

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	薬剤性パーキンソニズムのファーマコゲノミクスに関する医療実装開発
所属	東京大学 医学部附属病院脳神経内科
研究開発代表者	佐竹 渉

【評価コメント】

薬剤性パーキンソニズムにおける易出現性遺伝子の関与を明らかにし、当初予定を上回る症例登録と547例のWGS解析を実施、493検体中 8 検体でSVを検出した点は高く評価される。易出現性遺伝子バリエーションの同定が発症予測に資する可能性を示し、レジストリ構築や予測モデル開発、試験的臨床導入も進展しており、医療の発展への貢献が期待できる。

一方で、発症予測スコアや簡易検査法の開発には至っておらず、臨床応用は限定的であるため、大規模な実装に向けた道筋の提示が求められる。今後は臨床実装における解析パイプラインの確立、データ公開の加速、大規模臨床応用への展開を進めることで、社会実装への貢献が期待される。

以上