

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)
事後評価 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	失明回避を目指す開放隅角緑内障の遺伝的リスク予測に関する研究開発	秋山 雅人	九州大学	講師

【評価コメント】

日本緑内障学会遺伝子関連研究班および日本眼科学会ゲノム研究委員会と連携し、予定していた検体を上回る遺伝型測定を実施し、全体として概ね目標は達成していた。久山町研究データでの10年～15年の追跡期間のデータとPOAGとの関連性も評価しているが、POAGは、長期間かけて進行する疾患であり、今後も継続して確認してほしい。

一方で、社会実装できるようなより良い遺伝的リスクスコアは作成できていない点は残念であった。研究に用いているリスクスコア（GRSやPRSのいずれも）は、効果量を合計する評価方法である以上、他研究で作成されたモデルを適用する場合には注意が必要である。モデル構築時の患者の例えば軽症、重症などの違いによる質的な相違の可能性がある場合、特に少数のサンプル群の変異に対するスコアが過小評価になり易い。分離したモデルにするか、または、少なくとも検体数のバランスを考慮した重みを付与したモデルを再構築する必要がある。今後も、基本的なモデル構築方法から見直しつつ、次の研究につなげて頂きたい。

以上