

NBDC統合データベース講習会 AJACS信濃  
2014年7月17日 信州大学医学部

# 大規模ゲノムコホート研究に基づく 日本人遺伝子変異データベース

京都大学医学研究科 附属ゲノム医学センター  
日笠 幸一郎



## Labs

疾患ゲノム医学分野

統計遺伝学分野

## Projects

## 難治性疾患事業

- ・原因究明に関する研究
- ・データベースの構築

## ながはまコホート事業

- ・市民の健康づくりの推進
- ・医学の発展への貢献

## NGS Course

- ・次世代シーケンサの  
データ解析演習

## About Us

ヒゲノム配列が決定された今日、今まででは遺伝的素因の解明が困難とされていた多因子型遺伝病も、全ゲノム対象に理解することが可能となりました。

ヒゲノムを包括的に解析する上で、これまでとは全く異なったアプローチが必要とされています。即ちゲノム全体を解析対象として扱うことと、取り扱う情報量が膨大になることを意味し、必然的に高度バイオインフォマティクスと実験的解析との協同一致が不可欠となります。

当分野では多因子型遺伝病や癌を解析対象とし、遺伝解析とバイオインフォマティクスを駆使した解析により、次世代の疾患解析モデルの構築を目指した研究を進めています。

## Information

- 2013.11.12  
[Human Genetic Variation Database](#) を公開しました。

<http://www.genome.med.kyoto-u.ac.jp/SnpDB>

# 京都大学 ゲノム医学センター

難治性疾患等克服研究事業

網羅的統合オミックス解析を用いた難病の原因究明と  
新規診断・治療法の確立

難病・がん等の疾患分野の医療の実用化研究事業の  
成果を基にした原因遺伝子変異データベースの構築

# 難治性疾患等克服研究事業

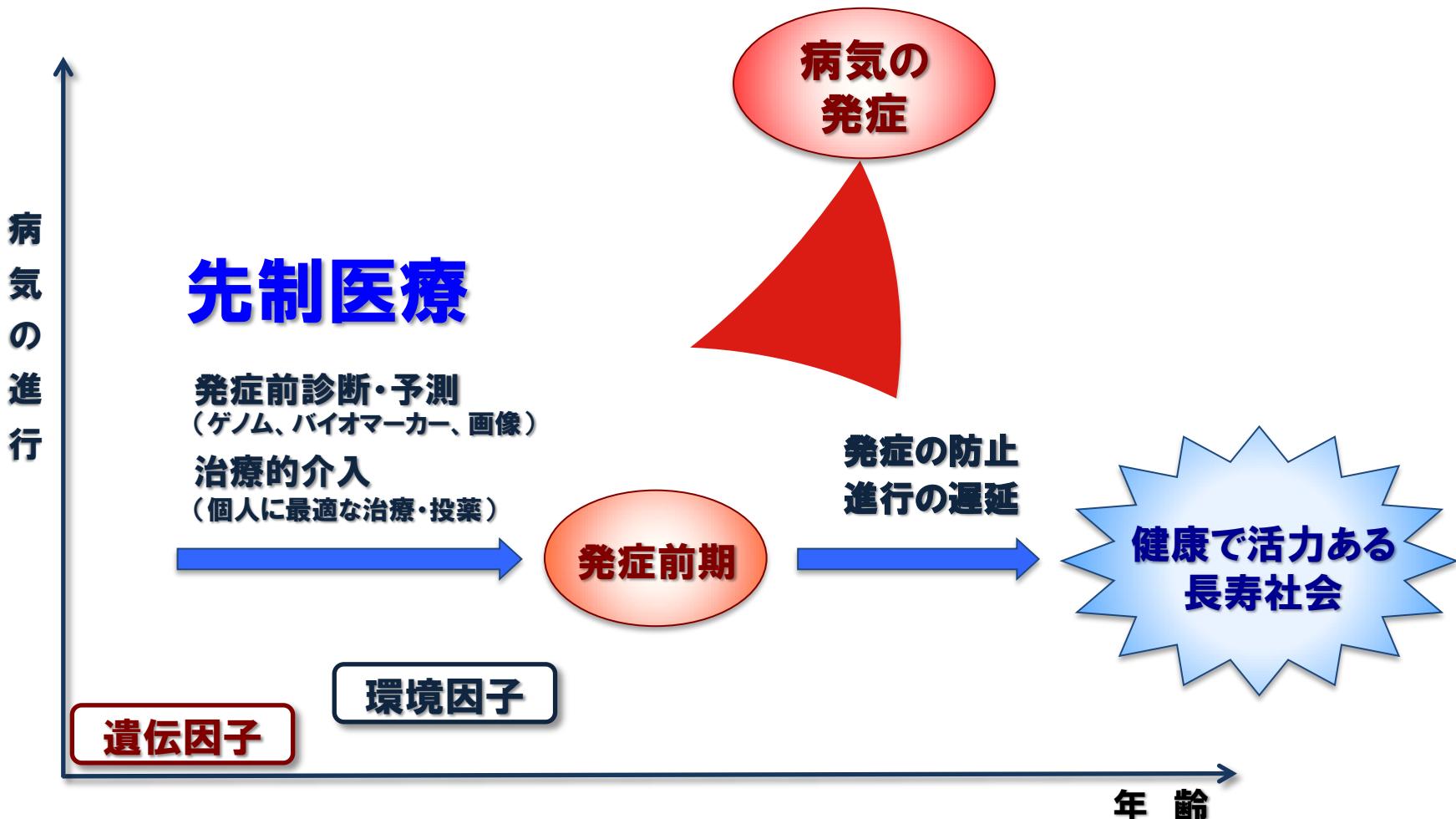
## 網羅的統合オミックス解析を用いた難病の原因究明と新規診断・治療法の確立

### 目的

コホート事業によって収集している様々な生体内情報（ゲノム・転写物・代謝物等）を用いた統合オミックス解析から、**先制医療**に有用な、バイオマーカー、ゲノム情報等を抽出し、疾患の予知、診断、予後予測に加え、治療法の開発や創薬等、難病克服に向けた独創的かつ革新的戦略を提案する。

