

令和7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・大規模ゲノム解析に向けた基盤整備)
事後評価 評価コメント

No.	評価課題名	研究開発 代表者名	所属機関	役職
000-001	大規模ゲノム解析に必要な計算基盤構築とゲノム解析に関する研究	山本 雅之	東北大学	教授

【評価コメント】

研究開発事業は順調に進行し、利活用環境の向上、利用者層拡大、人材育成の強化などへの取組が見受けられ、期待以上の成果が生み出されている。

東北メディカル・メガバンク計画による10万人全ゲノム解析は完了し、その結果の公開準備が迅速に進められていた。また、リファレンスパネルやインピュテーションパネルの品質向上が継続的に進められ、その提供が高く評価できる。

ゲノム医療とスパコン運営の両方に精通した人材の育成が進められ、アウトリーチ活動も積極的に行われていた。

データへのアクセスを促進するために、遠隔セキュリティエリアの利便性の向上が図られ、利用者数の増加が見込まれる。さらに、インターネットアクセスの拡張に伴い、プレリサーチを導入するなど、ユーザーの利便性向上やユーザー層の拡大に貢献していた。ゲノム医療研究基盤への社会的ニーズへ対応するものと高く評価できる。

dbTMMの構築を行い、ライフコースを考慮した疾患の発症・重症化予防、診断、治療等の科学的エビデンスに基づいた社会実装の推進に資する基盤の運営ができていた。jMorpで公開している日本人ゲノム参照パネルは日本でのゲノム医療（がん診断、希少疾患診断等）に於いて既に不可欠になっている。

我が国唯一の、個別化医療・予防等の次世代医療の実現に資する大型のヒトゲノム・データ基盤を運営し、複合バイオバンク事業のモデルとなる取組がなされ、今後のゲノム医療研究基盤として期待できる。

今後は、基盤整備の観点から、スパコンの更新の基本姿勢や、これまでのデータ共有とセキュリティの考え方から今後の方向性について、しっかり考えてほしい。

特に、現在のシステムにおける機能、利便性の観点で具体的にどのような課題があり、システムの更新の際には何を実現可能とするのか等、基本方針をしっかりと検討いただき、性能評価の要件としてベンチマークテストを課すなどの工夫も加えていただきたい。

人材育成については、目標を設定し、カリキュラムの確立なども目指して取り組んでいただきたい。

知的財産については、開発した情報解析技術や実験技術に関して、必要な知的財産の確保を行っていただきたい。