

## 研究開発課題別中間評価結果

### ➤ 課題情報

**研究開発課題名** 「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ームクスデータの統合」

**研究代表名** 菅野 純夫

### ➤ 中間評価結果

ヒトゲノム多型・変異に生物学的機能注釈を与えるべく、変異近傍の多層オームクスデータの統合を目指す研究開発課題である。

Single cell や薬剤摂動のデータを表示するブラウザを開発するとともに、民間企業の機微情報に配慮した DB 空間を構築した。コンテンツの拡充としては、ENCODE、CCLE、TCGA、COSMIC、ICGC、HGVDDB、dbSNP、NHLBI、1000genomes、ClinVar、ExAc などの外部データを取り込んだほか、先進モデル動物実験データや CREST-IHEC データを取り込んだ。その他にも、当初計画通りに HGVDDB のデータ取り込みが進行中のほか、ToMMo データベースへのリンクも設定した。このように、他では入手出来ないデータや制限アクセスデータの統計情報など、利用ニーズが高い数多くの貴重なデータを DBKERO に収録した。

一方で、利用の喚起が足りず、アクセス数が少ない状態が続いているため、貴重なデータが十分に利用されているとは言えない。また、RDF 化については、課題解決に向けた取り組みが必ずしも十分とは言えなかった。

上記のように、一定の進捗が見られるものの、十分な成果を得るためには今後の計画を見直し、貴重なデータが有効に活用される機能を早期に実装するとともに、利用者を呼び込むための各種活動を集中的に実施する必要がある。

以上