

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ント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