

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
02	ゲノム特徴による双極性障害の疾患層別化と PRS 実装に向けた研究開発	加藤 忠史	順天堂大学	教授

【評価コメント】

双極性障害の患者において ARID1B のトリプレットリピート伸長を検出しており、DNA の収集やゲノム解析、シーケンシングを含めた研究は概ね順調に進んでいる。研究計画には細かいマイルストーンが設定されており、進捗状況も計画通りで、大きな問題点は見当たらない。逆表現型解析や新たな表現型取得などの意欲的な取り組みも進行中で、研究開発開始から 2 年半のデータ収集も予定通りに進んでいる。現時点で計画を変更する必要はないと判断される。

一方で、予備的な結果を見る限りでは、双極性障害の PRS で統計的有意性が見られたものの、現時点では新規の知見が得られるか不安が残る。データ収集は順調に進んでいるが、構築したデータ解析手法・環境が双極性障害を理解する上で有力なツールとなりうるかは不明であり、解析手法の工夫が鍵を握っている。現時点で顕著な疾患理解の可能性を示す事実は見つかっておらず、最適化 PRS や精緻化 PRS の具体的な展開が見えると良い。

以上