

平成 28 年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

事業名：(日本語) 臨床ゲノム統合データベース整備事業
(英語) Program for an Integrated Database of Clinical and Genomic Information

研究開発課題名：(日本語) ゲノム医療を促進する臨床ゲノム情報知識基盤の構築
(英語) Construction of clinical genome knowledge base to promote precision medicine

研究開発担当者 (日本語) 京都大学大学院 医学研究科 教授 奥野 恭史
所属 役職 氏名：(英語) Department of Biomedical Data Intelligence,
Graduate School of Medicine, Kyoto University, Professor, Yasushi Okuno

実施期間：平成 28 年 12 月 1 日 ～ 平成 29 年 3 月 31 日

分担研究 (日本語) 統合 DB におけるデータ構造化と臨床解釈アノテーション手法開発、
および研究実施体制の構築

開発課題名：(英語) Data structuring and development of annotation system for
clinical interpretation in integrated database

分担研究 (日本語) 臨床ゲノム情報統合データベースの開発

開発課題名：(英語) Development of a database system for integrating clinical and
genomic information

分担研究 (日本語) 疾患関連遺伝子キュレーション支援システムの開発

開発課題名：(英語) Development of a support system for curating disease-related
genetic variants

分担研究 (日本語) 統合データベース運用と人材育成

開発課題名：(英語) Operation of an integrated database and development of
human resources

研究開発分担者 (日本語) 京都大学大学院 医学研究科 教授 奥野 恭史

所属 役職 氏名：(英語) Department of Biomedical Data Intelligence,
Graduate School of Medicine, Kyoto University, Professor, Yasushi Okuno

II. 成果の概要（総括研究報告）

【和文】

当研究開発課題では、代表機関の京都大学医学部附属病院および医学研究科内にプロジェクト拠点を設置し、分担機関である三菱スペースソフトウェア株式会社、富士通株式会社と連携し、臨床ゲノム情報統合データベース（以下、統合 DB）のシステム開発および疾患関連遺伝子キュレーション支援システムの開発を行う。平成 28 年度は主に、第 1 次公募研究者と連携の上、臨床ゲノム情報の構造化と統合 DB のシステム開発、および遺伝子変異キュレーションフローのアルゴリズム化について調査・検討を行った。まず、「がん」「希少・難治性疾患」「感染症」「認知症」「難聴」の全 5 疾患領域 11 拠点からなる第 1 次公募研究班（以下、DS 拠点）に対して、それぞれの拠点が保有および収集予定の臨床情報・ゲノム情報、および遺伝子キュレーション方法に関する調査を行った。そして調査結果に基づき、統合 DB への登録データ項目の策定を行い、システム構築を実施した。また、DS 拠点（難治性疾患領域）かつ第 2 次公募採択研究機関でもある慶應義塾大学の小崎班が所有する難治性疾患データベースと連携し、統合 DB へ登録する臨床情報とゲノムデータの構造化検討を行った。

疾患関連遺伝子キュレーション支援システム開発では、各 DS 拠点の専門家によるマニュアルキュレーション過程を定式化・アルゴリズム化することで、キュレーション作業の意思決定支援を行うシステム開発を目標としている。そのため、先の DS 拠点への調査において、キュレーション体制やゲノム解析フローに関しても同様に調査し、富士通株式会社においてキュレーション支援システムの概念設計および基本的なプロセス設計を行った。

統合 DB システムの開発では、疾患横断的に高精度な臨床解釈・アノテーションが付与されたデータ統合システムを見据えて、三菱スペースソフトウェア株式会社を中心に、DS 拠点への調査を踏まえ、有用な公共データベースの集積と整備を行った。今年度は特に、DS 拠点から提供される臨床情報とゲノムデータのデータ構造化検討を開始し、当該データが格納可能なデータ形式を決定するとともに、非制限公開の統合 DB のウェブインターフェイスを構築した。

また、統合 DB は非制限公開であるため、登録されたデータは原則公開される。そこで、登録と公開に際し、各 DS 拠点における ELSI 対応が必要であると考えられるため、当該研究班に対する ELSI 対応について調査を行った。

【英文】

This project aims to develop a database system for integrating clinical and genomic information, and a support system for curating/annotating disease-related genetic variants in collaboration with Graduate School of Medicine, Kyoto University, Kyoto University Hospital, Fujitsu Limited and Mitsubishi Space Software Co., Ltd.

In FY 2016, we carried out 1) construction of a prototype of the database system, 2) survey of clinical and genomic data structure being suitable for the database, and 3) development of a system to annotate genetic variants with disease relevance.

We first conducted hearing survey for the research groups (hereinafter referred to as "DS"), which provide clinical and genomic data. They consist of 11 groups in the fields of "cancer", "rare/intractable disease", "infectious disease", "dementia", "hearing loss". We asked each group about clinical information and genomic data that they will collect, and methods of genome analysis and curating

genomic variants this year. Based on the results of the survey, we decided the data items to be stored in the integrated database and constructed the prototype of the database system.

For the support system of clinical decision making, we will make formulation and algorithm in the manual curation process by experts at each DS. In this year, we surveyed the curation system and genome analysis flow performed in each DS, and Fujitsu Limited conducted conceptual design of the curation support system and basic process.

