



ヒトデータの共有のための取り組み

令和2年10月2日

第1回 SPARC Japan セミナー2020

「研究データ公開：フルオープンと制限公開の境界線」

国立研究開発法人 科学技術振興機構 (JST)
バイオサイエンスデータベースセンター (NBDC)
三橋 信孝



科学技術振興機構(JST) <http://www.jst.go.jp/>

〔JST第4期中長期目標（H29年2月）より〕

III. 研究開発成果の最大化その他の業務の質の向上に関する事項

1. 未来を共創する研究開発戦略の立案・提言

2. 知の創造と経済・社会的価値への転換

2. 4. 情報基盤の強化

（ライフサイエンスデータベース統合の推進）

我が国における**ライフサイエンス研究の成果**が、広く研究者コミュニティに共有され、活用されることにより、基礎研究や産業応用につながる研究開発を含むライフサイエンス研究全体の活性化に貢献するため、文部科学省が示す方針の下、様々な研究機関等によって作成されたライフサイエンス分野データベースの統合に向けて、**オープンサイエンス**の動向を踏まえた戦略の立案、ポータルサイトの拡充・運用及び研究開発を推進し、ライフサイエンス分野データベースの統合に資する成果を得る。

3. 未来共創の推進と未来を創る人材の育成

バイオサイエンスデータベースセンター(NBDC)

<https://biosciencedbc.jp/>

データベース統合を通じて新たな知識へ

NBDCは生命科学データベースに関する日本の中核機関として、新たな知識の創出を促進するため、データの共有と統合に向けた研究開発とサービス提供を行っています

ひろくーデータの共有（再利用に適したデータ形式やルールの整備、ガイドラインの作成）

つなげてーデータベースの統合（データをつなげるための技術開発や用語整理、様々な分野でのデータベース構築支援）

つかうーデータの利活用（データ利用者が使いやすいアプリの開発、「データ駆動型研究」のためのデータやツール提供）

詳細は<https://biosciencedbc.jp/about-us/>をご覧ください。

「NBDC」で検索

サービス

NBDCは、共同研究開発や委託研究開発を通じ、Webサービスを開発・運用あるいは支援しています。成果発表の際、利用されたサービスの名称・URLの記載や関連論文の引用をお願いいたします。サービスの維持・改善のため、あなたの声が必要です。活用に関する情報提供フォーム [こちら](#) にて利用例をお寄せください。

対象者・目的別

- 1. データベース利用者向け（閲覧）**
Webブラウザ経由で既存のデータベースを検索・参照する
- 2. アプリケーション開発者向け（API）**
ご自身でデータベース・ツールを開発する
- 3. 大規模解析者向け（一括ダウンロード）**
プログラムを駆使して大量のデータを利用する
- 4. データ所有者向け（公開・変換）**
手持ちのデータを公開または形式変換する

- 50種類以上のサービス
- 生命科学のDB関連
- 登録不要（一部を除く）
- 無料
- どこからでも、誰でも

TOGO TV

動画による解説

<https://biosciencedbc.jp/services>



対象者・目的別

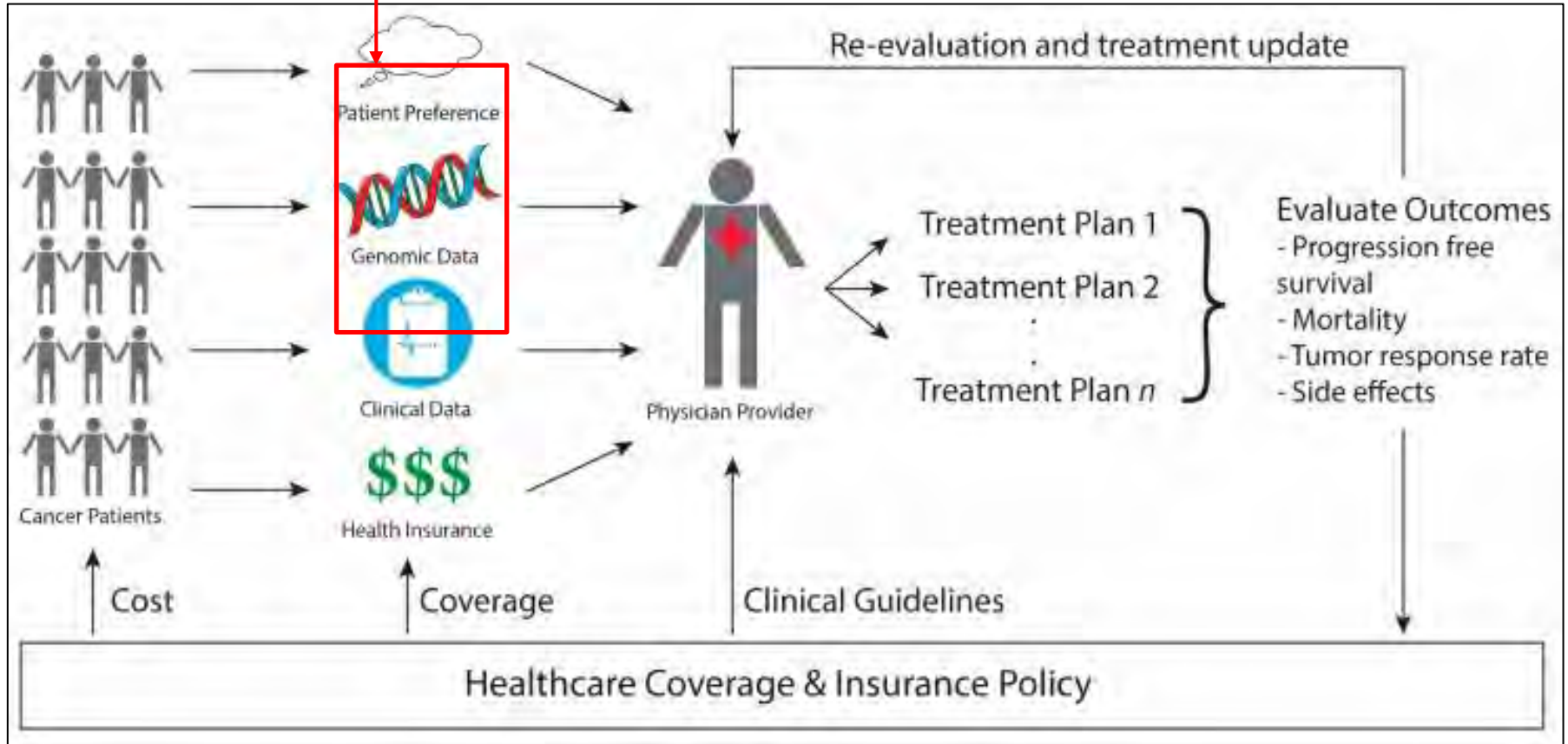
- 1. データベース利用者向け (閲覧)
Webブラウザ経由で既存のデータベースを検索・参照する
- 2. アプリケーション開発者向け (API)
ご自身でデータベース・ツールを開発する
- 3. 大規模解析者向け (一括ダウンロード)
プログラムを駆使して大量のデータを利用する
- 4. データ所有者向け (公開・変換)
手持ちのデータを公開または形式変換する

