IRUD-Beyond モデル生物　国際シンポジウム

希少疾患研究のための
モデル生物研究者レジストリ

国立遺伝学研究所・生物遺伝資源センター
データベース事業部・准教授
大阪母子医療センター・客員研究員
川本 祥子

AMED
Japan Agency for Medical Research and Development
NBRP

モデル動物等研究コーディネーティングネットワーク プロジェクト公募要領概要

AMED 難治性疾患実用化研究事業［2017 年度 3 次公募］

➢未診断疾患イニシアチブの成果を発展させる研究（IRUD Beyond）分野

- 研究開発課題名モデル動物等研究コーディネーティングネットワークによる希少・未診断疾患の病因遺伝子変異候補の機能解析研究

代表機関（遺伝研）の役割

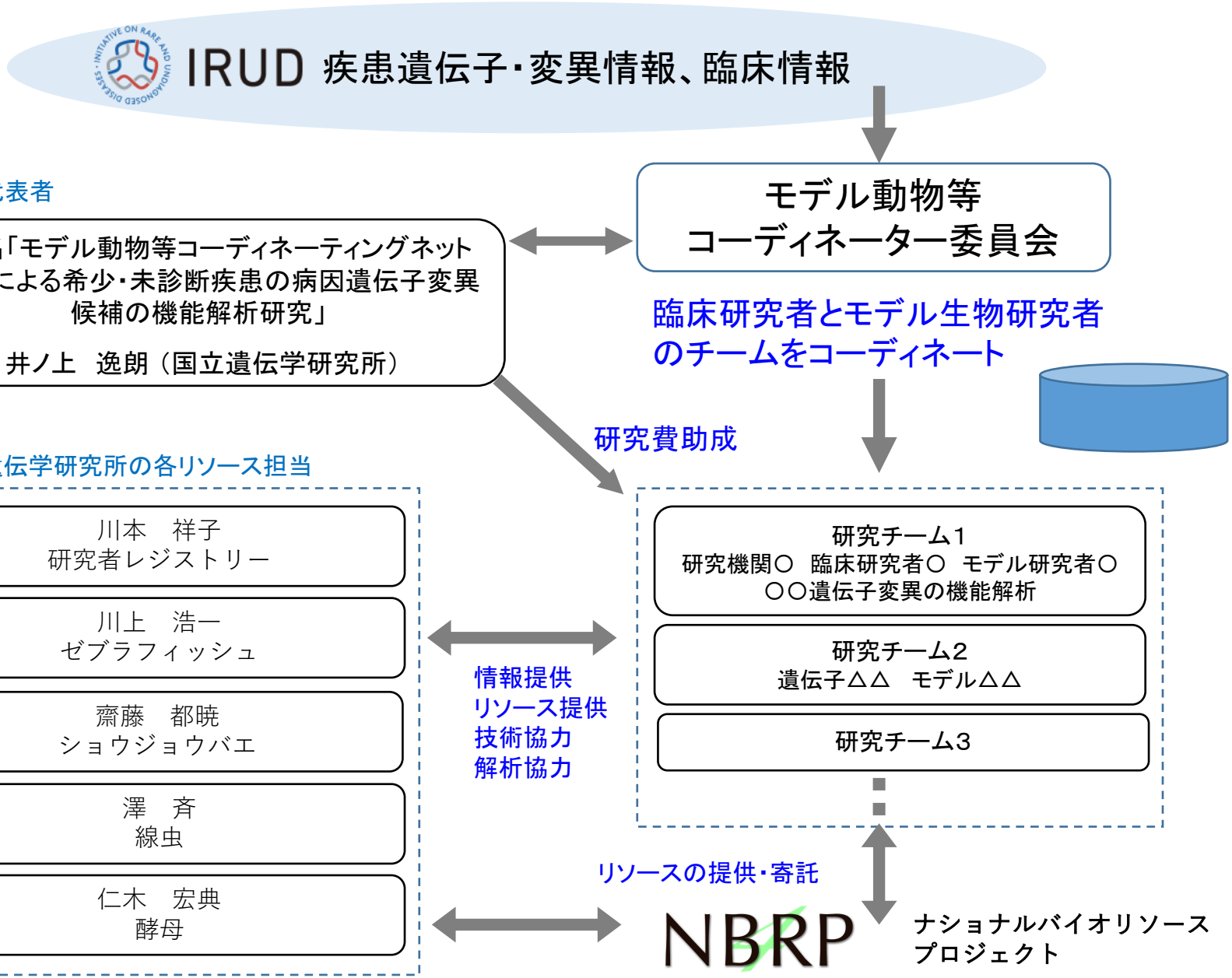
- モデル動物等コーディネーティングネットワーク委員会の立ち上げ
- モデル生物研究者レジストリの構築
- 臨床研究者とモデル動物研究者のマッチング
- 研究チームのコーディネート （契約、研究費助成）

