

**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・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	ゲノムバリエントがもたらす細胞運命変化を予測する深層学習技術の開発	島村 徹平	東京科学大学	教授

【評価コメント（終了課題の成果報告）】

本研究は、ゲノム変異の影響解明に向け、深層学習を基盤とした情報プラットフォーム構築で複数の成果を挙げている。深層生成モデルを用いた解析技術の開発が進展し、実データ解析でもある程度有用性が示されている。実験条件依存的な細胞状態遷移をモデル化した VICDYF 拡張に加え、1 細胞解像度で、実験的には観測することができない細胞の祖先の細胞状態を分析する LineageVAE やスプライシング関連の DeepKINET など新規モデルを開発した点も高く評価される。さらに、若手研究者の論文発表や GRIFIN 事業内での連携による共同研究など、人材育成と協力体制も成果を上げている。

一方で、得られた技術の、新規知識発見まで踏み込んだ妥当性の検証が必要である。解析ツールの有用性と汎用性向上のため、より多様な実データを用いた検証体制の整備や普及戦略の具体化が望まれる。スタッフの移籍の影響もあったようだが、研究計画の一部に遅れがあり、疾患データへの応用や主要論文のジャーナル掲載にまで十分至っていないことも課題である。

【評価コメント（提案）】

本研究は、前半の成果を基盤に、時系列情報補完やマルチモーダル情報統合に挑戦する計画であり、事業目的に沿った妥当な内容である。変分オートエンコーダーやニューラル常微分方程式など先端技術を組み合わせ、静的解析の限界を克服するアプローチは極めて先進的である。ゲノム変化から病態影響を推定する挑戦的な計画であり、研究実施能力も十分である。

一方で、研究開発計画が詰め込み過ぎの印象もあるため、バリエントからの運命予測という目標が 2 年後に確実に達成されるよう留意してほしい。また、複数 AI モデル統合に伴う解析の複雑化や予想外の結果に対応しながら進めてほしい。さらに、深層学習技術の進展に応じ、開発と検証を柔軟に往復する体制が望ましい。加えて、予算計画と研究項目は表裏一体であるため、進捗フェーズごとに研究開発項目のバランスを見直し、円滑な推進を図ってほしい。

以上