ヒトカテゴリへ

1. データベース利用者向け

- カテゴリー
- データベース統合
 - 教材・資料
 - ヒト
 - ゲノム
 - メタゲノム
 - エピゲノム
 - 遺伝子
 - 遺伝子発現
 - NGS
 - タンパク質
 - プロテオーム
 - グライコーム
 - メタボローム
 - 医薬品
 - 疾患
 - 自然言語処理
 - SPARQL検索





Morash, Margaret et al. "The Role of Next-Generation Sequencing in Precision Medicine: A Review of Outcomes in Oncology." Journal of personalized medicine vol. 8,3 30. 17 Sep. 2018, doi:10.3390/jpm8030030のFigure1を改変

Licensee MDPI, Basel, Switzerland. This article is an open access article distributed under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution (CC BY) license (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

一般向けの記事 : <https://jp.weforum.org/agenda/2019/07/genomikusu-sono-ha-mattabakari/>

<https://humandbs.biosciencedbc.jp/>

<https://www.ddbj.nig.ac.jp/jga/>



The screenshot shows the NBDC Human data website interface. It includes a search bar, a table of research entries, and a sidebar with navigation links. The table has columns for Research ID, Title, Date, Data Type, and Status. Two entries are visible:

Research ID	研究題目	公開日	データの種類	研究種別	種別	種別	種別	種別	種別	種別
JGMA0000000001	遺伝子発現解析と臨床検査の統合的解析プラットフォームの構築と実用化	2013/10/01	NGS	臨床検査	臨床検査	臨床検査	臨床検査	臨床検査	臨床検査	臨床検査
JGMA0000000002	がんゲノム解析と臨床検査の統合的解析プラットフォームの構築と実用化	2013/10/01	NGS	臨床検査	臨床検査	臨床検査	臨床検査	臨床検査	臨床検査	臨床検査



The screenshot shows the Japanese Genotype-phenotype Archive (JGA) website. It includes a navigation menu with Home, Search, Submission, and FAQ. The main content area contains a summary of the archive and a section for data management.

概要

Japanese Genotype-phenotype Archive (JGA) は個人レベルの遺伝学的なデータと匿名化された表現型情報を保存し、提供しています。データが収集された個人との同意に基づく協定により、JGA のデータ利用は特定の研究目的に制限されています。JGA は厳格なプロトコルに従い、情報を管理、格納、提供しています。登録処理が終わった全てのデータは暗号化されます。JGA チームにはこちらから連絡することができます。

なお、JGA に登録されるデータおよびデータの利用についての審査は独立行政法人科学技術振興機構 (JST)/バイオサイエンスデータベースセンター (NBDC) が実施しています。JGA は科学技術振興機構 National Bioscience Database Center (NBDC) と共同で運営されています。

データの利用

JGA はデータを格納する際にそのデータに適用される利用制限ポリシーを登録しますが、利用者のデー

ガイドライン作成、提供利用申請審査

データ管理、受入・払出

公開開始（2013年10月）から2020年9月までの累計数

- データ提供申請数（新規）288件（データ更新・追加申請 126件）
- 約32万人分のデータが格納されている
- 公開済み申請数 154件
- データ利用申請数 148件

