

研究開発課題： 真に個別患者の診療に役立ち領域横断的に高い拡張性を有する変異・多型情報データベースの創成

研究開発代表者：慶應義塾大学・教授 小崎 健次郎

本研究課題は計画を上回る進捗・成果が認められた。

日本人の希少・難治疾患の疾患毎、遺伝子バリエーション毎に検索可能なデータベース (DPV)を研究開発代表者が設計し、構築したことは高く評価できる。

病的バリエーションデータの収集にあたっては、小児関連学会の協力が得られた点も特記すべきであり、データにはマウスやゼブラフィッシュなどのモデル生物の遺伝情報や表現型情報が含まれており、国際データシェアリングの推進となった点及び SAV1574 変異を含む、11,200 件のバリエーション公開を達成したことは評価できる。

また、DPV の開発・運用、希少・難治領域を中心に病的バリエーションの受け入れ・収集も順調に達成し、キュレーション支援システムへの協力、バリエーションキュレーター育成、国際データシェアリングも着実に進められたことも評価できる。