

## 研究開発課題別事後評価結果

### ➤ 課題情報

研究開発課題名	疾患ヒトゲノム変異の生物学的機能注釈を目指した多階層オミクスデータの統合
研究代表名	菅野 純夫

### ➤ 事後評価結果

1.実施計画の達成度	<p>DBKERO を研究開発対象とし、1) ヒト多階層オミクスデータの収集と加工、2) データベースの構築、3) ヒト疾患応用研究を志向した知識システムの構築の3つを研究開発項目に掲げて実施された。</p> <p>1)について、研究代表者らが別途収集した、数種のがんを対象に培養細胞、臨床検体、モデル動物等に関するゲノム、エピゲノム、トランスクリプトーム情報について当初計画を超える量を一元的に収集し、統合的な解析を可能とした。ただし、臨床データの統合は未達となった。</p> <p>2)について、研究代表者らがこれまでに運用してきた転写開始点データベース DBTSS を発展させるかたちで DBKERO を構築、公開した。国際プロジェクトの GA4GH(Global Alliance for Genomics and Health)と連携し、BEACON 検索を実装するなど、当初計画を拡張して実施された。</p> <p>3)について、データの収集、オントロジーに留意したメタデータの整備が行われた。上記から、当初計画以上に達成された部分がある一方、計画の一部は未達成となった。</p>
2.生命科学研究への波及効果	<p>月間訪問ユニーク IP アドレスは、初年度の約 1,400 件から最終年度の約 2,000 件へと40%以上増加した。</p> <p>今後、症例数が限られているものの信頼性の高いデータを収録しているという特徴を活かしてどのように知識を見いださるかということについて利用者をサポートし、また機微情報が関係するデータの扱いを確立できれば、さらに利用が拡大し、治療・創薬イノベーションに向けた大きな貢献が期待できる。</p>
3.研究開発課題の運営	<p>3つの研究グループは全て柏地区に集まる実施体制となっており、密接な連携のもとで開発にあたった。研究代表者のリーダーシップ、各研究グループの貢献度も充分である。外部有識者会議等は設置せず、DBCLS 主催の BioHackathon を利用し、データベース開発に係る議論を行った。</p>
4.その他特記すべき事項	<p>研究コミュニティとの連携の観点では、研究代表者がゲノム解析プロジェクトに密接に関わっていることによって緻密な連携が保たれた。</p> <p>人材育成の観点では、博士課程学生がデータ解析者としてポストを得ている。ウェットとドライな研究をつなぐ人材育成の好例といえる。</p> <p>統合化推進プログラム内の連携という観点では、徳永チームとデータベースのリンク、プログラムの共通化などで連携した。</p>
5.総合評価	<p>本研究開発は、ヒトがんゲノム多型・変異情報への生物学的機能情報注釈の付加を目的として、ヒト臨床検体に加えて培養細胞あるいはマウスをはじめとする動物モデル系において</p>

急速に収集が進む多階層オミクスデータの統合を目指したものである。期間中に、当初計画を上回る量のデータをデータベースに収録して公開しており、評価できる。今後、収録データ数を増加させるとともに、臨床データの倫理面での懸念点の解決と、データベースのユーザビリティについての課題を解消することで臨床と基礎の両面でライフサイエンスに大いに貢献すると期待される。