今回のセミナー概要での問いかけ

1. どのようなルールに基づいて研究データを公開、制限公開、非公開に区別しているのか
2. データ所持者、データ利用者等のステークホルダーとどのような取り決めを行っているのか
3. 特定の研究者、機関内のみ限定して研究データを提供する制限共有との違いは何であろうか
4. 制限公開や制限共有を行う機関から制限公開の実態（データ提供者との関係性、制限公開の提供フローとその労力、利用者情報の管理）を共有

1. NBDCから公開するデータは、原則（非制限）公開（unrestricted-access）
 - 生命科学系データベースアーカイブなど
2. （永続的に）非公開なデータは扱わない
 - またNBDC自身は自前でデータを出したり、寄託データを使ってライフサイエンス研究を行う研究機関ではない。
3. 制限公開(controlled-access)
 - ヒトに由来する試料から得られたデータ
 - NBDCヒトデータベース

ヒト由来データを制限公開にする根拠は？

ヒト由来試料を対象とした医学研究を実施する上で遵守すべき指針

- 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針
(適用範囲：人を対象とする医学系研究全般)
- ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針
(適用範囲：ヒトゲノム・遺伝子解析研究)
- 遺伝子治療等臨床研究に関する指針
(適用範囲：遺伝子治療等臨床研究)

これらの指針の根拠法：

- 個人情報保護に関する法律
- 行政機関の保有する個人情報の保護に関する法律
- 独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律
- 個人所法保護条例

1 基本方針

本指針は、遺伝情報が得られる等のヒトゲノム・遺伝子解析の特色を踏まえ、全てのヒトゲノム・遺伝子解析研究に適用され、研究現場で遵守されるべき倫理指針として策定されたものである。本指針は、人間の尊厳及び人権が尊重され、社会の理解と協力を得て、研究の適正な推進が図られることを目的とし、次に掲げる事項を基本方針としている。

- (1) 人間の尊厳の尊重
- ~~(2) 事前の十分な説明と自由意思による同意（インフォームド・コンセント）~~
- ~~(3) 個人情報の保護の徹底~~
- (4) 人類の知的基盤、健康及び福祉に貢献する社会的に有益な研究の実施
- ~~(5) 個人の人権の保障の科学的又は社会的利益に対する優先~~
- (6) 本指針に基づく研究計画の作成及び遵守並びに独立の立場に立った倫理審査委員会による事前の審査及び承認による研究の適正の確保
- (7) 研究の実施状況の第三者による実地調査及び研究結果の公表を通じた研究の透明性の確保
- (8) ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する啓発活動等による国民及び社会の理解の増進並びに研究内容を踏まえて行う国民との対話

<https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-10600000-Daijinkanboukouseikagakuka/0000153405.pdf>

1. 個人情報の定義の明確化

- ・個人情報の定義の明確化（身体的特徴や個人に発行される符号等が該当）
- ・要配慮個人情報（仮称、いわゆる機微情報）に関する規定の整備

2. 適切な規律の下で個人情報等の有用性を確保

- ・匿名加工情報（仮称）に関する加工方法や取扱い等の規定の整備
- ・個人情報保護指針の作成や届出、公表等の規定の整備

3. 個人情報の保護を強化（名簿屋対策）

- ・トレーサビリティの確保（第三者提供に係る確認及び記録の作成義務）
- ・不正な利益を図る目的による個人情報データベース提供罪の新設

4. 個人情報保護委員会の新設及びその権限

- ・個人情報保護委員会を新設し、現行の主務大臣の権限を一元化

5. 個人情報の取扱いのグローバル化

- ・国境を越えた適用と外国執行当局への情報提供に関する規定の整備
- ・外国にある第三者への個人データの提供に関する規定の整備

6. その他改正事項

- ・本人同意を得ない第三者提供(オプトアウト規定)の届出、公表等厳格化
- ・利用目的の変更を可能とする規定の整備
- ・取扱う個人情報が5,000人以下の小規模取扱事業者への対応

https://www.kantei.go.jp/jp/singi/it2/senmon_bunka/number/dai8/siryou2.pdf

1. ゲノムデータ（DNA塩基配列情報）が、個人情報として定義された**個人識別符号**に該当することに！

- ゲノムデータ（細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列を文字列で表記したもの）のうち、全核ゲノムシーケンスデータ、全エクソームシーケンスデータ、全ゲノム一塩基多型（single nucleotide polymorphism: SNP）データ、**互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシーケンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列（short tandem repeat: STR）**等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたもの <イ 細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列 <個人情報の保護に関する法律施行令第一条 第一号>