# 先制医療

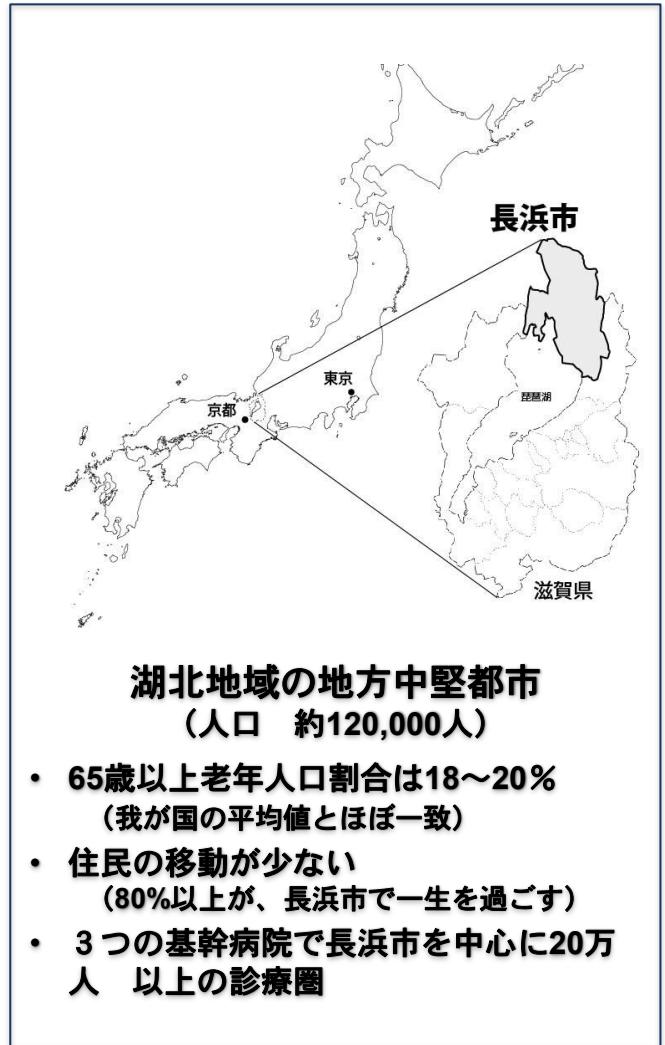
発症前診断と治療的介入に基づくコンセプトの予防医学



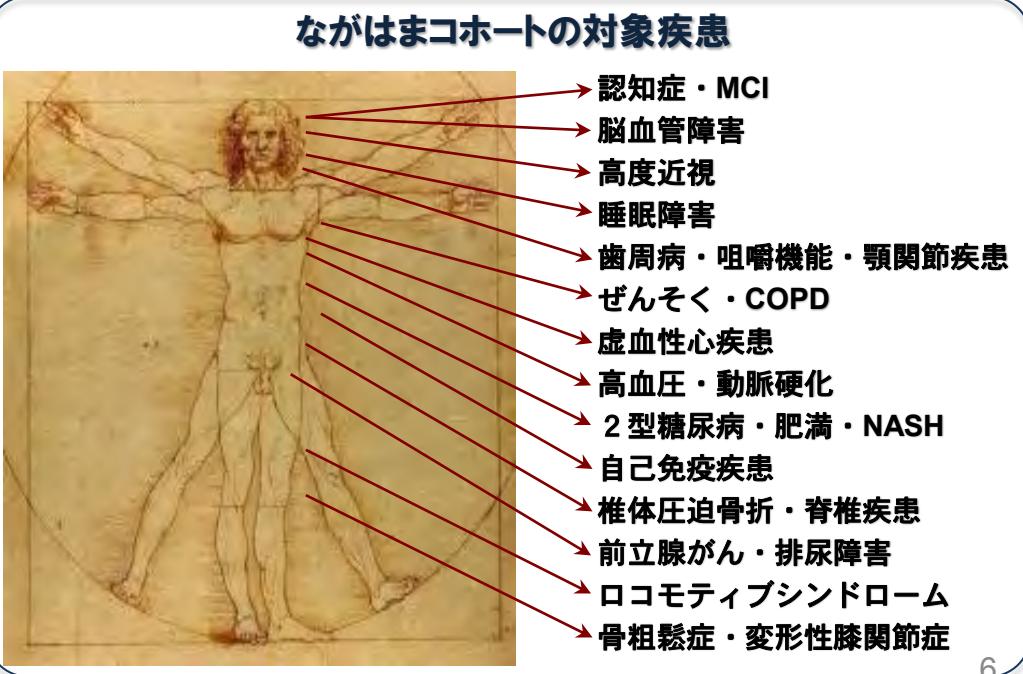
- 個人のゲノム、中間形質と医療情報の統合で”個の医療”を推進
- 発症前に早期診断し、先手を打つ治療へ

# 大規模ゲノムコホートと生命情報統合解析

## ながはま0次予防コホート事業（ながはまコホート）



- 滋賀県長浜市の健康な住民（30歳～74歳）1万人を対象とし、5年ごとの詳細な健康診断と追跡をベースとした**20年以上の長期縦断ゲノムコホート研究**
- 京都大学医学研究科の総力を結集し、疾患のみならずヒトの持つ健常体質の多様性や老化にも目をむけた、多目的型のヒト生物学研究



# 大規模ゲノムコホートと生命情報統合解析

## ながはま0次予防コホート事業（ながはまコホート）

### 第1期調査（ベースライン調査）



### 第2期調査（フォローアップ調査）



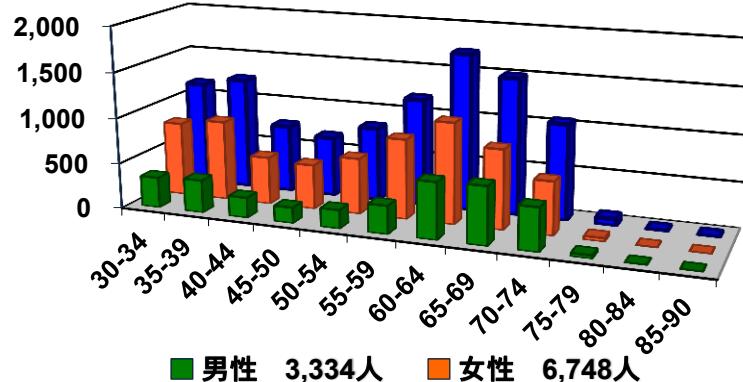
認知機能検査・MRIを導入

### 大規模生体試料バンク

DNA (数10μg)	10,082 検体
血漿・血清 (各3ml)	10,082 検体
尿 (10ml)	10,082 検体
RNA	300 検体

(第1期調査分を集計)

ながはまコホートの参加者数と年齢分布  
(2010年度健診終了時)



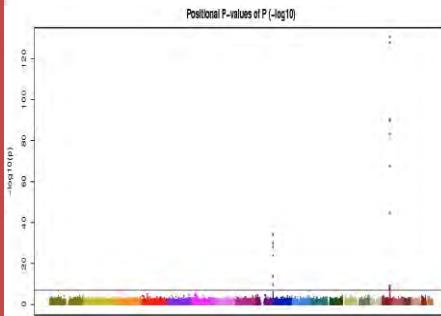
### 生命情報統合データベース

網羅的SNP解析	4,000 検体
エクソームシークエンス	300 検体
転写物	300 検体
低分子水溶性代謝物	2,000 検体

生活習慣調査・疾患スクリーニング 742 項目  
生理学／生化学／血液学検査 145 項目

# 統合オミックス解析

## ゲノム

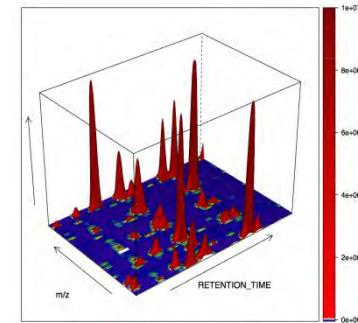
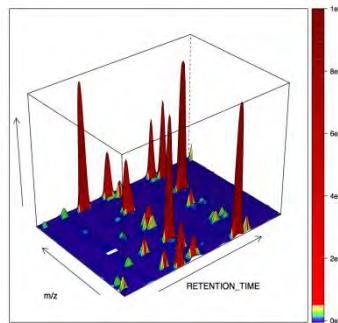


網羅的SNPタイピング  
(約4,000検体終了)



エクソームシークエンス  
(約1,000検体終了予定)

## メタボローム



溶出時間とm/zに基づく溶出パターンの2次元化(約5,000グリッド)とプロファイリングによる微少代謝物の新しい定量方法を開発中。25年度内に10,000検体の解析終了予定。

## トランスクリプトーム



ながはま0次コホート300検体を用いた末梢血全転写物と  
ゲノム網羅的SNP情報を統合した日本人独自のeQTL

## プロテオーム



京都大学  
KYOTO UNIVERSITY

連携



国立長寿医療研究センター



SHIMADZU  
Excellence in Science



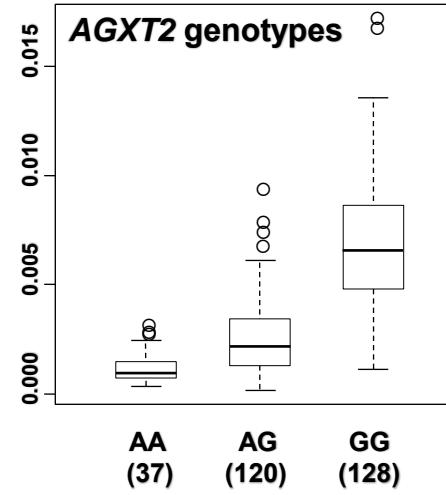
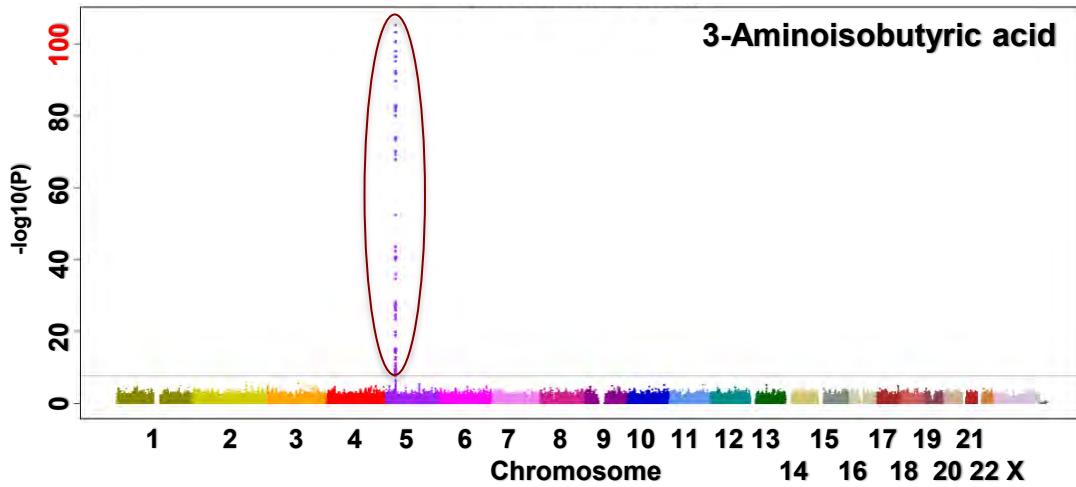
次世代質量分析システム開発と創薬・診断への貢献

Development of the next generation mass spectrometry system  
and contribution toward drug discovery and diagnostics.

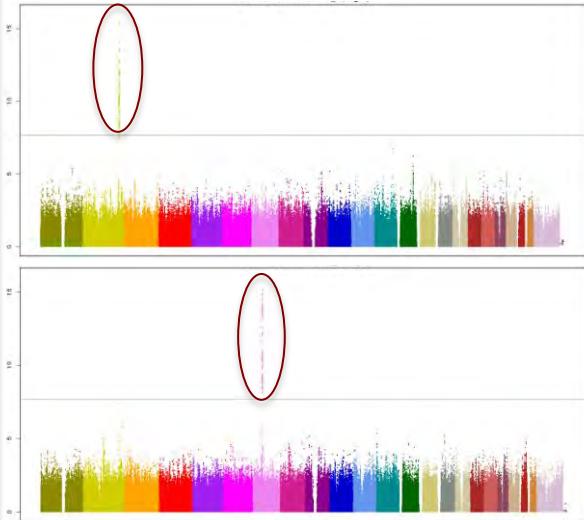
最先端研究開発支援プログラム (FIRSTプログラム)  
Funding Program for World-Leading Innovative R&D on Science and Technology (FIRST)

# 生体分子解析におけるゲノム情報の重要性

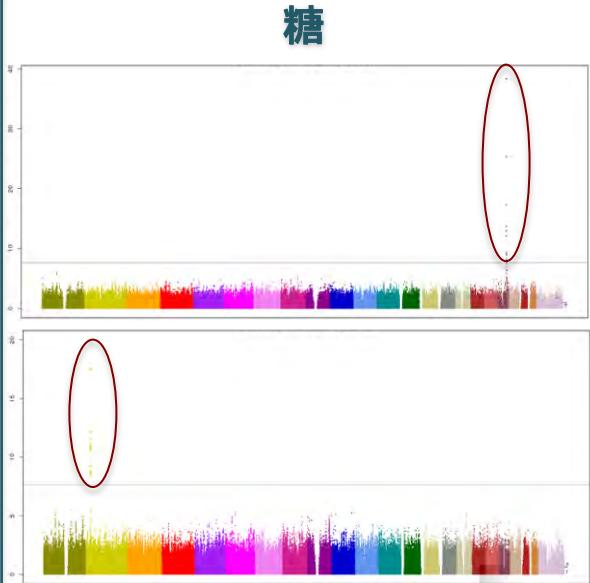
## 血漿中の代謝物量はゲノム多型の影響を受ける



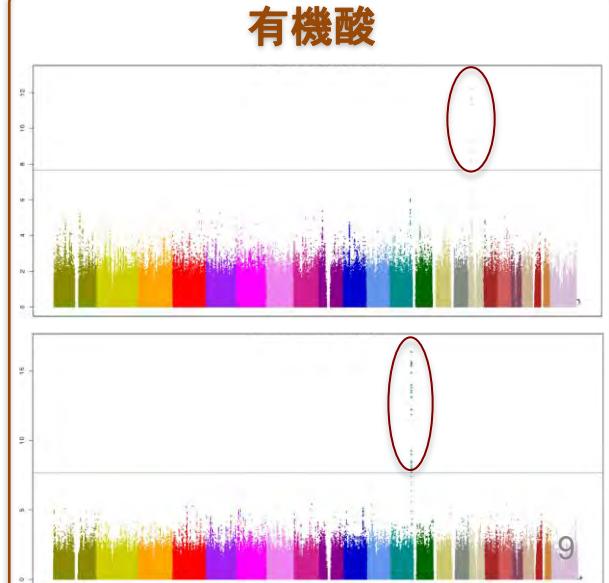
アミノ酸



糖



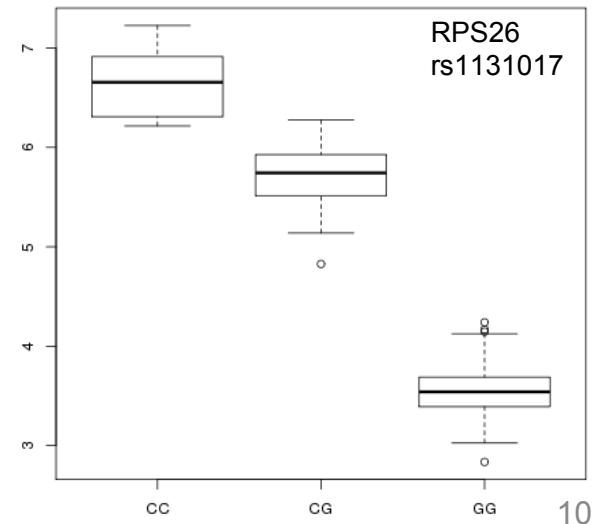
有機酸



# eQTL解析



eQTL :  $-\log_{10}P$ の値を縦軸に表示。  
RPS26遺伝子近傍のゲノム変異が遺伝子発現に影響を与えていている



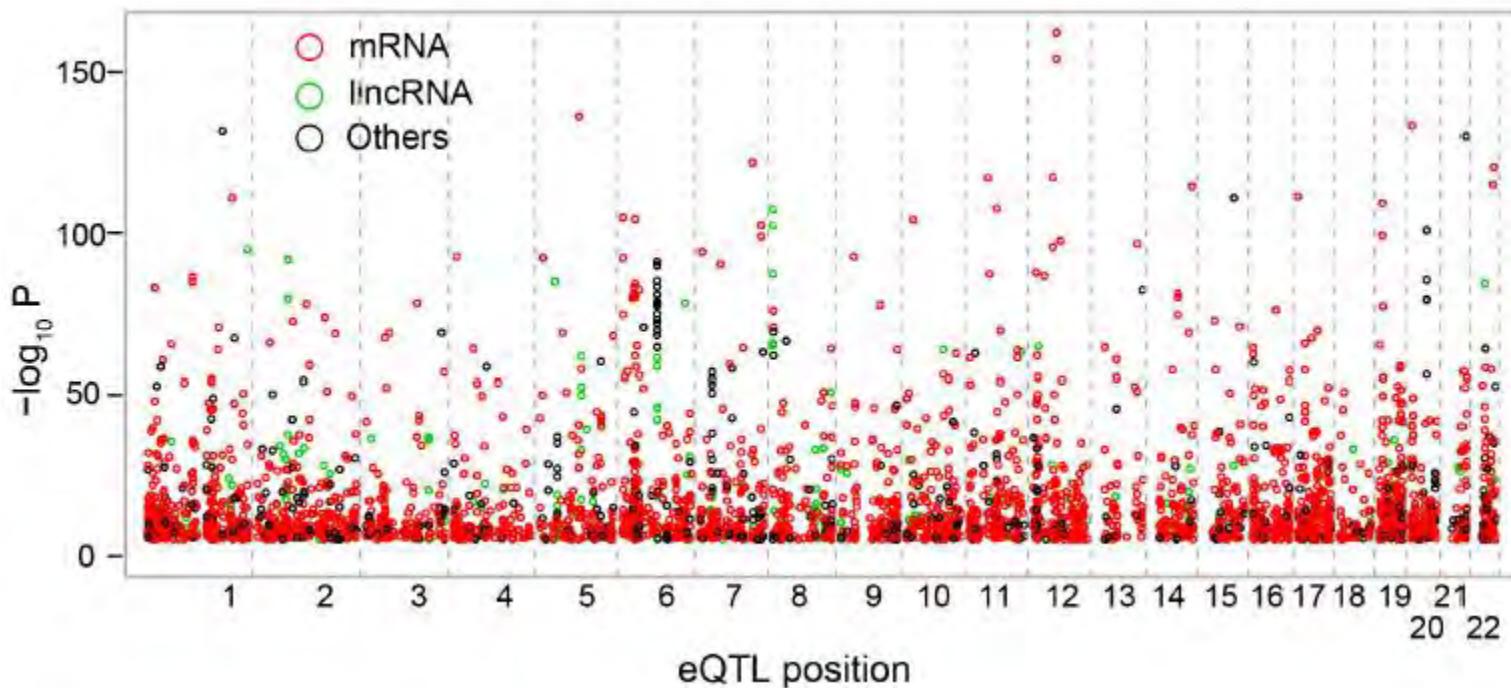
# 網羅的遺伝子発現情報解析

OPEN  ACCESS Freely available online

PLOS ONE

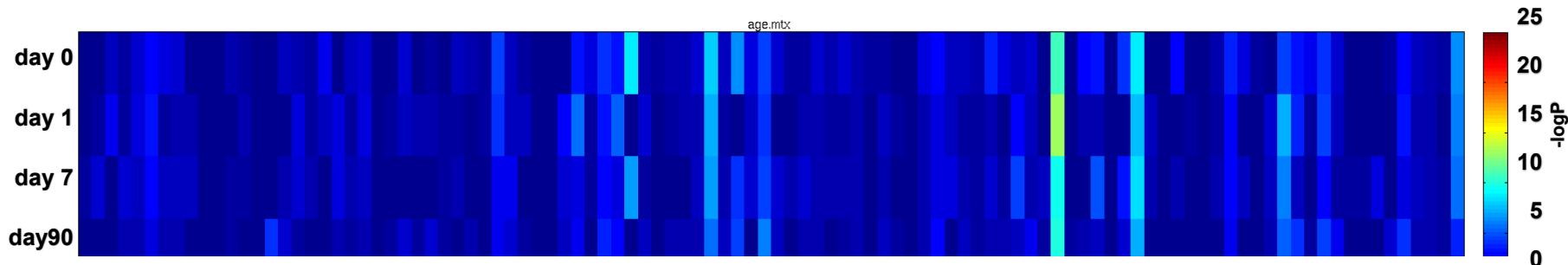
## Large-Scale East-Asian eQTL Mapping Reveals Novel Candidate Genes for LD Mapping and the Genomic Landscape of Transcriptional Effects of Sequence Variants

Maiko Narahara<sup>1</sup>, Koichiro Higasa<sup>2</sup>, Seiji Nakamura<sup>3</sup>, Yasuharu Tabara<sup>2</sup>, Takahisa Kawaguchi<sup>2</sup>, Miho Ishii<sup>3</sup>, Kenichi Matsubara<sup>3</sup>, Fumihiko Matsuda<sup>2</sup>, Ryo Yamada<sup>1\*</sup>

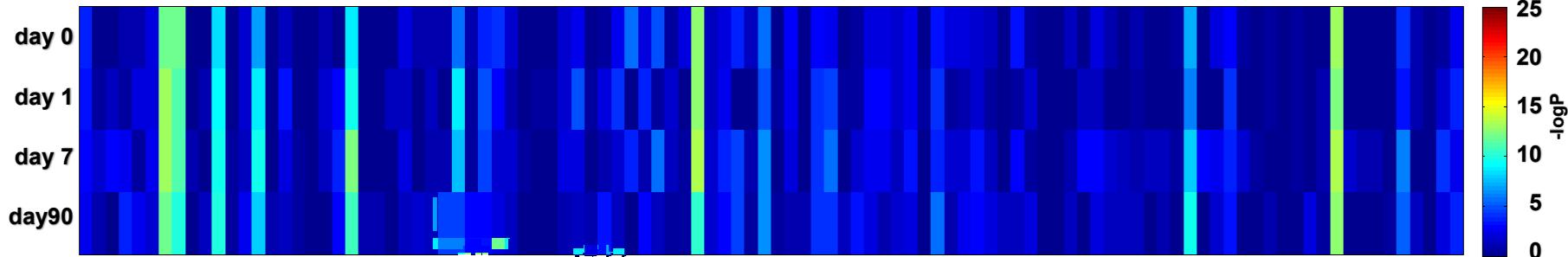


# 代謝物の測定値と年齢・性別

年 齢



性 別



代謝物



