4	R6
C2	高精度ハイスループットスクリーニングによる天然変性領域VUS※の体系的機能アトラスの構築	名古屋大学	鈴木 洋	R5	R7

※ Variants of Unknown Significance; 臨床的意義が不明なバリエーション

ゲノム創薬基盤推進研究事業： 令和5年度実施機関一覧（2）

領域	研究開発課題名	所属機関名	研究開発代表者	開始年度	終了年度
C 網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究 【若手育成枠】					
C2	MEFV遺伝子の網羅的なVUS機能的アノテーションと新規Ex vivo assayを用いた患者細胞機能評価・詳細な遺伝子型解析の統合による家族性地中海熱の病態及びパイリンインフラソーム活性化機構解明	京都大学	本田 吉孝	R4	R6
C2	大規模集団ゲノムデータを利用した遺伝子発現制御文法の機械学習による、VUS病原性の網羅的評価と実験検証	東京大学	王 青波	R4	R6
C2	遺伝性免疫不全疾患のVUSへの機能的アノテーションに資する網羅的CRISPR塩基編集法の開発	九州大学	平林 茂樹	R5	R7

ゲノム創薬基盤推進研究事業 C領域 2分野 (タイムライン)

		AMED 第1期			AMED 第2期						
領域	分野	平成29年	平成30年	令和元年	令和2年	令和3年	令和4年	令和5年	令和6年	令和7年	
C領域 網羅的 生体情 報を活 用したゲ ノム診 断・ゲノ ム治療に 資する研 究	2分野 遺伝性疾 患のゲノ ム解析で得 られたVUSへ の機能的ア ノテーション に資する基 盤研究			<p>蒔田班：致死性不整脈の原因心筋イオンチャネル遺伝子に同定されるVUSのハイスループット機能評価法に関する研究開発</p> <p>三木班：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</p>							
					<p>岡崎班：日本人小児ミトコンドリア病の固有VUSに対する網羅的な機能的アノテーション</p>						
							<p>高阪班：発がん関連遺伝子における生殖細胞系列バリエーションのハイスループット機能解析法に関する研究開発</p> <p>筆宝班：オルガノイドを活用したPTEN遺伝子VUSの新規評価法の確立</p> <p>細野班：遺伝性腫瘍に見られるVUSに対する、包括的in vivoスクリーニングとin silico構造解析を融合した高精度機能的アノテーション</p> <p>本田班【若手育成枠】：MEFV遺伝子の網羅的なVUS機能的アノテーションと新規Ex vivo assayを用いた患者細胞機能評価・詳細な遺伝子型解析の統合による家族性地中海熱の病態及びパイリンインフラソーム活性化機構解明</p> <p>王班【若手育成枠】：大規模集団ゲノムデータを利用した遺伝子発現制御文法の機械学習による、VUS病原性の網羅的評価と実験検証</p>				
								<p>鈴木班：高精度ハイスループットスクリーニングによる天然変性領域VUSの体系的機能アトラスの構築</p> <p>平林班【若手育成枠】：遺伝性免疫不全疾患のVUSへの機能的アノテーションに資する網羅的CRISPR塩基編集法の開発</p>			