2. 医療関係データが**要配慮個人情報**に該当することに！

- 3 この法律において「**要配慮個人情報**」とは、**本人の人種、信条、社会的身分、病歴、犯罪の経歴、犯罪により害を被った事実その他本人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要するものとして政令で定める記述等が含まれる個人情報**をいう。 <個人情報保護法 第二条（定義）>
- 遺伝子検査により判明する情報の中には、差別、偏見につながり得るもの（例：将来発症し得る可能性のある病気、治療薬の選択に関する情報等）が含まれ得るが、当該情報は、「本人に対して医師その他医療に関連する職務に従事する者により行われた疾病の予防及び早期発見のための健康診断その他の検査の結果」（政令第2条第2号関係）又は「健康診断等の結果に基づき、又は疾病、負傷その他の心身の変化を理由として、本人に対して医師等により心身の状態の改善のための指導又は診療若しくは調剤が行われたこと」（政令第2条第3号関係）に該当し得る** <要配慮個人情報に関する政令の方向性について>

今回のセミナー概要での問いかけ

1. どのようなルールに基づいて研究データを公開、制限公開、非公開に区別しているのか
2. データ所持者、データ利用者等のステークホルダーとどのような取り決めを行っているのか
3. 特定の研究者、機関内のみ限定して研究データを提供する制限共有との違いは何であろうか
4. 制限公開や制限共有を行う機関から制限公開の実態（データ提供者との関係性、制限公開の提供フローとその労力、利用者情報の管理）を共有

ステークホルダーとの取り決め

1. ステークホルダー

- 研究参加者：ヒト由来試料の提供者
- データ提供者：研究参加者から試料を集め研究
- データ利用者

2. 研究参加者とデータ提供者との取り決め

- 同意文書、同意説明文書

3. NBDCとデータ提供者や利用者との取り決め

- [NBDCヒトデータ共有ガイドライン](#)
- [NBDCヒトデータ取扱いセキュリティガイドライン](#)

✓ 提供予定データを産出した実験手法および対象が明記された研究計画書が**所属機関の倫理委員会において承認され、機関の長に許可されている**

⇒**倫理審査委員会へ提出した研究計画書および承認書**

✓ 研究計画書・IC説明同意文書内に**データベースへデータを提供し、国内外の研究者間で共有されることが記載されている**

⇒**インフォームドコンセントの説明文書・同意文書**

✓ 登録を希望するデータの内容と機関長に許可されている研究計画書との内容が**合致している**

⇒**データ提供申請書**

✓ **ICに基づいた個別の制限事項（ポリシー）があれば提供時に提示のこと**

データ利用時の必要事項

✓ 利用を希望するデータに関係した研究の経験があること。

⇒論文書誌情報

✓ 当該データベースのデータを研究に利用することについて研究計画書に記載した上で、**倫理審査委員会において承認、機関の長に許可**されていること。

⇒倫理審査委員会へ提出した研究計画書および承認書

✓ 申請するデータの制限レベルに**適したセキュリティ対策**がなされていること（NBDCヒトデータ取扱いセキュリティガイドラインの遵守）。

⇒セキュリティガイドラインチェックリスト

✓ **利用者要件**（データセットに付与された制限事項）を**満たす**こと。

NBDCヒトデータベース

ホーム データの利用 データの提供 カイドライン NBDCヒトデータ審査委員会 成果発表 お問い合わせ FAQ

NBDC Research ID: hum0101.v1

研究内容の概要

目的: EBウイルス関連リンパ腫を発症した原発性免疫不全が疑われる患者の原因遺伝子の解明

方法: 次世代シーケンサーを用いたターゲットエクソーム解析

対象: EBウイルス関連リンパ腫 (ICD10: D846) を発症し、原発性免疫不全が疑われた患者2名およびその両親 (計4名)

URL: <https://orc.nnh.go.jp/>

データID	内容	制限	公開日
JGAS00000000098	NGS (D)		

NBDC policy および hum0101 policy

hum0101データ利用時のPolicy (JGAP00000000009)

NBDC policyに加え、以下2点も制限事項とする。

- ・ 学術目的による利用以外での血縁関係の有無の探索や家系の同定及びそれらを試みる行為を禁止する。
- ・ 類縁免疫不全症の適切な治療推進および開発のための研究にのみ利用可能。

分子データ

JGAS00000000098

対象

規模

対象領域 (Target Capt)

Platform

ライブラリソース

検体情報 (購入の場合)

ライブラリ作製方法 (キ)

断片化の方法

ライブラリ構築方法

リード長 (除: バーコード、マー、リンカー)

