

研究課題別事後評価結果

1. 研究課題名： 医学・医療における臨床・全ゲノム・オミックスのビッグデータの解析に基づく疾患の原因探索・亜病態分類とリスク予測

2. 研究代表者名及び主たる研究参加者名（研究機関名・職名は研究参加期間終了時点）

研究代表者

角田 達彦（東京大学大学院理学系研究科 教授）

主たる共同研究者

角田 達彦（東京医科歯科大学難治疾患研究所 教授）

角田 達彦（理化学研究所生命医科学研究センター チームリーダー）

間野 修平（情報・システム研究機構統計数理研究所 准教授）2014年度

野間 久史（情報・システム研究機構統計数理研究所 准教授）2015年度-2019年度

松井 茂之（名古屋大学医学系研究科 教授）

猪狩 勝則（東京女子医科大学膠原病リウマチ痛風センター 准教授）

越智 秀典（広島大学医歯薬保健学研究院(医) 講師・診療准教授）2014年度-2017年度

三木 大樹（広島大学医歯薬保健学研究院(医) 講師）2018年度-2019年度

加藤 護（国立がん研究センター研究所 部門長）

3. 事後評価結果

○評点：

A 優れている

○総合評価コメント：

患者オミックス・臨床・分子の医療ビッグデータの統合解析による個別化医療の根幹技術の確立を目指し、①統合手法に関しては、次世代シーケンサデータから断片の挿入・欠失を予測する技術、実臨床シーケンス高精度解析技術を開発し、企業技術移転を行うと共に、保険適用承認の下でガンゲノム医療に貢献した。②疾患・薬剤応答因子の探索に関しては、階層モデルとベイズ予測に基づき、表現型に対するオミックス・データの効果や患者亜集団背後の関連構造を推定する手法や、オミックス・ランダム化臨床試験での治療反応性予測や、稀な多様性検出の手法を開発し、患者個人の遺伝子発現を予測し、遺伝子レベルの関連解析を行う手法を開発した。③疾患亜病態分類と個人病態・治療反応性予測に関しては、多層オミックス潜在構造分析や、治療効果推定に勾配ブースティング木や深層学習を用いた個別治療効果推定法、最適治療方針決定支援などを開発した。④臨床試験計画デザインに関しては、第3相臨床試験のデザイン法と、試験デザインの評価基準を開発した。これら①～④の手法を用いて、⑤ガン多層オミックスの解析、予後・薬剤奏功予測を、国際ガンゲノムコンソーシアム全日本チームの300例の肝ガン多層オミックス・データに適用し、バイオマーカの発見と亜病態分離に成功した。⑥ガン多層オミックス臨床試験研究との連携では、多発性骨髄腫へのサリドマイドの効果検証ランダム化臨床試験を行い、効果予測遺伝子群を発見した。⑦関節リウマチ等バイオバンクデータ等の多層オミックス・データへの適用では、新たなリュウマチ関連遺伝子とサイトカイン・パスウェイの関与を発見した。こ

のほかに、国内外の医療データセンタと協力して、多様な疾患のリスク予測や治療効果予測にオミックス・データ解析が有効である事例を数多く発表した。これらの多くがトップジャーナルに発表されていることは、高く評価できる。

一方で、わが国では臨床試験の規模が小さく規制が厳しいことから、本プロジェクトの主たる成果はコホート・スタディに基づく、リスク推定や亜病態分類に留まっており、患者個々人に最適な治療法を精度よく決定することを目的とした個人化医療の実現とは、まだ距離があることは否めない。また、多様な顕著な成果を得た一方で、これらが個人化医療や、個別化医療の確立へと、どのように学問的に体系化され、システムの統合されるのかと言った、体系化に関しては十分な進展が得られたとは言えない。これらに関しては今後の発展を期待したい。