

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
000-003	先天的/後天的構造多型に着目した免疫/精神疾患病態解明に関する研究開発	寺尾 知可史	理化学研究所	チームリーダー

【評価コメント】

計画通りに研究が進んでいる。これまでに、ショートリードシーケンスのゲノムデータから SNV を同定する手法や、構造多型 (SV) を見出すソフト MOPline などの技術開発を行い公開した。また、海外の研究グループとの共同研究により、コピー数変異 (CNV) に関する大規模解析や、形質と関連する稀な CNV の検出などの成果をあげている。さらに、制御領域の情報を導入したり非線形性を考慮したりするなどにより、統合スコア開発の研究も進めている。データ収集は概ね計画通りであり、C4 領域の CNV 頻度を解析する研究は社会実装に有用と考えられる。

一方、本研究の主たる課題である SLE と統合失調症の共通点と相違点の解明については、予備的な結果を得るまで時間を要すると見られる。追加として行われた CNV 解析では成果が得られているが、SV 解析の進捗も期待する。SV を同定する機能については、他機関の公開ツール群に依存しないソフトウェアとしてまとめられれば、有用性がより一層高められる。統合スコアの作成と検証に関しては、予備的な成果はあるものの、計画通りに進行しているのか分かり難かった。