モデル動物等研究コーディネーティングネットワークの対象とするモデル生物について

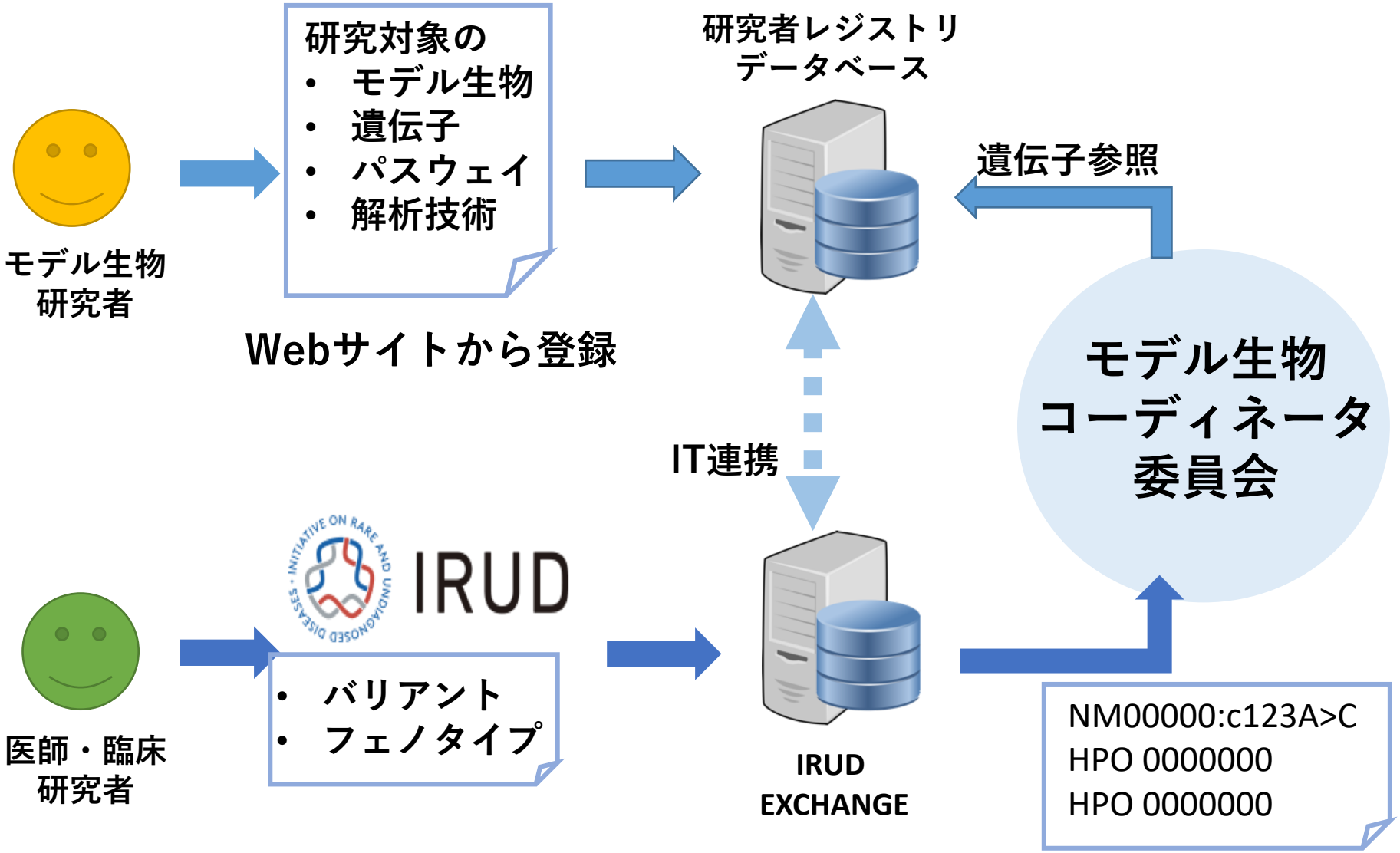
- ✓患者への結果のフィードバックを最優先に位置づけるため、原則として１年の研究期間で、可能な限り早く結果を得ることのできるモデル動物（酵母、線虫、ショウジョウバエ、メダカ、ゼブラフィッシュなど）等を用いた解析を優先する。

