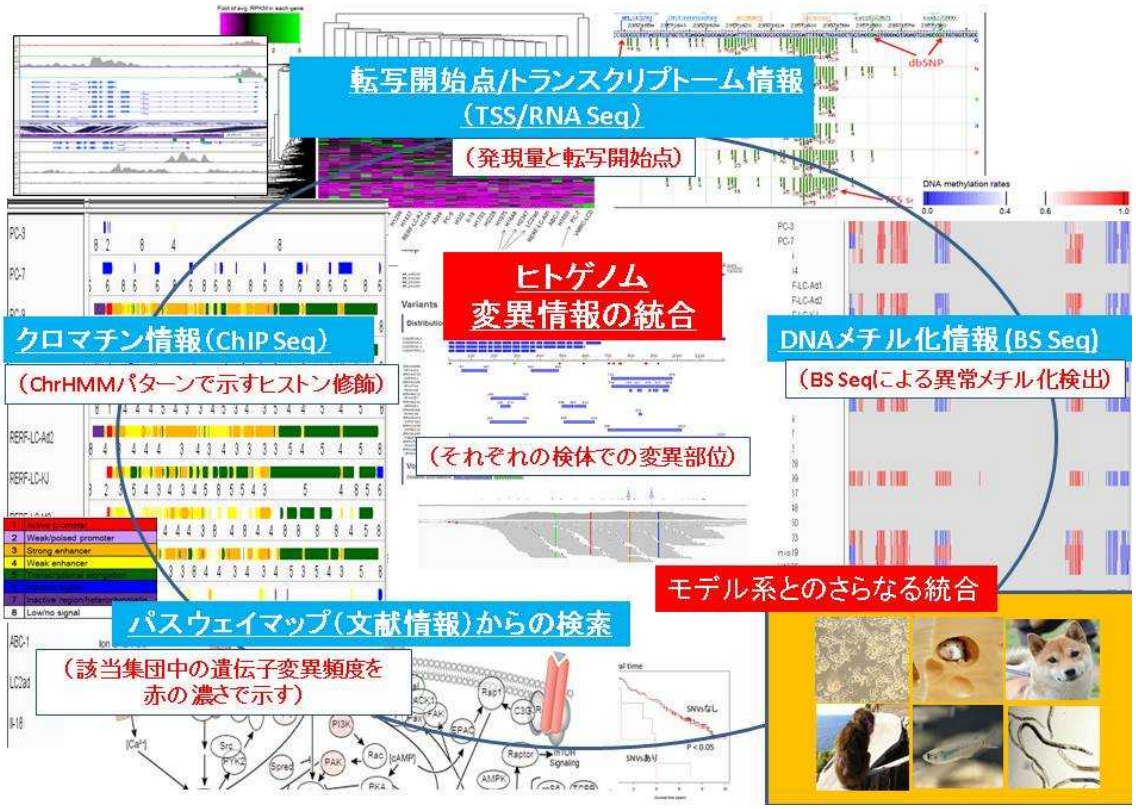
ライフサイエンスデータベース統合推進事業
統合化推進プログラム(平成 26 年度採択)
課題名「疾患ヒトゲノム変異の生物学的機能注釈を目指した多階層オミクスデータの統合」(研究代表者　菅野　純夫)

ヒトゲノム臨床応用研究に向けたオミクスデータ統合

菅野　純夫
(東京大学大学院新領域創成科学研究科)

われわれは、ヒトゲノム多型・変異に生物学的機能注釈を与えることを目的に、ゲノム変異位置、近傍のエピゲノム(ヒストン修飾、DNA メチル化パターン)、トランスクリプトーム情報(発現量、スプライスパターン)をヒトゲノム情報に統合したデータベースの構築を目指している。データの統合は、当初がんゲノム解析を志向したものを中心に行うが、最終的には疾患の別のデータの統合を目指す。特に本研究では、基礎的なデータを取りこみ培養細胞系あるいはマウスをはじめとする動物モデル系のデータにも焦点を当てる。これにより臨床検体で集積が乏しいエピゲノム情報を充実させ、さらに生物学的機能解析の実践の場としてのモデル系におけるオミクス情報を整備したい。当初統合に用いるデータは申請者らが現在までにデータ産生に参画し、1 次解析を行ったもの、将来的に同様の作業を行うことが予定されているものを中心に用いる。これにより、個々の臨床ゲノム解析からは頻度の低いゲノム多型・変異情報から生物学的情報が得られる機会を拡大すると考える。また、多くのモデル系研究に対して、積極的にヒト疾患の診断あるいは治療を志向した応用展開を促進することが期待される。

ヒトゲノム臨床応用研究に向けたオミクスデータ統合