

第3回 オミックス解析における実務者意見交換会 The Third Working Group Meeting on Omics-based Analysis

開催趣旨:

ゲノム・トランスクリプトーム・プロテオーム・メタボロームをはじめとするオミックス解析は、次世代シーケンシングの普及と相まって、分子生物学のみならず医学・薬学・農学などの分野に発展をもたらしている。近年では、オミックス情報に対して環境因子や疾患に関する情報などの付帯データを組み合わせ、ビッグデータによる知識発見のための試みも世界中で進められている。

さて、第1回ではアカデミアの研究者から、第2回では企業の視点から、オミックス解析への期待と現実についてのお話をいただき、会場から多くのコメントをいただくとともに、有意義なディスカッションを行うことができた。今年度では遺伝情報の産出と利活用のプロセスに焦点を当て、最新のシーケンシング解析技術や、次世代シーケンシングを用いた診療・診断への取り組み(クリニカル・シーケンシング)などを中心に、現状の課題と将来展望などについて広くご討論いただき、会場の方々とブレインストーミングを行う場を提供したい。

モデレーター: 茂榎 薫 Kaoru Mogushi

順天堂大学大学院医学研究科 ゲノム・再生医療センター
Center for Genomic and Regenerative Medicine, Juntendo University

神田 将和 Masakazu Kohda

埼玉医科大学ゲノム医学研究センター トランスレーショナルリサーチ
Division of Translational Research, Research Center for Genomic Medicine, Saitama Medical University

1. 臨床情報とゲノム情報の接続について

Connecting clinical information and genomic information

山田 智之 Tomoyuki Yamada

Genomedia 株式会社 Genomedia Inc.

DNA マイクロアレイや高速シーケンサーによる遺伝情報解析技術の発展によって、個人のゲノム情報を解析したうえで個人の個性に合った医療を適用する個別化医療が現実のものとなり、今後さらなる発展が見込まれている。弊社では、これからの個別化医療の一端を担うべく、臨床情報とゲノム情報をはじめとするオミックス情報を接続する Genomedia® Front の開発を進めている。

本発表においては、Genomedia® Front の機能紹介とともに、開発の実務において見出された臨床情報やゲノム情報の取扱い等における課題について意見交換をさせて頂きたい。

2. 未診断疾患研究における臨床情報の標準化・共有の重要性

Genomic Approaches to Undiagnosed Diseases: The Need for Standardized Phenotypic Description and Data Sharing

小崎 健次郎 Kenjiro Kosaki

慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター Center for Medical Genetics, Keio University

「未診断疾患」と呼ばれる既知の疾患概念には当てはまらない患者に対する研究が注目されている。多系統疾患である、家族発症である等の理由によって、単一遺伝子病が想起される疾患群が未診断疾患に含まれる。患者・家族に対する網羅的ゲノム解析を通じて、原因遺伝子を特定し、新たな疾患概念の樹立を目指す。類似した表現型を有する非同一家系の2名以上の患者について、同一遺伝子内に病的変異が同定されると新規の疾患概念が成立する。そこで、患者間の表現型データとゲノムデータを系統的に比較するための枠組みが必要となる。表現型の記載法として Human Phenotype Ontology が、データ共有法として Matchmaker Exchange が提唱されている。臨床情報の標準化と情報共有の重要性を強調したい。