

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	遺伝性腫瘍に見られるVUSに対する、包括的in vivoスクリーニングとin silico構造解析を融合した高精度機能的アノテーション
所属	岡山大学 学術研究院医歯薬学域 薬理学分野
研究開発代表者	細野 祥之

**【評価コメント】**

ゼブラフィッシュを用いたVUS判定法の開発は独創性が高く、国際特許出願に至った点は大きな成果である。また、VUSを組み込んだライブラリ作製や、PTENのVUSを導入した過誤腫症候群モデルマウスの作製など、in vivo評価系の構築に成功し、家族性腫瘍解析やBRCA1/2、TP53の機能解析でも顕著な成果を挙げた。データベース登録（MGeND）もおこなわれ、医療分野への応用に資する進展が評価される。ゼブラフィッシュを活用したスクリーニングは倫理的利点や迅速性があり、今後の広範な応用可能性を示した点も価値が高い。

一方で、実際の成果がまだ論文化されていない点は弱みである。さらに、移植腫瘍による人の現象の再現性について、より多くの遺伝子で検証し、有用性とともに、限界についても明示できていれば、さらに望ましかった。この成果を次につなげていくため、より臨床に近づくような研究の継続を期待する。

以上