

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	MEFV遺伝子の網羅的なVUS機能的アノテーションと新規Ex vivo assayを用いた患者細胞機能評価・詳細な遺伝子型解析の統合による家族性地中海熱の病態及びパイリンインフラマソーム活性化機構解明
所属	京都大学 高等研究院ヒト生物学高等研究拠点
研究開発代表者	本田 吉孝

【評価コメント】

MEFV遺伝子265バリエーションの網羅的機能分類データベースを構築し、免疫不全・自己炎症学会と連携した保険適用検査の解釈に活用できる体制を整備した点は高く評価される。また、新規バリエーションによるパスウェイ活性化の解明や、パイリン結合因子としてCDC42を同定し、B30.2-CDC42に係る機序を明らかにし、創薬標的候補を提示したことは学術的にも重要である。また、新規変異について病原性を証明し、確定診断に至った例があるなど、臨床的意義も大きいといえる。

一方で、病原性判定において一つの機能アッセイ系のみで評価しており、健常人集団中の頻度など複数要素を組み合わせた評価体系の構築が求められる。また、成果公開が限定的で検査を通じてのみ提供される現状は広範な活用を阻むため、公開データベースへの登録と早期論文文化が求められる。今後はデータ公開の加速、創薬研究や診断法開発への展開を期待する。

以上