Japanese Genotype-phenotype Archive Data set ID: JGAP000000000098

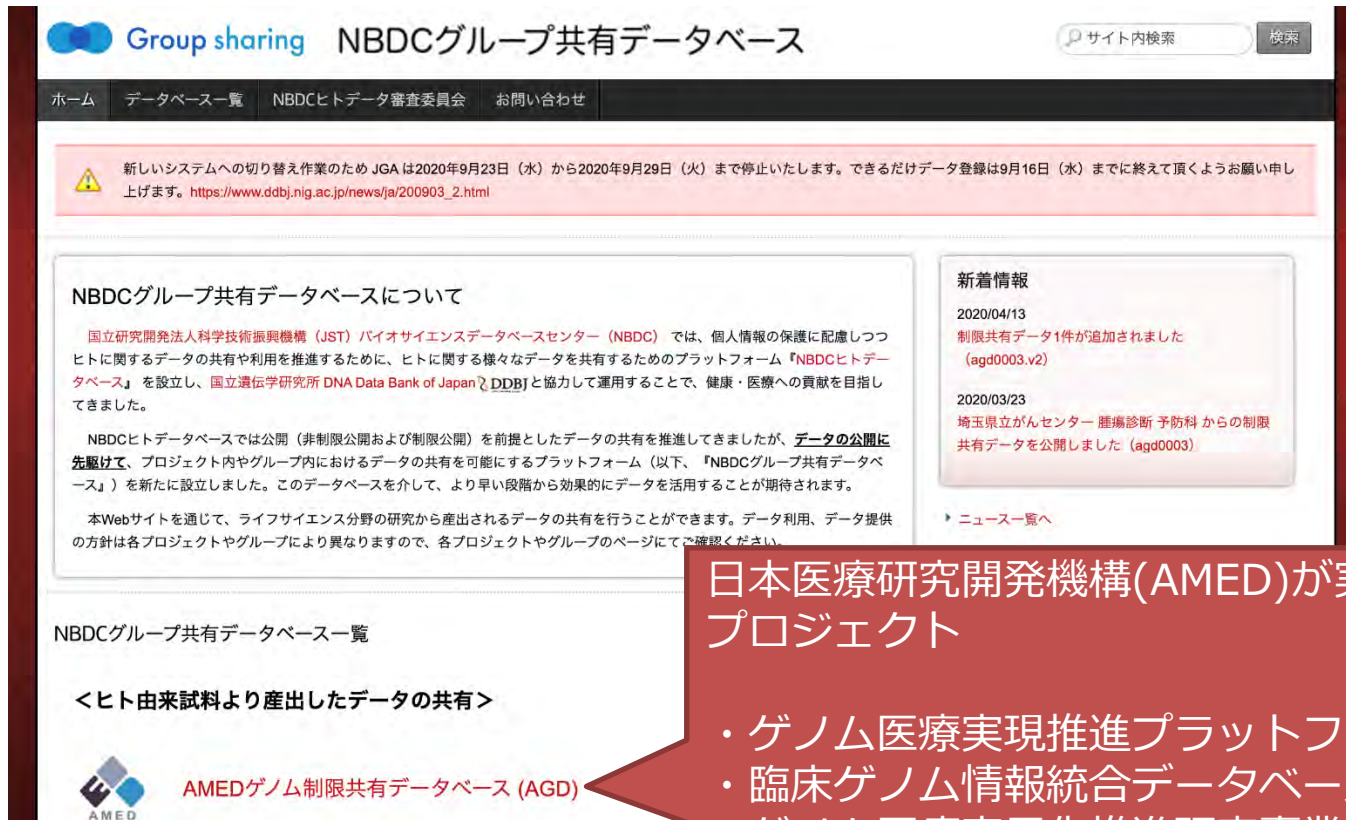
コメント (利用にあたっての制限事項) NBDC policy および hum0101 policy

今回のセミナー概要での問いかけ

1. どのようなルールに基づいて研究データを公開、制限公開、非公開に区別しているのか
2. データ所持者、データ利用者等のステークホルダーとどのような取り決めを行っているのか
3. 特定の研究者、機関内のみ限定して研究データを提供する制限共有との違いは何であろうか
4. 制限公開や制限共有を行う機関から制限公開の実態（データ提供者との関係性、制限公開の提供フローとその労力、利用者情報の管理）を共有

データの公開に先駆けて、プロジェクト内やグループ内におけるデータの共有を可能にする仕組み。

合理的な一定期間経過後にNBDCヒトデータベース等の公開系データベースからの公開が見込まれるデータを格納する。



The screenshot shows the NBDC Group Sharing website. At the top, there is a navigation bar with 'Group sharing NBDCグループ共有データベース' and a search box. Below the navigation bar, there is a news banner with a warning icon and text about system updates. The main content area is divided into two columns. The left column has a heading 'NBDCグループ共有データベースについて' followed by a paragraph explaining the database's purpose and a section titled 'NBDCヒトデータベースでは公開（非制限公開および制限公開）を前提としたデータの共有を推進してきましたが、データの公開に先駆けて、プロジェクト内やグループ内におけるデータの共有を可能にするプラットフォーム（以下、『NBDCグループ共有データベース』）を新たに設立しました。このデータベースを介して、より早い段階から効果的にデータを活用することが期待されます。' Below this is another paragraph about data sharing via the website. The right column has a '新着情報' section with two entries: '2020/04/13 制限共有データ1件が追加されました (agd0003.v2)' and '2020/03/23 埼玉県立がんセンター 腫瘍診断 予防科 からの制限共有データを公開しました。(agd0003)'. At the bottom left, there is a section for 'NBDCグループ共有データベース一覧' with a link '<ヒト由来試料より産出したデータの共有>' and a logo for 'AMED ゲノム制限共有データベース (AGD)'.

