

国際的な希少疾病データベースと指定難病の相関関係の整理

研究分担者：鎌谷 洋一郎・国立大学法人東京大学 新領域創成科学研究科

研究要旨

難病ゲノム医療に関する各種データベースの全体像を整理した上で、代表的な OMIM、Orphanet、ICD-11 について、作成した対応表の更新を進めた。

A.研究目的

難病ゲノム医療に関する各種データベースの全体像を整理した上で、代表的なOMIM、Orphanet、ICD-11について、指定難病の告示病名・局長通知病名との相関関係を整理して対応表を作成し、各指定難病の遺伝子関与度について整理する。また、Genomics Englandとの連携について具体的な方法を検討する。

B.研究方法

前年度に作成した対応表の更新作業を継続した。

（倫理面への配慮）

特になし

C.研究結果

前年と比較すると、新たに5つ追加された告示病名と国際データベースとの対応を追加した。また、国際データベースの更新に対応した更新を行なった。

D.考察

海外データベースは更新を続けるため、これに対し持続的に対応表をアップデートする取り組みが必要であると考えられる。

E.結論

次年度は難病班への対応表の確認を行うほか、半自動的なシステム開発を行うことができる研究グループとの連携を検討する。
また、ゲノミクス・イングランドを訪問し、具体的に国際連携の方策を検討する。

F.健康危険情報

特になし

G.研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

H.知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし