

令和6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
01	Polygenic risk score が生体に与える影響の評価に関する 技術開発	石垣 和慶	理化学研究所	チームリーダ ー

【評価コメント】

UNIChro-seq を開発し特許を取得しており、滑膜検体の入手などの検体集取状況からも研究計画は順調に進んでいると考えられる。PRS の生体に与える影響を実験的に評価するという野心的目標に向けて多方面からの研究が進んでおり、実験結果を都度検討しながら機動的に研究計画を修正する柔軟性も見られる。また、新規性が高く、RA のPRS が有する生物学的意義に迫る成果が得られてきており、コア遺伝子を仮定したポリジーン的作用機序解明など新規知見の獲得に取り組んでいる。さらに、キャリアパス支援、アウトリーチ活動、知的財産の確保の観点からも好ましい成果が得られており、計画に従って研究が進展している。

一方で、まだ具体的な成果に結びつく事実は出ていない。ゲノム編集で PRS の影響を操作する技術の開発が大きな柱であったため、その進展が見られないのは残念であるが、解析の方向性については理解できる。また、最重要のコア遺伝子同定に至るかどうか重要であるため、どのように同定するのかの具体的な戦略を立てていただきたい。

以上