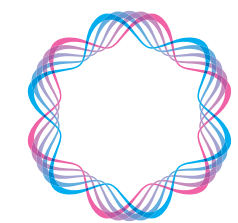


健康・医療研究開発データ 統合利活用プラットフォーム事業

AMED data utilization platform project



AMEDデータ利活用 プラットフォーム

 国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

ゲノム・データ基盤事業部 データ利活用推進課



〒100-0004 東京都千代田区大手町 1-7-1 読売新聞ビル 22F

TEL: 03-6870-2222

E-mail: platform@amed.go.jp

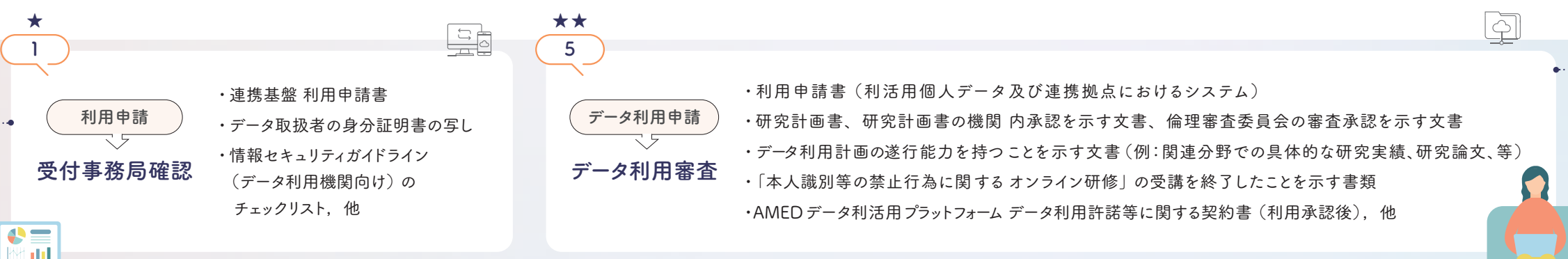
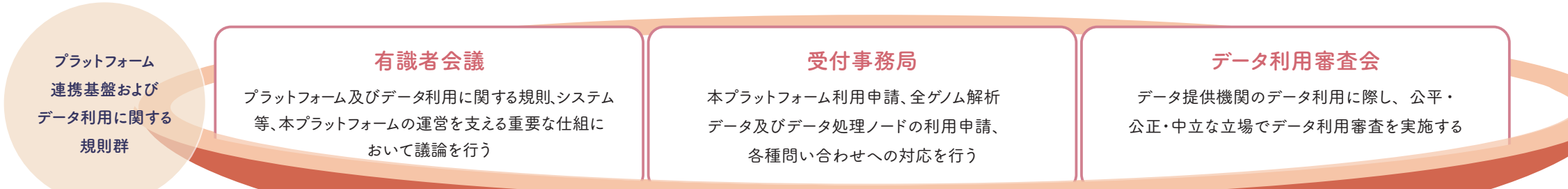
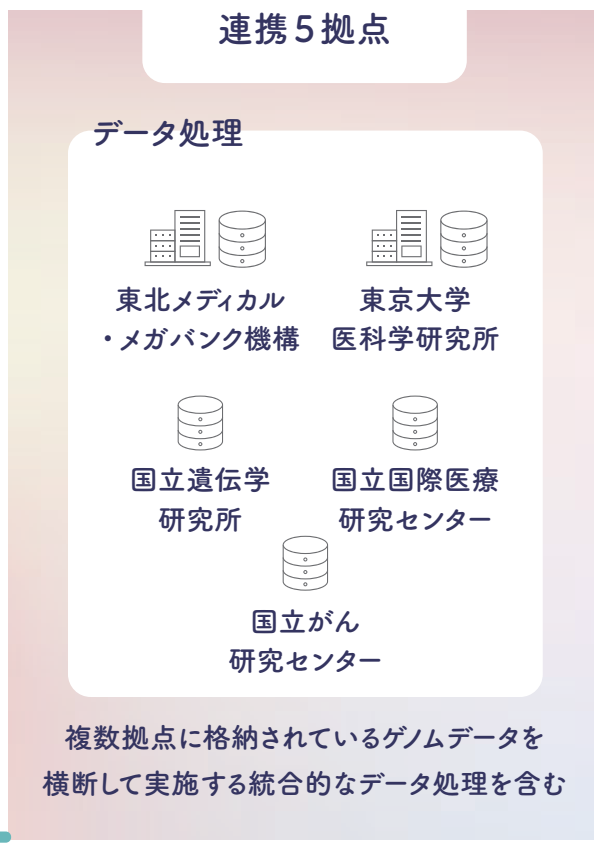
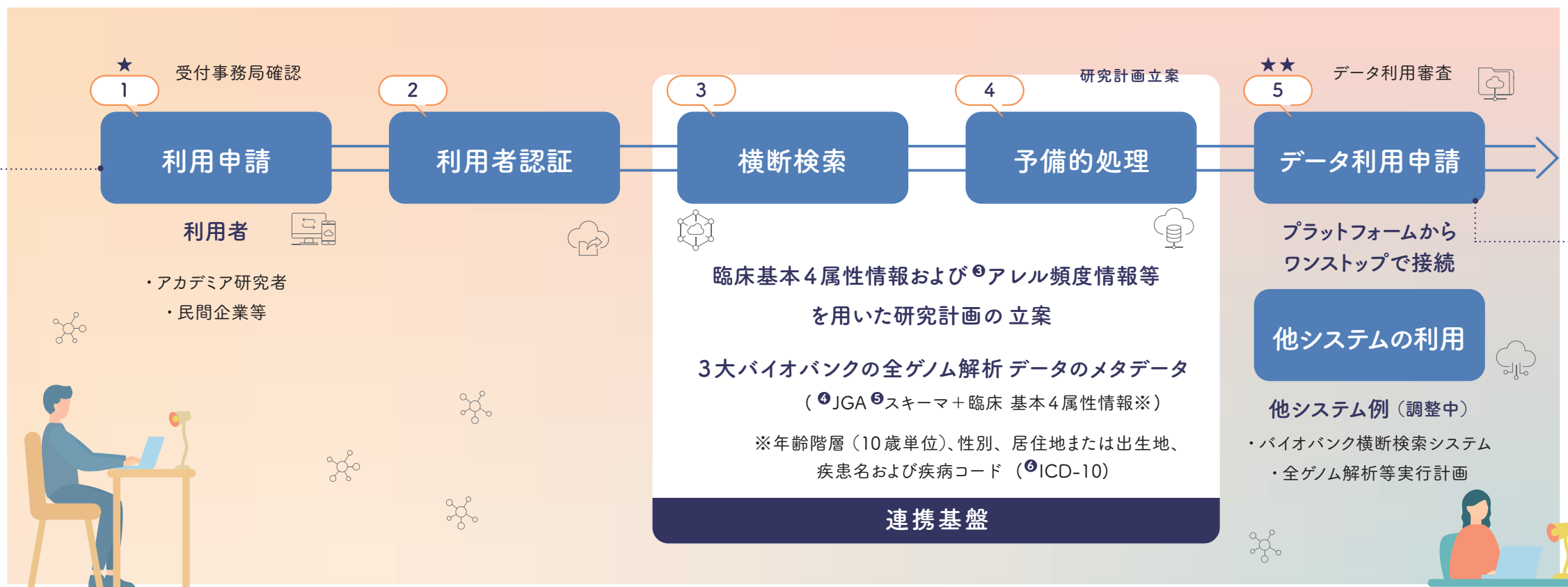
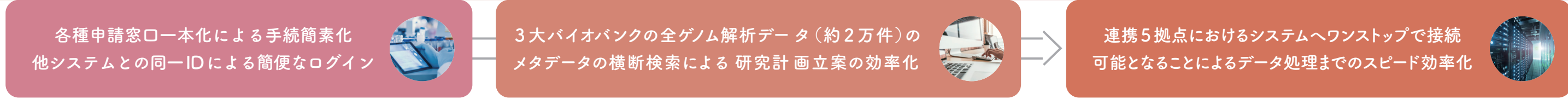
<https://www.amed.go.jp/program/list/14/04/001.html>



