

研究開発課題： ゲノム医療の実装に資する臨床ゲノム情報統合データベースの整備と我が国の継続的なゲノム医療実施体制の構築

研究開発代表者：国立研究開発法人国立国際医療研究センター 研究所ゲノム医科学プロジェクト  
プロジェクト長 溝上 雅史

本研究課題は計画を上回る成果が得られていると評価された。

政府の健康・医療戦略に基づき、がんと難病の全ゲノム配列解析に先行した日本人の一般集団の全ゲノム配列解析と、このデータを利活用するための基盤整備を行った。

一般集団の全ゲノム配列解析は、予定数（8,000 サンプル）を上回る 9,850 サンプルの解析を実施したこと、構築した全ゲノム配列解析のプロトコールがその後全ゲノム解析等実行計画の難病の全ゲノム配列解析に適用されたこと、さらに AMED データ利活用プラットフォームにおける利用に先駆け NCBN（ナショナルセンターバイオバンクネットワーク）を通じた先行利用（16 件）を実施し、我が国のゲノム医療研究の推進に貢献したこと、などが高く評価された。

本評価は、調整費による取り組みの結果を含めた本事業における溝上班の研究成果を総括したものである。