

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	大規模集団ゲノムデータを利用した遺伝子発現制御文法の機械学習による、VUS病原性の網羅的評価と実験検証
所属	国立研究開発法人理化学研究所 生命医科学研究センター
研究開発代表者	岡田 随象

**【評価コメント】**

学習器構築と大規模MPRA（Massively Parallel Reporter Assay）を軸に研究基盤を形成し、ハインパクトジャーナルでの発表やHP公開など顕著な成果を挙げた点は評価される。eQTLのファインマッピングとゲノム・エピゲノム情報を用いた予測モデルを構築し、その予測スコアと、約12,000変異に対する大規模MPRAの実験結果の高い一致率を確認したことも重要な成果である。論文の引用件数も多く、本研究が基盤的な研究となったことがうかがえ、MPRAは今後のさらなる発展が期待できる。

一方で、学習内容やモデルに関する詳細な記載が報告書に乏しく、実施内容の判断が困難であった。R6年度時点で、実験データ等一部が公開まで至っていないので、引き続き公開へと進めていただき、今後も活用と改善を重ね広く利用される仕組み作りに取り組んでいただきたい。

以上