国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

AMEDデータ利活用プラットフォーム

健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム事業は、AMED研究から生み出されたデータ利活用の促進を可能とする場を目指し、①3大バイオバンクの全ゲノム解析データのメタデータの横断検索～データの処理までワンストップで実行可能なサービスを提供することで、ゲノムデータ利活用を推進する役割を果たします。



AMEDデータ利活用プラットフォームの想定活用事例

1 概要

データ利用審査が不要

製薬企業における創業プロジェクトの優先順位付け

- AMEDデータ利活用プラットフォームの利用申請でアクセス可能な約2万件について、標的生体分子の変異情報と疾患との関連を中心に確認を進めた結果、標的酵素Zの変異と疾患Aとの関連が見出された。
- 従来のゲノム関連データベースにより見えなかった相関を捉えられたのは、疾患Aの罹患率が日本人において高いためと推察される。人種による変異頻度の差がある場合、地域特異性を考慮したゲノム解析が必要と考えられた。

2 概要

日本人由来がん細胞株データからの生殖系列多型の除去

- AMEDデータ利活用プラットフォームの利用申請でアクセス可能な約2万件について、日本人由来がん細胞株の全ゲノム配列データからGermline由来のSNPs、SVsの除去を目的に本プラットフォームのゲノムデータを取得。
- 特にCoding領域について非同義的置換の多くからGermline SNP由来のものを差し引くことができ、またSVsについてもGermline由来のもの多きを除去することができた。

3 概要

希少・難治性疾患原因遺伝子^②バリエントの地域特異性の解明

- ある常染色体潜性遺伝性疾患Xの日本人患者群において見出された病的バリエントYについて、世界的地域集団に加えAMEDデータ利活用プラットフォームが提供している日本人地域集団におけるアレル頻度の比較を行ったところ、バリエントYは日本人集団でのみ確認されかつZ地域において有意に頻度が高いことが明らかとなった。
- さらに疾患Xの日本人患者群および同プラットフォームから入手したコントロール群のゲノムデータを用いてバリエントY近傍のハプロタイプ解析を行ったところ、バリエントY保有アレルには共通するパターンが見出され、バリエントYが創始者効果によるものであることが強く示唆された。
- 疾患Xは保険適用された遺伝学的検査の対象となっているが、地域特異性を有するバリエントYはその遺伝子パネルには収載されておらず、このようなエビデンスの蓄積が今後のパネル改定の機会に活かされることが期待される。

4 概要

小児慢性疾患の新たな疾患感受性遺伝子および日本人特異的バリエントの発見

- ある小児慢性疾患Xの日本人患者群および非患者群を対象とした既存のSNPアレイデータに対して、AMEDデータ利活用プラットフォームが提供している大規模日本人参照パネルを用いた遺伝型インビューションにより高密度かつ高精度に推定された遺伝情報を用いたGWAS解析を行ったところ、複数の疾患感受性遺伝子および病的バリエントを新たに発見することに成功し、日本人集団で高頻度に見られるバリエントの存在も明らかとなった。
- 本研究は日本における疾患Xの発症機序の解明や治療薬の開発等に大きく寄与することが期待される。

- ① 3大バイオバンク**
日本における主要なバイオバンクのうち、バイオバンク・ジャパン(BBJ)、東北メディカル・メガバンク計画(TMM)、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク(NCBN)を指す。
- ② バリエント**
個人のDNAの塩基配列とヒトゲノム計画等において構築された参照配列とを比較した際に見られる配列上の違いのこと。
- ③ アレル頻度**
バリエントにおける個々の染色体上のDNA配列をアレルといい、集団の中でのアレルの頻度をアレル頻度という。
- ④ JGA**
Japanese Genotype-phenotype Archiveの略称。
- ⑤ スキーマ**
データの構造や要素、属性を定義したもの。
- ⑥ ICD-10**
世界保健機関(WHO)が定めた国際疾病分類第10版のこと。