

## 研究開発課題別事後評価結果

### ▶ 課題情報

研究開発課題名	生命と環境のフェノーム統合データベース
研究代表名	榎屋 啓志

### ▶ 事後評価結果

1.実施計画の達成度	<p>主にモデル生物の表現型データを対象とし、1) 提供するフェノーム情報の質と量の拡大(提供データ拡大)、2) 生物学者向けの表現型データ入力システム開発(データ収集技術)、3) モデル生物表現型と疾患との関連づけと可視化(データ活用技術)の3つを研究開発項目として掲げて実施された。また、期間中に4) データベース連携の交渉を追加し、上記に加えて実施した。</p> <p>1)について、各データ産出プロジェクトへの働きかけを通じてマウスとゼブラフィッシュの遺伝子発現情報、マウス、ラット、メダカの表現型情報、および疾患オントロジー、国際的な標準病名を収集した。特に、マウスの表現型については、当初計画にはなかった <b>IMPC (International Mouse Phenotyping Consortium)</b> との連携の実現により、格段に充実した。これらの研究データは、<b>RDF</b> 化した上で理研メタデータベースを通じて公開した。</p> <p>2)について、一般研究者から直接表現型データ登録を受け付けるシステムとして <b>J-Phenome Genome Editing Organism Registry</b> を開発した。</p> <p>3)について、ヒト疾患に対応するモデル生物の表現型の候補を検索可能な <b>J-Phenome Disease Model Finder</b> を構築した。</p> <p>4)について、<b>Monarch Initiative</b>、システムズバイオロジー研究所(SBI)、未診断疾患イニシアチブ(<b>Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD</b>)へのデータ提供に向けて合意を得た。上記から、実施計画は全て達成された。</p>
2.生命科学研究への波及効果	<p>本研究開発課題のポータルである <b>J-Phenome</b> の月間訪問ユニーク IP アドレスは、公開初年度である平成 27 年度が約 100 件、平成 28 年度は約 180 件であった。本研究開発課題は多くのデータセットを公開しているが、このうち、平成 27 年度 10 月に公開され、アクセス数が最も多い「<b>BRC マウスリソース表現型メタデータ</b>」は、平成 27 年度の月間訪問ユニーク IP アドレスが約 370 件、平成 28 年度が約 470 件であった。公開して日の浅いデータセットが多く、利活用の程度をアクセス数から判断することは難しいが、<b>RDF</b> としてデータが整備され、種々の外部データベースとの連携が容易となったこと、また未診断疾患イニシアチブ(<b>Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD</b>)などと、連携に向けた道筋をつけており、今後の利用拡大を期待する。</p>
3.研究開発課題の運営	<p>単一の研究グループから組織され、国際的な表現型データベース開発の動向を踏まえた国内の研究プロジェクトとの連携や研究開発計画の柔軟な変更など、研究代表者のリーダーシップに基づいて実施された。</p>
4.その他特記すべ	<p>統合化推進プログラムの他の研究開発課題の研究チームや <b>DBCLS</b>、データ産出機関と</p>

き事項	の連携が行われている他に、研究代表者が <b>Monarch Initiative</b> 、システム・バイオロジー研究機構、 <b>AMED</b> との連携を推進した。
5.総合評価	<p>本研究開発課題は、表現型とその関連データの研究分野の垣根を越えた情報共有に向け、分子データと連携可能なかたちで実現することを目指して実施された。本研究開発の実施によって研究データが <b>RDF</b> として整備された結果、種々の外部データベースとの連携が容易となり、複数の生物種のフェノタイプを組み合わせた情報解析を、データサイエンティストであれば誰にでも容易に行うことができるような基盤が構築された。また、研究代表者のリーダーシップにより、国内外の研究プロジェクトのデータベース間の連携に向けた道筋が付けられた。関連研究分野の状況変化にも良く対応しており、実施結果は評価できる。</p> <p>今後、データベース利用者との意見交換を通じて本データベースの優位性、独自性についての議論を深め、研究開発課題名に掲げた生命と環境の統合を実現してもらいたい。</p>