# 難治性疾患等克服研究事業

## 難病・がん等の疾患分野の医療の実用化研究事業の成果を基にした原因遺伝子変異データベースの構築

### 背景

全ゲノム・エクソームシークエンスにより、ゲノム情報が加速度的に蓄積されている現状。効率的な研究の実施、医学的価値の高い成果の創出、患者の適切な診断治療において、ゲノム情報を共有するシステムは不可欠である。

### 目的

この事業では、拠点研究機関が連携して各研究機関で蓄積された遺伝型データ情報を集約し、個人情報保護のもと、標準化・一元管理のうえ公開し、研究者に提供する。

# 「難病・がん等の疾患分野の医療の実現化研究事業」

## 疾患群毎の集中的な遺伝子解析及び原因究明に関する研究

研究機関	研究代表者	対象疾患群
<b>拠点研究班</b>		
国立成育医療研究センター	梅澤 明弘	小児先天性疾患・周産期異常
東京大学大学院医学系研究科	辻 省次	神経系難治疾患
京都大学大学院医学研究科	松田 文彦	内科系難治性疾患
東北大学大学院医学系研究科	松原 洋一	遺伝性難治疾患
横浜市立大学大学院医学研究科	松本 直通	遺伝性難治疾患
<b>一般研究班</b>		
国立病院機構東京医療センター	岩田 岳	眼科系難治疾患
九州大学大学院医学研究院	岩本 幸英	整形外科系難治疾患
慶應義塾大学医学部	小崎 健次郎	先天異常症
名古屋大学大学院医学系研究科	小島 勢二	希少小児遺伝性血液疾患
大阪大学大学院医学系研究科	小室 一成	希少難治性循環器疾患
鹿児島大学大学院医歯学総合研究科	高嶋 博	神経系難治疾患
神戸大学大学院医学研究科	戸田 達史	神経系難治疾患
国立精神・神経医療研究センター	西野 一三	遺伝性ミオパチー
慶應義塾大学医学部	長谷川 奉延	先天性内分泌疾患
長崎大学大学院医歯薬学総合研究科	吉浦 孝一郎	遺伝性難治疾患

# 研究内容

健康な日本人1,200人のゲノム上の遺伝子をコードする領域に着目し、日本人の標準的な遺伝子情報とその正常なバリエーションを明らかにした。またこのデータを多くの研究者が活用して病気の解明に役立てることができるよう公開した。

このデータベースを活用することによって、日本人での遺伝病の原因遺伝子の発見や、見出された変異が疾患発症に関わる可能性の評価・解釈、種々の病気になりやすい遺伝的体質の解明が大きく進展するものと期待される。