- ✓時間と費用を要する動物を用いた解析は、これらでは対応できないケースに厳選する。

研究体制


IRUD 疾患遺伝子・変異情報、臨床情報
研究代表者
課題名「モデル動物等コーディネーティングネットワークによる希少・未診断疾患の病因遺伝子変異候補の機能解析研究」
井ノ上　逸朗（国立遺伝学研究所）
モデル動物等
コーディネーター委員会
臨床研究者とモデル生物研究者のチームをコーディネート
研究費助成
国立遺伝学研究所の各リソース担当
川本　祥子
研究者レジストリー
川上　浩一
ゼブラフィッシュ
齋藤　都暁
ショウジョウバエ
澤　斉
線虫
仁木　宏典
酵母
情報提供
リソース提供
技術協力
解析協力
研究チーム1
研究機関〇　臨床研究者〇　モデル研究者〇
〇〇遺伝子変異の機能解析
研究チーム2
遺伝子△△　モデル△△
研究チーム3
リソースの提供・寄託
NBRP
ナショナルバイオリソースプロジェクト

コーディネートの流れ


研究対象の
• モデル生物
• 遺伝子
• パスウェイ
• 解析技術
研究者レジストリ
データベース
遺伝子参照
モデル生物
研究者
Webサイトから登録
IT連携
モデル生物
コーディネータ
委員会
IRUD
• バリアント
• フェノタイプ
医師・臨床
研究者
IRUD
EXCHANGE
NM00000:c123A>C
HPO 0000000
HPO 0000000

Overview

My Account

Help

IRUD

Overview

はじめに

国立研究開発法人日本医療研究開発機構【IRUD Beyond】「モデル動物等研究コーディネーティングネットワークによる希少・未診断疾患の病因遺伝子変異候補の機能解析研究」では、モデル生物研究者のみなさまの研究者レジストリへの登録を募集しています。対象となるモデル生物は、酵母,線虫,ショウジョウバエ,メダカ,ゼブラフィッシュなど、迅速な変異体の作製およびフェノタイプの解析が可能な生物です。臨床研究者と共同して行う研究チームに採択された場合には、分担研究者として委託研究費から研究費が助成されます。

IRUDとは

未診断疾患イニシアチブ Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD：アイラッド)は、AMEDにより主導され、日本全国の診断がつかずに悩んでいる患者さん（未診断疾患患者）に対して、遺伝子を幅広く調べ、その結果を症状と照らし合わせることで、患者さんの少ない難病や、これまでに知られていない新しい疾患を診断しようとしている研究プロジェクトです。 その成果のさらなる発展を目的とした新たな研究分野として、「未診断疾患イニシアチブの成果を発展させる研究【IRUD Beyond】」が設定されました。

研究の背景

約 8,000 存在すると推定されている単一遺伝子疾患のうち、3,000 余りは原因遺伝子が確定していません。 NGSを利用した未診断疾患の診断プロジェクトが各国で成果を上げつつあり、他に患者のいないN-of-oneのバリアントの解析が急務となっています。 国際コンソーシアムIRDiRCによるデータシェアリングの取り組みの他、米国の UDN (Undiagnosed Disease Network)や、カナダのRare Diseases Models & Mechanisms Networkでモデル動物による解析が開始されています。

Copyright (C) IRUD Beyond, All Rights Reserved.