日本医療研究開発機構(AMED)が実施する研究プロジェクト

- ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業
- 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業
- ゲノム医療実用化推進研究事業

制限公開と制限共有の比較

	制限公開	制限共有
ガイドライン	NBDCヒトデータ共有ガイドラインに準拠	左記共有ガイドラインに準拠。助成機関やプロジェクト等の方針をNBDCと協議の上、反映できる
利用審査時のデータ提供者の合意	不要	原則不要。AMEDゲノム制限共有DBでは必要
アクセッション番号の発行	可能	不可能（制限公開データベースへの移行が必要）
データ利用者が利用可能になる時期	遅くともデータ提供者の成果論文発表時	登録直後。 合理的な一定期間後に制限公開DBに移行
維持費用	データ提供者、利用者の負担はなし	データ提供者、助成機関やプロジェクト等が負担する

アクセッション番号：DDBJ/EMBL/GenBank国際DNAデータベースに登録された塩基配列の認識番号

今回のセミナー概要での問いかけ

1. どのようなルールに基づいて研究データを公開、制限公開、非公開に区別しているのか
2. データ所持者、データ利用者等のステークホルダーとどのような取り決めを行っているのか
3. 特定の研究者、機関内のみ限定して研究データを提供する制限共有との違いは何であろうか
4. 制限公開や制限共有を行う機関から制限公開の実態（データ提供者との関係性、制限公開の提供フローとその労力、利用者情報の管理）を共有

- NBDCはデータを産出する研究を助成していない
 - 一方、米国dbGaPはNIH（助成機関）の運営
- データ公開促進のための工夫
 1. 助成機関(AMED)との連携
 - [AMED 研究データ利活用に係るガイドライン](#)
 - データマネージメントプランにデータ公開予定の記載の義務化
 - 公的データベースのひとつとしてNBDCヒトデータベースやAMED制限共有データベースを指定
 2. アクセッション番号の記載が論文受理の条件
 - JGAがアクセッション番号発行機関
 3. ICに基づいた個別の制限事項を付与可能

データ申請に必要な情報を整える
(DBを介したデータ共有について同意がない場合は、倫理審査委員会の再審査が必要)

(**1週間程度**)

①データ提供申請

②承認

NBDCヒトデータ審査委員会
(審査期間：**2週間程度**)

専用サイト作成 (日本語版・英語版)
(**1週間程度**)

提供データ公開までの流れ

データ提供者

⑤専用サイト確認

登録するデータ、および、データを説明するメタデータを整えた上で、データをアップロード。
(**1週間程度**)

③メタデータ登録
データ送付

④データ格納後、アクセス番号の発番

DDBJ

制限公開データ

JGA

(Japanese Genotype-Phenotype Archive)

非制限公開データ

DRA

(DDBJ Sequence Read Archive)

ヒトデータを使いやすい環境を整備する

1. 申請手続きの効率化

- Webシステム化（データ提供申請も含む）

2. データ解析できる計算機環境を充実させる

- オンプレミス以外で利用可能なサーバの整備

3. 制限公開データの概要を把握できるようにする

- ゲノム配列の個人差（バリエーション）を検出してヒトデータベース内での頻度を非制限公開

データ利用の審査に必要な情報を整える
(倫理審査委員会による承認および機関の長の許可)

(1週間程度)

①データ
利用申請

NBDCヒトデータ審査委員会
(審査期間：**2週間程度**)

データ利用申請から
データ取得までの流れ



NGSデータ利用者

②承認
③データアクセス権
限付与
(2-3日程度)

④データアクセス

- ・ JGAtool
からのDL
(GUI、CUI)
- ・ 外付HDD郵送
(数時間～数日)

制限公開データ

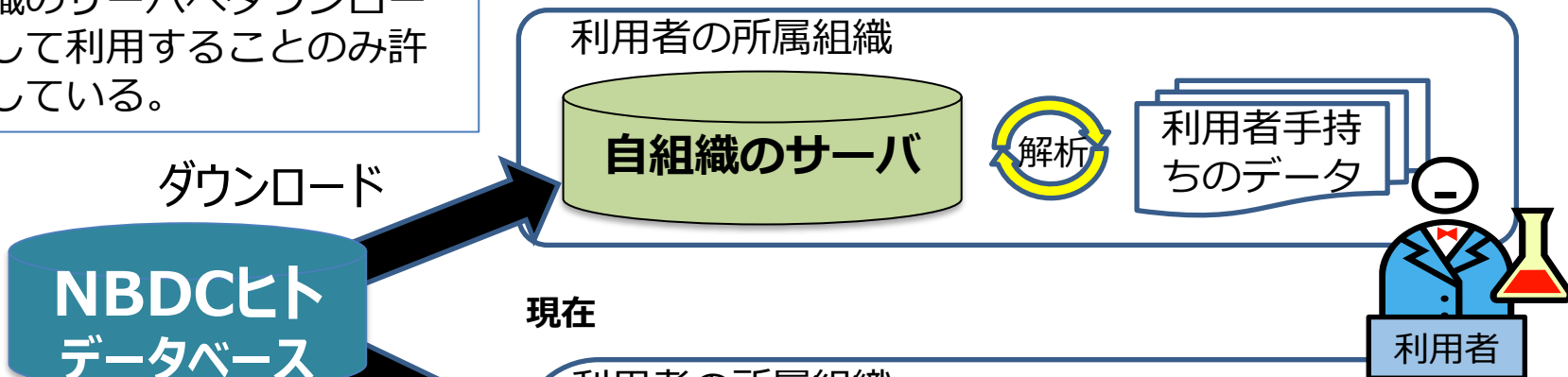
JGA
(Japanese
Genotype-
Phenotype Archive)

