

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
05	ノンコーディング領域を考慮した大規模ゲノムワイドコピー数変異による精神疾患発症リスク予測モデルの開発	中枋 昌弘	名古屋大学	准教授

【評価コメント】

疾患関連 CNV の探索により、ノンコーディング領域で SCZ や ASD と有意な関連が認められた領域を示し、ASD、SCZ、PB における CNV 解析の有用性を提示するなど一定の成果を得た。当初計画した内容は一通り計画通りに遂行され、公共データバンクとの調整もうまくいき、ToMMo のデータ利用促進に繋がる共同体制を構築した。提案された研究計画について他機関とも十分に連携しながら着実に成果を挙げ、精神疾患と CNV との関連を精緻に解明し、精神疾患関連遺伝子の同定にも成功している。これらの成果に関する論文も publish されており、今後の更なる発展が期待される。

一方で、まだ社会実装には距離がある印象と思われる。実際のリスクの関係を見て、バランスの取れた要素を活用し、医療実装を実現していただきたい。

以上