Overview

My Account

Help

IRUD

My Account

Profile | My Model Organism

Save Changes | Cancel

Basic Information

Email	skawamot@nig.ac.jp
First Name	Shoko
Last Name	Kawamoto
Research Map Url	https://researchmap.jp/skwmt/
Organization	National Institute of Genetics
Department	
Address	
Website	
Phone	
Mailing List	(•) 加入する ( ) 加入しない

Publications(PubMed Ids)

PubMedIDを複数入力する際は改行してください。

123456

About My Research

My Research	Bioinformatics
Comment	

Researcher Information

この研究者へお問い合わせ

Basic Information

Email	skawamot@nig.ac.jp
Name	Shoko Kawamoto
Organization	National Institute of Genetics
Address	
Research	Bioinformatics
Publications	123456

About Research

My Research	Bioinformatics
Comment	

Publications

[The laboratory in programs for enteric infection control].
Grados OB
Bol Oficina Sanit Panam. 1975 Apr; 78 (4) :318-22. PMID: 123456

Model Organism

mice
Genes:Ras,APC,MYH1,BRCA1,BRCA2
Method:NGS, Gene Targeting
Disease:Cancer

yeast
Genes:zwf1 (SPAC9.01)
Method:two hybrid
Disease:

Rare Diseases: Models & Mechanisms Network

kawamot@nig.ac.jp

- Overview
- My Account
- My Model Organisms
  - Add Organism
    - Human
    - Mouse
    - Rat
    - Yeast
    - Zebrafish
    - Fruit Fly
    - Roundworm
    - E. Coli
- Help
- Support

MODELS & MECHANISMS NETWORK
RARE DISEASES

My Account

My Account *user profile page*

Profile | Settings

Basic Information

First Name	Shoko
Last Name	Kawamoto
Organization	National Institute of Genetics
Department	Genetic strain research center
Website	

Contact Information

Email	skawamot@nig.ac.jp
Phone	

Publica...

24495517

Save Changes

カナダ希少疾患ネットワークの項目と共通化

RARE DISEASES MODELS and MECHANISMS NETWORK

© Copyright 2014. "Rare Diseases: Models & Mechanisms Network" All rights reserved.

Contact Support

研究コーディネーティングのための情報整備

IRUD

IRUD
Exchange

Exchange ID による問合せ

暗号化通信

DO,HPOにより
標準化された
病名, 症状, 副所見等
特定されない情報

コーディネーティングネットワーク
基盤サーバ

候補遺伝子
データベース

研究者レジストリ
データベース

モデル生物
レジストリ

登録システム

検索・API等の利用による
情報の収集

海外疾患・モデル生物情報

ClinVar
monarch INITIATIVE
MARRVEL
OMIM®
ZFIN
FlyBase
WormBase
PomBase
SGD

NBRPリソース変異体情報

遺伝子材料・細胞
マウス・ラット

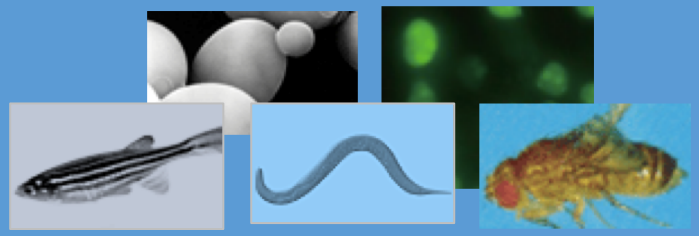
NBRPナショナルバイオリソースとの連携

IRUD Beyond モデル生物

改変技術や
リソースを
迅速に提供

開発した
変異体の寄託

バイオリソース



Next Step
研究に利用

研究を加速

医学　創薬　基礎

ライフサイエンス研究の基盤となる生物種について収集・保存・提供を行う拠点を整備するAMEDの事業。
モデル動物, 植物, 微生物, 理研BRCのマウス, DNA, 細胞など全30拠点

ナショナルバイオリソースプロジェクト
NBRPモデル生物拠点一覧

ゼブラフィッシュ

線虫

理研・マウス

メダカ

カイコ

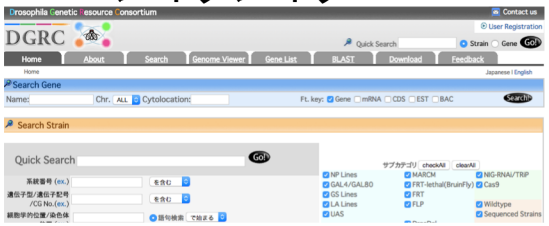
NBRP情報サイト

ツメガエル

酵母

総合検索

ショウジョウバエ



ラット

http://www.nbrp.jp

研究者レジストリ登録開始予定

- 2017年4月～
- http://irudbeyond.nig.ac.jp/
- http://irud-beyond.nig.ac.jp/ （ざんていURL）