

**令和5年度 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) (GRIFIN)**  
**中間評価 評価コメント**

No.	評価課題名	研究 代表者名	所属機関	役職
000-001	ヒトゲノム De Novo 情報解析テクノロジーの創出	森下 真一	東京大学	教授

**【評価コメント】**

着実に研究成果が得られており、論文発表ならびに国際協力も推進している。

ゲノム解析技術の研究においては、ロングリードシーケンスで HLA/MHC 領域や LILR+KIR 領域の塩基配列をハプロタイプ別に正確に解読するアルゴリズムを設計したり、複合型の縦列反復配列の分析用ソフトを公開したりするなど、顕著な成果が認められる。ゲノムの構造変異が神経疾患の発症に関与しているとする新たな知見は、今後の本疾患領域の医療の進展につながると期待される。研究体制に関しては、HLA/MHC/KIR 領域の塩基解析において同解析を世界的にリードする研究者と、構造多型データベース構築においては欧米研究者と連携および共同し、本研究の遂行に活かしている。また、海外の第一線の研究者と議論できる機会を通じて若手研究者の人材育成も進めている。これらの活動は、国際的な研究の場における日本のプレゼンスを示すことに繋がっている。

今後は、新規のアプローチに基づく Polygenic Risk Score (PRS) の計算方法では、採用因子の総数を変えた場合の選択安定性を考慮するなど、更なる精度向上・安定性向上を進め、知財確保の検討ならびにその積極的な臨床応用を期待する。