<http://trace.ddbj.nig.ac.jp/jga/download.html>

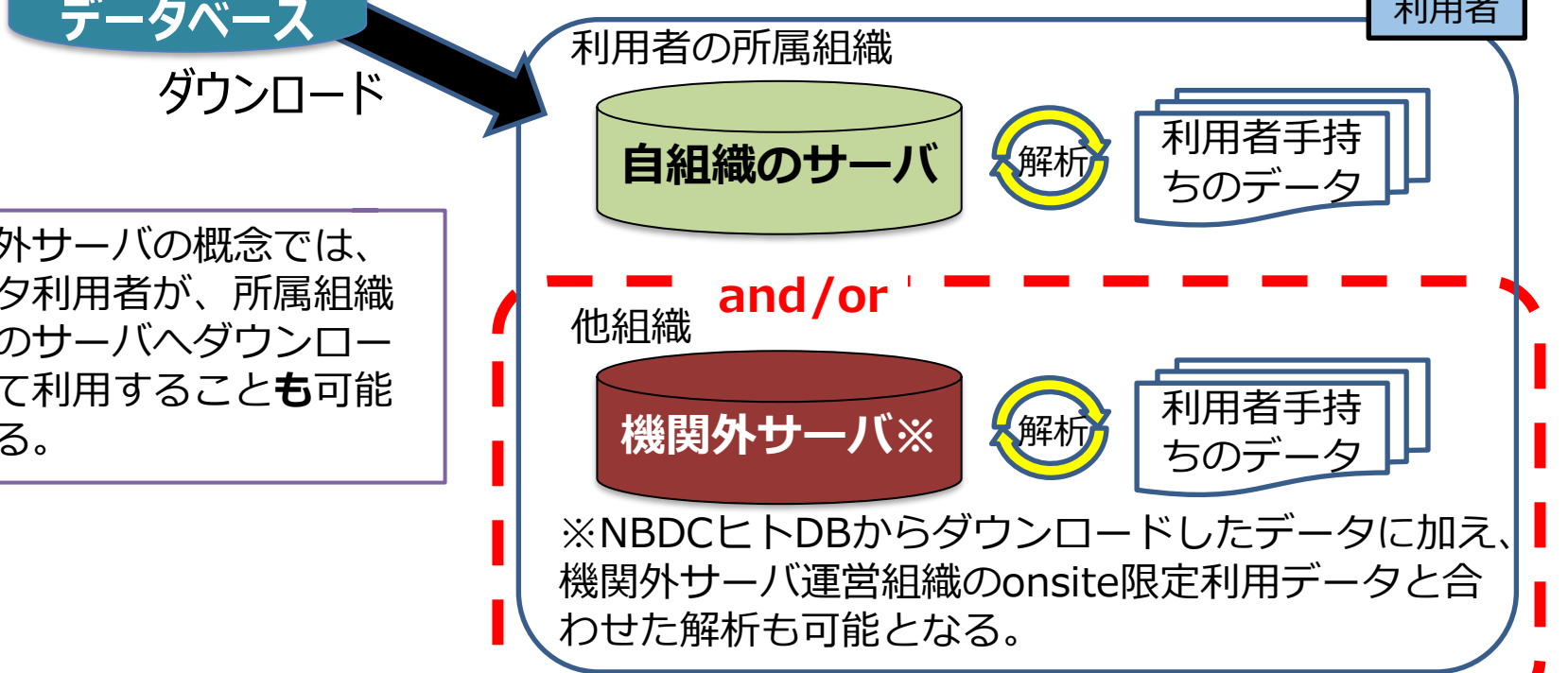
所属機関外利用可能サーバ (機関外サーバ)

