ライフサイエンスデータベース統合推進事業
統合化推進プログラム(平成 26 年度採択)
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」(研究代表者　徳永　勝士)

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

徳永　勝士
(東京大学大学院医学系研究科)

近年、ヒトのさまざまな疾患や形質に関わる遺伝要因の同定を目指したゲノム解析研究から産出されるデータの規模は加速度的に増大している。特に、SNP を用いたゲノムワイド関連解析(GWAS)は国際共同メタ解析をはじめ益々大規模化しており、一方で次世代シークエンサ(NGS)によるエキソームあるいは全ゲノム解析も盛んになり、対象も単一遺伝子疾患から多因子疾患に広がっている。これらのデータを永続的に保管し、研究者コミュニティーで共有する意義も高まっている。米国では NCBI による dbGaP が構築され、ヨーロッパでは EBI による EGA が構築されたことをふまえ、我々は 2006-2010 年度の統合データベースプロジェクトにおいて SNP-DB、GWAS-DB、CNV-DB を構築し、GWAS データの登録・保管と再配布を行うシステムを構築し、運用を開始した。続いて 2011-2013 年度の統合化推進プログラムにおいては、GWAS-DB を拡張した Human Genome Variation DB および HLA-DB を構築し、GWAS データのみならず、NGS によるゲノム配列および変異データの登録と再配布を行うシステムを構築した。

本プロジェクトにおいては、Human Genome Variation DB への文献から抽出する疾患・変異データの登録を一層充実させるとともに、薬剤応答性遺伝子変異データとその臨床情報も登録可能とする。また、パスウェイデータなどのオミックスデータと連携させ、各々の変異がもたらす表現型への影響を推定する。さらに NBDC と連携して、GWAS デー

タやゲノム配列・変異データの登録と再配布を継続し、研究者間での情報共有を促進するとともに、海外の代表的なデータベースとの連携についても検討して開始する。これらにより、疾患の機序の理解が深まり、疾患間あるいは集団間の共通性と異質性を俯瞰することができ、また個別化医療の実現にも貢献することが期待される。