To develop an integrated system of clinical information and genomic data with highly accurate clinical interpretation and annotation across diseases, Mitsubishi Space Software Co., Ltd. was responsible for merging some public databases used in DSs. In addition, we considered the data structuring of clinical and genomic data provided from DSs, and decided the data format that all data can be stored in the database.

Since the integrated database is planned to be open to public, ELSI policy at each DS is necessary to be confirmed in advance of registration and disclosure of data. Therefore, we asked ELSI policy of each group in the hearing survey, and discussed about data handling.

III. 成果の外部への発表

(1) 学会誌・雑誌等における論文一覧（国内誌 件、国際誌 件）

1. 中津井雅彦, 種石慶, 奥野恭史「医療ビッグデータ解析による実臨床からの生命科学展開」実験医学, Vol.35, No.1, 2017 年 1 月号

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

1. 「シミュレーション・人工知能が拓く創薬と医療の未来」, 口頭, 奥野恭史, シスメックス・テクノフォーラム, 2016/12/09, 国内
2. 「スパコン・ビッグデータ時代の創薬」, 口頭, 奥野恭史, 生物系薬学分科会 シンポジウム「IT と創薬の融合～ビッグデータとスーパーコンピューティングで生命現象を解く～」, 2017/01/13, 国内
3. 「スーパーコンピュータ・人工知能が拓く創薬と医療の未来」, 口頭, 奥野恭史, 第 17 回京都コモンズ会員セミナー, 2017/01/25, 国内
4. 「ゲノム医療と人工知能」, 口頭, 奥野恭史, 第 57 回 臨床研究センターセミナー, 2017/01/25, 国内
5. 「ビッグデータ・スパコンが拓く医療・創薬の未来」, 口頭, 奥野恭史, 立命館大学 第 9 回 BKC バイオインフォマティクス研究会, 2017/02/01, 国内
6. 「医療ビッグデータサイエンティスト養成プログラムについて」, 口頭, 奥野恭史, 高度医療専門職大学院シンポジウム「人間健康科学の未来像を語る」, 2017/02/01, 国内

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

1. 「Precision Medicine とゲノム医療」, 中津井雅彦, 鎌田真由美, 健康“生き活き”羅針盤リサーチコンプレックス 人材育成プログラムシリーズ, 2017/03/09, 国内
2. 「スーパーコンピュータと人工知能で挑む創薬と医療」, 奥野恭史, 栃木高校スーパーサイエンスハイスクール特別講義, 2017/03/15, 国内

(4) 特許出願

該当無し

平成 28 年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

事業名：(日本語) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業
(英語) Program for an Integrated Database of Clinical and Genomic Information

研究開発課題名：(日本語) ゲノム医療を促進する臨床ゲノム情報知識基盤の構築
(英語) Construction of clinical genome knowledge base to promote precision medicine

研究開発担当者 (日本語) 京都大学 大学院医学研究科 奥野 恭史
所属 役職 氏名：(英語) Department of Biomedical Data Intelligence, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Professor, Yasushi Okuno

実施期間：平成 28 年 12 月 1 日 ～ 平成 29 年 3 月 31 日

分担研究 (日本語) 疾患横断的医療情報とゲノム情報を統合する DB 開発
開発課題名：(英語) The database development for genome and clinical information crossing disease

研究開発分担者 (日本語) 三菱スペース・ソフトウェア株式会社 関西事業部
バイオメディカルインフォマティクス開発室
副室長 谷嶋成樹
所属 役職 氏名：(英語) Mitsubishi Space Software Co., LTD
Deputy manager Biomedical informatics development department
kansai divistion

II. 成果の概要(総括研究報告)

研究開発代表者：奥野恭史(三菱スペース・ソフトウェア株式会社 関西事業部
バイオメディカルインフォマティクス開発室 谷嶋成樹) 総括研究報告を参照。

III. 成果の外部への発表

- (1) 学会誌・雑誌等における論文一覧(国内誌 0 件、国際誌 0 件)
- (2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表
- (3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み
- (4) 特許出願

平成 28 年度 委託研究開発成果報告書

I. 基本情報

事業名：(日本語) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業
(英語) Program for an Integrated Database of Clinical and Genomic Information

研究開発課題名：(日本語) ゲノム医療を促進する臨床ゲノム情報知識基盤の構築
(英語) Construction of clinical genome knowledge base to promote precision medicine

研究開発担当者 (日本語) 京都大学大学院 医学研究科 教授 奥野 恭史
所属 役職 氏名：(英語) Department of Biomedical Data Intelligence, Graduate School of Medicine, Kyoto University, Professor, Yasushi Okuno

実施期間：平成28年12月 1日 ～ 平成29年 3月31日

分担研究 (日本語) 疾患関連遺伝子キュレーションシステム開発
開発課題名：(英語) AI Curation System for disease related genes

研究開発分担者 (日本語) 富士通株式会社 TC ソリューション事業本部 本部長付 岡本 青史
所属 役職 氏名：(英語) Technical Computing Solutions Unit, Fujitsu Limited
Assistant to Vice President Seishi Okamoto

II. 成果の概要(総括研究報告)

研究開発代表者：国立大学法人京都大学 大学院医学研究科 教授 奥野 恭史 総括研究報告を参照。

III. 成果の外部への発表

(1) 学会誌・雑誌等における論文一覧(国内誌 件、国際誌 件)

(2) 学会・シンポジウム等における口頭・ポスター発表

(3) 「国民との科学・技術対話社会」に対する取り組み

(4) 特許出願