国際プロジェクト	日本人検体数	内容
1000人ゲノム	エクソーム: 低カバー率:	87 89 多人種のデータ 1,000人分
ハップマップ		113 多人種のデータ 270人分
NHLBI エクソーム シークエンシング		0 ヨーロッパ系米国人 4,420人 アフリカ系米国人 2,312人
Complete Genomics		4 69人
10 パーソナルゲノム		0 中国人 1人、 韓国人 1人
今回の研究	エクソーム	1,208 日本人 1,208人

# データ収集状況

## エクソーム配列情報

研究施設	検体数
国立成育医療研究センター	68
東京大学	373
東北大学	38
横浜市立大学	429
京都大学	300
合 計	1208

## 遺伝子発現情報

研究施設	検体数
京都大学	300

# データベースに蓄積されている情報

1. 遺伝子名、染色体位置情報
2. 公開されているゲノム変異の情報  
(dbSNP, 1000 人ゲノム, …)
3. エクソーム解析情報 (1,208検体)  
うち300検体は、遺伝子発現情報、ゲノムスキャン情報と対応
4. 網羅的SNPタイピング情報 (3,248検体)  
ゲノム上の60万～500万の高頻度の一塩基変異を網羅的にタイピング
5. 白血球の遺伝子発現情報 (eQTL) (300検体)

## 日本人ゲノム変異データの解析で明らかになった点

- ・ 同定した287,588個のバリエーションのうち、156,622個（54.5%）は、欧米の既存のデータベースには存在しない日本人特異的な新たなバリエーション
- ・ 新たなバリエーションのうち88.6%は、日本人集団における頻度が0.5%以下の低頻度変異
- ・ 95,020個のバリエーションはアミノ酸変化を伴い、タンパク質の機能に影響を与える
- ・ これらの日本人特異的ゲノム変異は、遺伝子の機能に関わる重要な変異の可能性が高く、難病に関連する遺伝子変異の効率的な探索に有用
- ・ 表現型（皮膚・目の色など）に関連する遺伝子のアレル頻度は、欧米人と大きく異なる

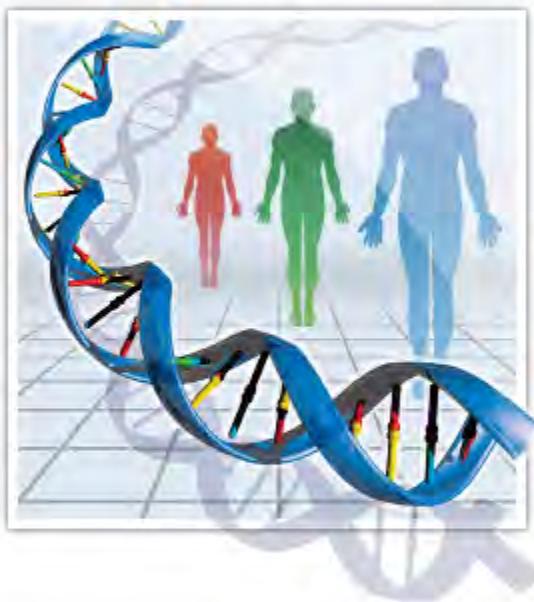
各研究室からのデータ、疾患患者由来データも受入可能

NBDC統合データベース講習会 AJACS信濃  
2014年7月17日 信州大学医学部

# データベース閲覧

# Human Genetic Variation Browser

Home   About   Statistics   Link   Download   Repository   Contact   How to Use   Login



