

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
04	TOPMED panel を用いた高密度 Imputation による、バイオバンクジャパン 18 万症例の phenotype 横断的解析	谷川 千津	東京大学	准教授

【評価コメント】

消化性潰瘍のゲノム解析により、胃・十二指腸の細胞分化とホルモン制御が腫瘍発生に関連することを見だし、pLOF に着目した解析も順調に進行して成果が得られている。堅実に予定をこなしつつ、phenotype 横断的解析が比較的良好に機能し、単一のバリエーションが複数の疾患に関連していることを示したことは今後の疾患の病態解析にも役立つと期待される。インプューションデータを NBDC に登録し、利活用に貢献したことや、SNP データについて TopMed imputation が実施されデータ公開されたことは、医学の発展に高く評価できる。

今後は、データ公開に工夫をもって対応していただきたい。

以上