

**創薬基盤推進研究事業 研究開発課題
事後評価報告書**

事業名（年度）	創薬基盤推進研究事業（令和2年度～令和4年度）
研究開発課題名	ゲノム不安定性疾患に対するスプライシング異常を引き起こすVUSの人工核酸を用いた網羅的検証と創薬ターゲットの導出
代表機関名	国立大学法人東海国立大学機構 名古屋大学
研究開発代表者名	中沢 由華

総合評価：優れている

【評価コメント】

ゲノム不安定性疾患に対するスプライシング異常を引き起こす VUS (Variants of Uncertain Significance) の人工核酸を用いた網羅的検証と創薬ターゲットの導出という目標に向けて、疾患変異の特定と治療ターゲットの決定につなげ、着実に成果が得られた。コケイン症候群および色素性乾皮症のイントロン変異を見出し、当初計画以上に進捗させ、同一変異を有する複数症例を特定し、原因変異としての信頼度向上も図った。疾患の範囲は限られるものの、アンチセンスブロックオリゴによる創薬ターゲット候補を6つ見出ししており、ターゲット探索手法として他の疾患も含めた汎用性が期待される。論文報告やデータベース登録が進められ、アウトリーチ活動も適切に行われている点も評価できる。

今後は、in vitro レベルだけでなく疾患モデル等での治療効果を検討し、見出したアンチセンスオリゴ核酸の知財権確保にも努め、企業からの協力を得て、開発候補品としての可能性を追求していただきたい。

以上