Welcome to Human Genetic Variation Browser

Search database

Gene name/ID

dbSNP rsID

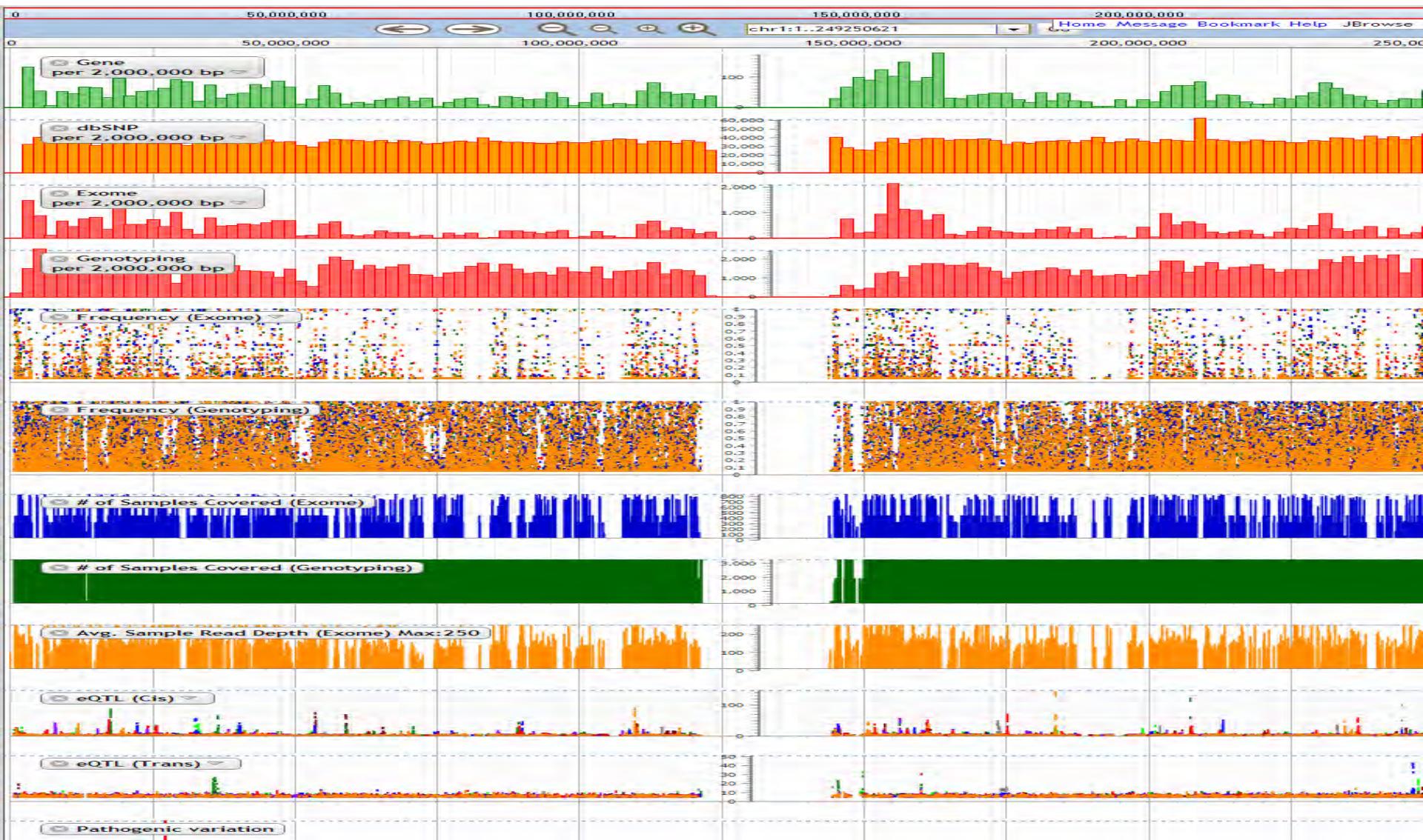
Pathogenic Variation

Chromosome [1](#) [2](#) [3](#) [4](#) [5](#) [6](#) [7](#) [8](#) [9](#) [10](#) [11](#) [12](#) [13](#) [14](#) [15](#) [16](#) [17](#) [18](#) [19](#) [20](#) [21](#) [22](#) [X](#) [Y](#)

What's New?

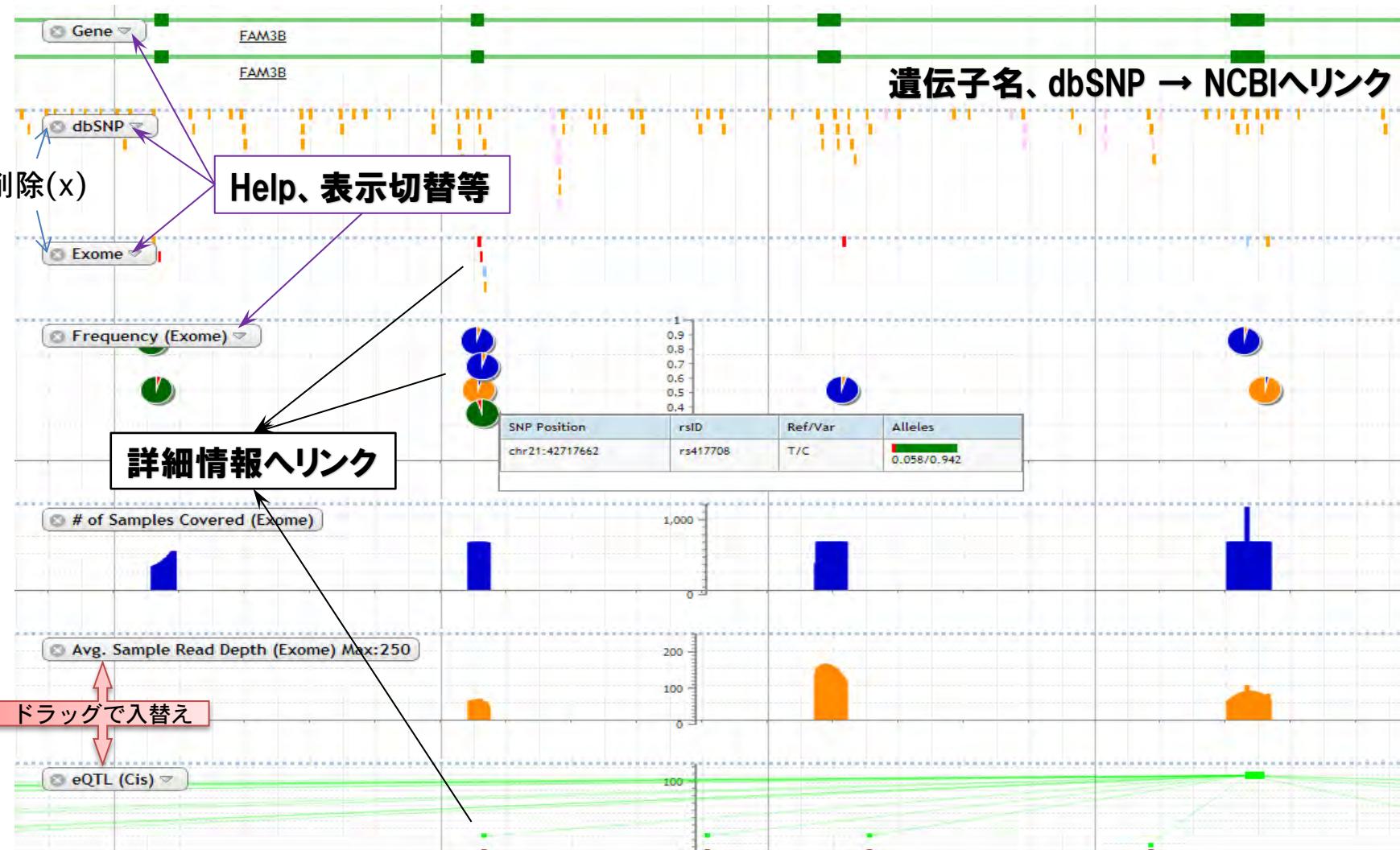
- ▶ **07/02/2014** Bulk download of Cis-eQTL data is now available.
- ▶ **06/24/2014** Our new paper "Large-Scale East-Asian eQTL Mapping Reveals Novel Candidate Genes for LD Mapping and the Genomic Landscape of Transcriptional Effects of Sequence Variants" has been published in PLOS ONE. The eQTL data of this Database will be updated shortly.
- ▶ **06/17/2014** Bulk download of genotype count data is now available.
- ▶ **11/12/2013** Web site has been created.

