

ゲノム創薬基盤推進研究事業
(ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究)
事後評価 評価コメント

研究課題名	発がん関連遺伝子における生殖細胞系列バリエーションのハイスループット機能解析法に関する研究開発
所属	国立研究開発法人国立がん研究センター 研究所 細胞情報学分野
研究開発代表者	高阪 真路

【評価コメント】

MANO-B法を用いたハイスループット機能解析により、BRCA1/2バリエーションを1,000種以上評価し、中でもBRCA2の新規VUSの臨床的意義を報告したことは高く評価される。さらに、PALB2やMSH2など他の遺伝性腫瘍関連遺伝子にも解析系を展開し、多数のVUSを分類して病的変異候補を特定したことも重要な成果である。

一方で、BRCAの大部分のVUSに関する詳細な機能変化の報告が十分なものではなかった。前向き臨床試験による妥当性検証の実際の症例数が明確ではなく、データベースへの登録の遅れも課題である。今後は本成果を基盤とした短いturn-around timeの評価系が構築されることを期待する。

以上