

**創薬基盤推進研究事業 研究開発課題
事後評価報告書**

事業名（年度）	創薬基盤推進研究事業（令和5年度～令和7年度）
研究開発課題名	希少難病に対する機能喪失型バリエーション評価に基づく遺伝子治療ターゲット創出システムの構築
代表機関名	国立循環器病研究センター
研究開発代表者名	朝野 仁裕

総合評価：優れている

【評価コメント】

本研究は、バイオバンクが保有する情報を基盤として機能喪失型遺伝子変異を抽出し、創薬標的探索法及びデータベースを構築する研究であり、遺伝性心筋症の原因遺伝子である LOF 遺伝子のバリエーションを対象として、その病的意義の検証を進めたものである。研究の結果、遺伝子治療ターゲット創出システムを立ち上げるとともに、新たな標的バリエーション X を見いだした点は評価できる。さらに、モデル動物の構築や遺伝子治療用ベクターを用いた有効性検証も実施され、研究開発項目を計画どおり達成していることから、研究は順調に進捗したものと評価できる。一方で、現時点で得られている成果は特定の遺伝子を対象とした検証にとどまっているため、本システムの有用性や汎用性を示すためにも、他の疾患領域や遺伝子への適用を進め、さらなる検証を行うことを望む。

今後は、社会実装に向けた取り組みを推進し、遺伝子治療標的の創出につながる研究へと発展することを期待する。

以上