以前は、データ利用者所属組織のサーバへダウンロードして利用することのみ許可している。

以前



現在



機関外サーバの概念では、データ利用者が、所属組織以外のサーバへダウンロードして利用することも可能にする。

※NBDCヒトDBからダウンロードしたデータに加え、機関外サーバ運営組織のonsite限定利用データと合わせた解析も可能となる。

機関外サーバにより新たに可能となる部分

Research ID	研究題目	公開日	データの種類	研究方法	手法	参加者 (対象集回)	提供者	アクセス制限
hum0136.v1	B型肝炎に関する統合的臨床ゲノムデータベースの構築を目指す研究	v1:2018/05/22	SNP-chip	ゲノムワイド関連解析	Affymetrix (Axiom ASI)	B型肝炎ワクチン接種者：1,193名 (日本人)	溝上 雅史	非制限公開
hum0134.v1 JGAS00000000087	Bリンパ腫の転移/再発に特徴的な遺伝子変異の同定	v1:2018/04/06	NGS (Exome)	配列決定	Illumina (Hiseq 2000)	Bリンパ腫：60症例	山口 俊晴 (P-DIRECT)	制限 (Type I)
hum0133.v1 JGAS00000000086	胃がんの転移/再発に特徴的な遺伝子変異の同定	v1:2018/04/06	NGS (Exome)	配列決定	Illumina (Hiseq 2000)	胃癌：79症例	山口 俊晴 (P-DIRECT)	制限 (Type I)
hum0129.v1 JGAS00000000131	神経疾患患者からのIPS細胞の樹立とそれを用いた疾患解析に関する研究	v1:2018/04/06	NGS (ChIP-seq)	メチル化解析	Illumina (Hiseq 2500)	CHARGE症候群：2症例	岡野 栄之	制限 (Type I)
hum0126.v1	小児ネフローゼ症候群の疾患感受性遺伝子及び薬剤感受性遺伝子同定研究	v1:2018/04/27	SNP-chip	ゲノムワイド関連解析	Affymetrix (Japonica Array v1)	小児ネフローゼ症候群：224症例 対照健常者：419名 (日本人)	飯島 一誠	非制限公開
hum0124.v1 JGAS00000000129	ヒト上皮成長因子受容体(EGFR) 遺伝子変異をもつ肺癌家系における肺癌発癌関連遺伝子同定に	v1:2018/04/06	NGS (Exome)	配列決定	Illumina (Hiseq 2000)	EGFR遺伝子変異をもつ肺癌：3症例 (1家系)	菊地 利明	制限 (Type I)

課題：データの中身を把握しにくい

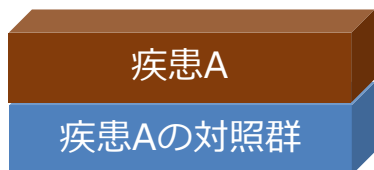
- 日本人ゲノム多様性統合データベース
genomic Variations Togo
- NBDCヒトデータベースへ登録、公開されたデータについて、個人特定されない加工データ（頻度情報）を提供、データの概要を把握可能に
- 日本や海外で公開されている頻度情報、ゲノム多様性と疾患との関連情報を統合、ワンストップで検索可能に
- 2018年6月7日公開
<https://togovar.biosciencedbc.jp/>

NBDC Human data NBDCヒトDBから公開されているデータの把握

NBDCヒトデータベースに登録・公開された日本人のゲノムデータから集計した大規模なバリエーションの頻度情報をTogoVarから公開



研究プロジェクトA 同じ手法で再解析



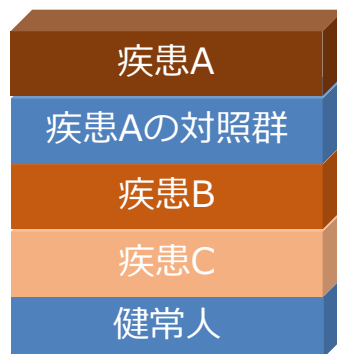
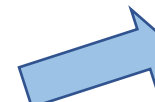
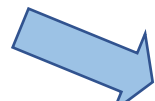
研究プロジェクトB



研究プロジェクトC



同じ手法で再解析



日本人大規模バリエーション頻度

① 概要を把握

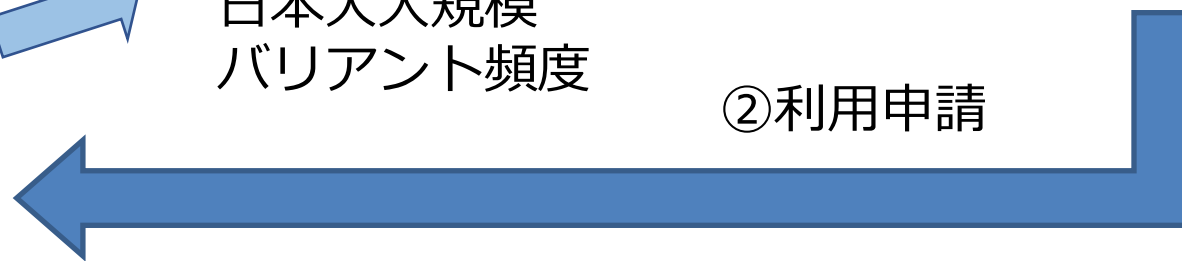


ユーザー



出典元 (© 2016 DBCLS TogoTV)

② 利用申請



多種多様なデータベースに散在して収録されてきた GenotypeやPhenotypeに関連する情報を整理統合し、バリエーションを解釈するための情報をワンストップで提供

7番染色体



▲ 注目するバリエーション

ClinVar (NCBI)

位置 : chr7:127254587
 関連する疾患 : 2型糖尿病
 疾患感受性 : あり

gnomAD (ブロード研究所)

位置 : chr7:127254587
 アレル頻度 : 0.000304573

TogoVarID: tgv30913364

位置 : chr7:127254587
 関連する疾患 : 2型糖尿病
 疾患感受性 : あり
 アレル頻度(ToMMo 4.7KJPN) : 0.0233
 アレル頻度(HGVD) : 0.0272809
 アレル頻度(ExAC) : 0.000304573
 関連論文 : A missense mutation of Pax4 gene ...

<https://togovar.biosciencedbc.jp/variant/tgv30913364>



ToMMo 4.7KJPN (東北メディカル・メガバンク機構)

位置 : chr7:127254587
 アレル頻度 : 0.0233

HGVD(京都大学)

位置 : chr7:127254587
 アレル頻度 : 0.0272809

↑ ワンストップ検索

