



小崎 健次郎

難病患者さんの診断に 直接的に役立てられ続けると確信

7,000名を超える方のバリエントが参照できますことは大変に素晴らしいことと感激しております。

難病ゲノム研究者の一人として、オリジナルのデータを生成された東北メガバンク、バイオバンクジャパン、理化学研究所の研究者の方々、ジョイントコールを企画、完遂された研究者の方々、データを取りまとめられたTogoVarの方々、サポートされたAMEDや行政の関係者の方々に敬意を表します。

今後、国内外の多くの研究者によりこの貴重なデータが日々活用され、難病患者さんの診断に直接的に役立てられ続けると確信しております。

TOGOVAR 日本人ゲノム多様性統合データベース

● 解説

● バリエント情報をワンストップ検索

バリエント関連情報は、これまで各プロジェクトが別々のサイト上で公開されてきた。TogoVarでは、国内外の研究で報告されているバリエントの頻度情報、関連疾患、関連文献などを一括して検索できる*1。

2020年7月には、合計7,609人分のバリエント情報を収録した*2。本データは、東北大 東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo)、岩手医科大 いわて東北メディカル・メガバンク機構 (IMM)、理研および東大 医科学研の共同研究によるもので、AMED事業の一環。

● ゲノム医学に貢献

集団内の個人が各バリエントをどの程度持っているか（バリエント頻度）を多く集めることで、疾患メカニズムや創薬研究につながる。TogoVarは日本人の情報を多数収録しており、日本人を対象とした個別化医療などへ向けたゲノム医学に貢献する。

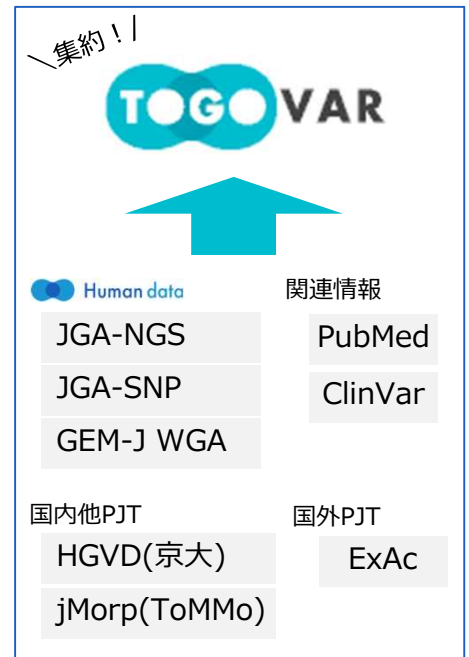
● 国内外からの高い注目

7,609人分のバリエント情報の収録に際し、慶応大・小崎教授から、冒頭のメッセージをいただいた。TogoVarが基礎医学や創薬開発等の礎になるという手応えを得た。

GA4GH*3も今回の収録をウェブサイトで取り上げた*4。このなかで、GA4GH運営委員会議長で欧州EBI所長のユアン・バーニー氏は「日本から世界へのこの無私な贈り物は、世界中の日系人がゲノム研究の恩恵を受けることを確実にする」と述べている。国際的な認知の高まりや公開データの共有促進が期待される。

● RDF技術がTogoVarの迅速な開発に貢献

NBDC-DBCLS共同研究開発に基づくRDF関連技術をフル活用することで、多様なリソース由来の情報の効率的な統合を実現した。



■ バリエントとは

- ゲノム塩基配列の個人差。
- 人間1名あたり数百万個ものバリエントがある。
- こうしたバリエント有無が、生き物の体質（薬の効き方、疾患のかかりやすさ等）に影響する。
- 国内外で多くの研究が進む。

*1「日本人ゲノム多様性統合データベース「TogoVar」運用開始」プレスリリース(2018年6月7日)

*2「最大規模7609人の日本人全ゲノム配列を集めて解析したバリエント頻度パネル GEM Japan Whole Genome Aggregationの公開」プレスリリース(2020年7月27日)

*3 GA4GH: 国際標準の倫理的な配慮のもとでゲノムデータを共有し、ゲノム情報を用いた医療や医学の発展を目指す国際協力組織。日本からは日本医療研究開発機構 (AMED) を含む15機関が加盟

*4「GEM Japan releases largest-ever open-access Japanese variant frequency panel」GA4GH