

研究開発課題別中間評価結果

➤ 課題情報

研究開発課題名 「ゲノム・疾患・医薬品のネットワークデータベース」

研究代表名 金久 實

➤ 中間評価結果

ゲノム情報から疾患や医薬品に関する知見を得るための新しいデータベースとして、ヒトゲノムの多様性を生体システム構成ネットワーク要素のバリエーションとして蓄積した KEGG NETWORK を開発する研究開発課題である。

がん、ウイルス感染症、内分泌疾患、先天性代謝異常症などを対象としてネットワーク情報を整理・統合し、KEGG MEDICUS の一部として KEGG NETWORK を開発した。2019 年 10 月時点で 900 のネットワーク要素と 100 のネットワークバリエーションマップを公開していることから、研究開発計画書に記載した第 3 年次末までに 1000 のネットワーク要素を収載するという数値目標は、ほぼ達成できる見込みである。ネットワークバリエーションマップのグラフィカルインターフェースの開発や、KEGG Mapper への組み込みなど、機能面での改良も進んだ。

当初、KEGG NETWORK と dbSNP や ClinVar 等とのリンク情報を RDF 形式で提供することを計画していたが、ClinVar や COSMIC に対応する ID がなかったり、dbSNP では多数の ID があつたりしたため、KEGG NETWORK で定義した遺伝子バリエーションとの対応関係を取ることが技術的に困難であることが判明し、実施を断念した。実現には、膨大な時間と多大な労力がかかると予想され、計画の変更は妥当である。

一方で、がんウイルスとがん変異がネットワーク上で関係があることや、尿素回路上の変異と尿素代謝に関連する多因子性の疾患が関連することなどが示された。

上記の通り、進捗状況と今後の成果見込みは優れている。今後も可能な限り計画に沿って推進すべきである。残りの期間でバリエーションのアノテーションを充実させ、着実に RDF 化を進めるとともに、ユーザーの声も聞きながら、さらなる対象疾患の拡大と機能の強化を期待する。

KEGG データベースは全体として生命科学分野に多大な波及効果をもたらしている。特に、KEGG NETWORK を含む KEGG MEDICUS のアクセス数は極めて多い。今後も KEGG NETWORK の充実を着実に進めつつ、KEGG MEDICUS の生命科学分野における波及効果を把握し、有用性をさらなる向上を期待したい。

以上