

研究開発課題別事後評価結果

▶ 課題情報

研究開発課題名	個別化医療に向けたヒトゲノムバリエーションデータベース
研究代表名	徳永 勝士

▶ 事後評価結果

1.実施計画の達成度	<p>Human genome variation database、GWAS database、HLA databaseなどを研究開発対象とし、1)データベースの拡張と関連する計算手法の開発、2)GWAS 関連データベースの機能追加と運用、3)国際連携の 3 つを研究開発項目に掲げて実施した(なお、当初計画ではデータの受け入れと再配布も項目として掲げたが、NBDC との協議の結果、NBDC ヒトデータベースが実施することとしたため、実施しない事とした)。</p> <p>1)について、NGS の変異データのアーカイブ、臨床情報の登録等をアーカイブ可能とし、内部用と公開用のDBを構築した。また、Human genome variation DBにおいては、臨床情報、疾患、薬剤応答性、遺伝子変異/構造多型での横断検索を行えるようにし、同一遺伝子の複数疾患での関与、疾患変異箇所依存の症状の差異等が俯瞰できるようにした。さらに、薬剤応答性とゲノム変異の関係性の解釈のため、パスウェイ情報などのオミックス情報を充実させた。HLA については、疾患情報関連の情報とともに、ウイルス耐性と HLA ハプロタイプとの関係を登録できるようにした。</p> <p>2)について、内部用のデータ登録から外部用のデータ登録へのデータ移行の簡易化などを行うと共に、公開しているデータ(理研のオーダーメイド医療実現プロジェクトなど)のデータ登録を実施した。また、個々の変異データについて、GWAS データから RDF 化するツールを整備した。</p> <p>3)について、国外の複数のデータベースと協議が行われたものの、規模が大きく異なる等の理由によって十分な実現には至らなかった。</p> <p>上記から、実施計画が充分達成された部分もある一方で、重要な計画の一部は未達成となった。</p>
2.生命科学 researchへの波及効果	<p>月間訪問ユニーク IP アドレスは、初年度から最終年度にかけて約 850 件から約 1,000 件へと 25%以上増加した。コンテンツの拡充と関連学会大会での出展による広報活動が奏功した結果と考えられる。</p> <p>また、活用事例も複数あげられている。本データベースに収録された日本人の遺伝子多型情報がレファレンスとして活用されており、今後、ますますゲノム医学、個別化医療へ貢献することが期待される。</p>
3.研究開発課題の運営	<p>研究代表者のリーダーシップのもと、4つの研究グループから構成される実施体制を構築し、それぞれのグループは本研究開発課題の実施に貢献した。また、国内各種プロジェクトからのデータ収集パイプラインも構築された。</p>
4.その他特記すべ	<p>学術領域研究「ゲノム支援」、厚生労働科学研究費補助金「神経系疾患の集中的な遺伝</p>

き事項	<p>子解析及び原因究明に関する拠点研究との連携が図られた。</p> <p>また、統合化推進プログラムの菅野チームが研究開発した DBKERO と、データベース間でリンクを貼り、研究データの RDF 化に向けて協議を行うなどの連携をおこなった。</p> <p>一方、NBDC ヒトデータベースへのデータ提供は、終了時点では一部未完了のものがあ り、提供に向けて調整中である。</p>
5.総合評価	<p>本研究開発課題は、次世代シーケンサ(NGS)の隆盛によって産み出されつつある多様 でかつ膨大な量の研究データについて、アジア人の変異-表現型の体系化に特化して実施 することを目指して実施された。期間中、データ整備を着実に実施し、日本人の遺伝子多型 のレファレンスとして既に高い有用性を示している。ヒトゲノム変異／多型のデータはその蓄 積量がデータベースの有効性に直結するという点で、本研究開発課題がその方向に注力し たことは評価できる。ただ、国外で構築されているデータベースとの連携については、規模が 大きく異なる等の理由によって十分な実現に至らなかったことは残念である。</p>