

未来社会創造事業 探索加速型探索研究
事後評価結果

1. 領域

「次世代情報社会の実現」領域

2. 重点公募テーマ

Human centric デジタルツイン構築による新サービスの創出

3. 研究開発課題名

多層的生体情報の統合による疾患予防システムの構築

4. 研究開発代表者名（機関名および役職は評価時点）

村上 善則（東京大学医科学研究所 教授）

5. 評価結果

評点：S 特に優れている

総評：

本研究提案は、大規模で高品質な定期健康診断結果の履歴とゲノム情報などの多層的情報を統合し解析することによって、疾患リスクの予測を目指すものである。本研究成果を用いて疾患リスク予測技術が確立し、早期に疾患予防対策を実施することが可能になれば、国民全体の健康寿命の延伸と QOL の向上、および医療費削減への多大な寄与が期待される。また、日本人のゲノム情報を用いた成果は東アジア諸国でも利用可能であることから、これら諸国への適用も期待できる。

探索研究では、大企業の従事者の同意を得てゲノムタイピング情報と入社以来長期の健康診断情報とを約 5.5 万人分整備した。これは世界でも類をみない規模の長期間かつ高精度な健常人のコホートである。このゲノムタイピング情報から疾患リスクを予測するポリジェニック・リスクスコア (PRS) を構築し、主要 10 疾患について高い疾患予知能を示した。さらに、健康診断情報に PRS 情報を加味、統合した疾患リスク予測アルゴリズムを作成し、その効果を検証した結果、PRS の付加により疾患予測精度が向上することを示した。精密かつ大規模な健常人コホートという双方向のデータソースの構築、PRS と多層的情報による疾患リスク予測アルゴリズムという基盤技術が確立されたことは、高く評価できる。

本格研究では、38 疾患を想定した予測対象疾患の拡大、多様な情報解析方式を用いた疾患予測のさらなる高精度化、仮想的予防介入や未来の健康状態のシミュレーションなどを目標とし、成果の社会実装およびビジネス展開のための体制の拡充をしながら、研究開発が発展することを期待する。

以上