

委託業務の題目：疾患解析から医療応用を実現する DB 開発

(委託事業内容の一口メモ：GWAS-DB の構築と gwas-data の repository 受付と再配布を行う, reseq DB の構築と repository 受付)

受託機関名 東大院医, 東大附属病院、遺伝研、日立

1. 委託事業の 9 月末時点の判断基準になる目標 (以前にお出しいただいたもの)

【9 月末までの判断基準となる目標】

(1) 標準 SNP、GWAS、CNV、リシークエンスのデータベースについて、合計 40 プロジェクト (studies) 以上のデータを登録すること。

(2) これらのデータの受入れ・登録およびデータの提供が円滑に行われるよう、倫理社会的手続きおよび作業手順を整備すること。

2. 9 月末時点の達成状況

(1) SNP control (2 studies)、GWAS :18 疾患 (25 studies)、17 量的形質 (17 studies)、CNV control (1 study)、CNV case control : 5 疾患 (5studies) を内部用 DB に登録し、そのうち、GWAS:9 疾患 (10studies) と SNP control (2 studies)、CNV control (1 study) は公開 DB にも登録し、公開済み。残りのデータについては、論文の accept とともに、順次公開していく。リシークエンス DB は、ALD, ALS について一般の登録を新たに各 1 セット受け付けた。

(2) 倫理審査は、中核機関の協力も得て、データ共有委員会を発足し倫理社会的手続き及び作業手順を整備し、[http://gwas.lifesciencedb.jp/gwasdb/db\\_policy\\_en.html](http://gwas.lifesciencedb.jp/gwasdb/db_policy_en.html) で公開するとともに、現在運用中。

3. 上記達成状況を踏まえたプロジェクト終了までの目標

(1) 新たに約 5 プロジェクトのデータを受け入れ・登録する

(2) 学会・シンポジウム等で本 DB をアピールし、認知度を上げる

(3) 1.(2) で定めた手順での、データの受け入れ・登録・データ提供の運用

4. 成果の概要

(1) SNP control, GWAS 2008/8 から、CNV control DB 2010/1 から公開、CNV case control DB は、登録データの論文の accept がまだなので現在非公開であるが、accept され次第公開。

(2) ALS resequencing DB は 2009/12, Parkinson resequencing DB は 2010/3, HSP, ALD については、2010/5 に公開済み。

(3) アクセス数 (公開用のみの統計値) :

GWAS DB 関連 :

2009 年 50,056 pages, 178,531 hits

2010 年 53,234 pages, 224,809 hits

Reseq DB 関連 :

2009 年 4,637 pages 17,387 hits

2010 年 13,113 pages 60,790 hits

内部用 DB については、上記 2.(1)の studies のデータを登録している研究グループの方々にご利用いただいている。

(4) データ数 :

GWAS DB 関連 : 上記 2.(1)の通り

Reseq DB 関連 :

- ・ ALS contents
  - 107 文献から 638 エントリーを抽出 (178 unique variants)  
    familial ALS / sporadic ALS : 70% entries are related to familial ALS
  - 新たに実験的に発見した変異+臨床情報
  - サブミッションしてもらった変異+臨床情報
- ・ PD contents
  - 222 文献から 1508 エントリーを抽出 (472 unique variants)
  - 新たに実験的に発見した変異+臨床情報
- ・ HSP contents
  - 103 文献から 988 エントリーを抽出(347 unique variants)
- ・ ALD contents
  - 49 文献から 274 エントリーを抽出(157 unique variants)
  - サブミッションしてもらった変異+臨床情報

以上