# 概観



染色体一番の情報表示画面：物理地図に沿い、遺伝子、ゲノム変異、アレル頻度、検体数、被覆率、eQTL情報を表示

# データベースのウェブインターフェイス（1）

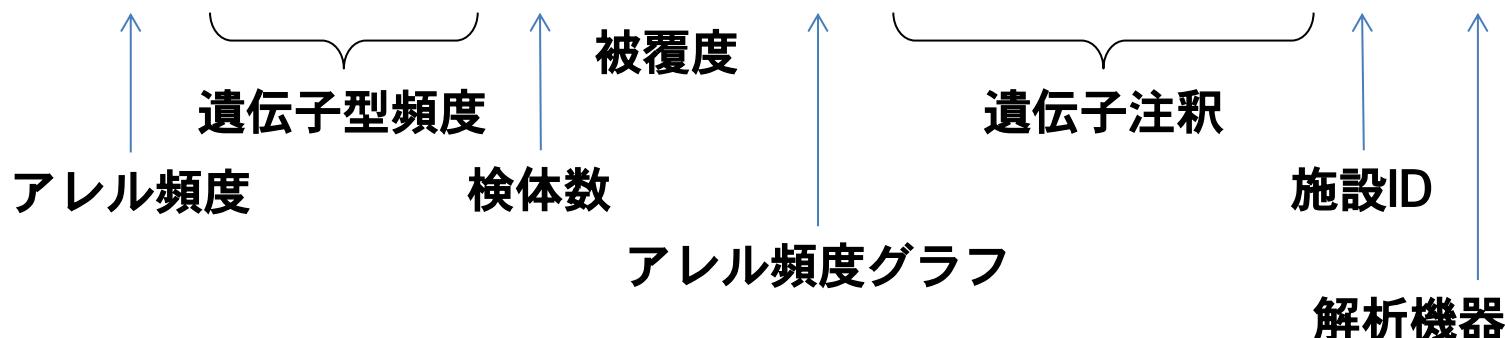


# アレル頻度詳細情報

Allele Color Code: A (Yellow) G (Blue) C (Green) T (Red) Others (Grey)

Variation Color Code: Nonsense, splice (Pink) Missense (Magenta) synonymous (Green) indel (Blue) non-coding, intron, other (White)

Variant position ▲▼	rsID ▲▼	Ref/Alt ▲▼	Frequency of alternative allele ▲▼	Genotype count			Number of Samples Covered ▲▼	Average sample read depth ▲▼	Alleles	Gene ▲▼	mRNA Accessions #	Function				Org ▲▼	Platform ▲▼							
				Codon		AA						Ref		Alt										
				Ref/Ref	Ref/Alt	Alt/Alt						Ref	Alt	Ref	Alt									
chr1:18808292_U	rs2992753	C/A	0.924	8	168	1032	1208	115.72±51.2	0.076 0.924	KLHDC7A	NM_152375	CAT	AAT	His	Asn	All								
chr1:18808292_U	rs2992753	C/A	0.915	2	47	251	300	89.93±63.7	0.085 0.915	KLHDC7A	NM_152375	CAT	AAT	His	Asn	KU	HiSeq + SOLiD							
chr1:18808292_U	rs2992753	C/A	0.915	3	67	359	429	132.49±28.34	0.085 0.915	KLHDC7A	NM_152375	CAT	AAT	His	Asn	YCU	HiSeq							
chr1:18808292_U	rs2992753	C/A	0.926	0	10	58	68	128.16±37.11	0.074 0.926	KLHDC7A	NM_152375	CAT	AAT	His	Asn	NCCHD	HiSeq							
chr1:18808292_U	rs2992753	C/A	0.974	0	2	36	38	239.58±76.94	0.026 0.974	KLHDC7A	NM_152375	CAT	AAT	His	Asn	TU	HiSeq							
chr1:18808292_U	unknown	C/A	0.936	3	42	328	373	102.29±29.1	0.064 0.936	KLHDC7A	NM_152375	CAT	AAT	His	Asn	UT	HiSeq							

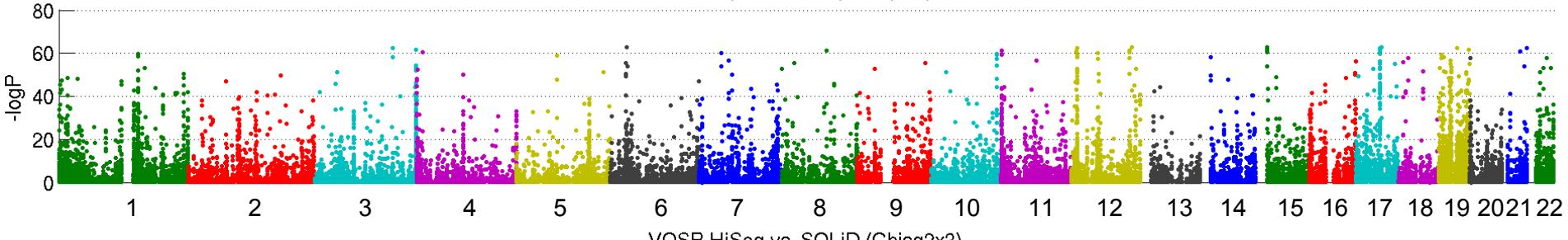


アレル頻度詳細画面：施設別の遺伝子型頻度、検体数、被覆度、解析機器、遺伝子名、アミノ酸置換情報を表示（各項目によるソート機能を実装）

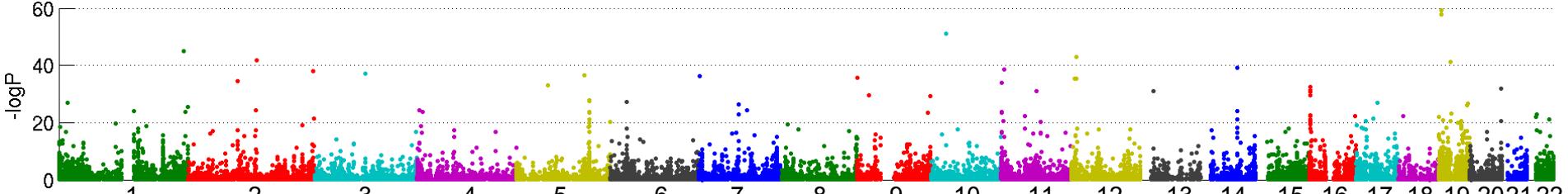
# 異なるシークエンサーで得られるSNPのアレル頻度

## ～HiSeqとSOLiDの比較～

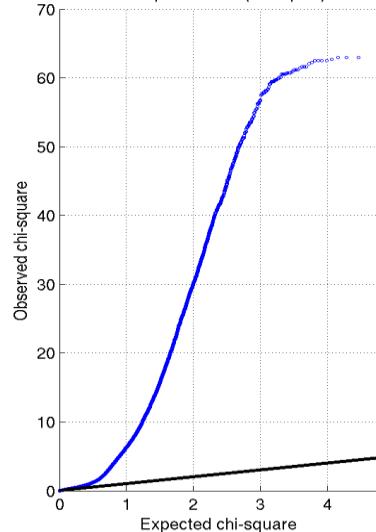
HiSeq vs. SOLiD (Chisq2x3)



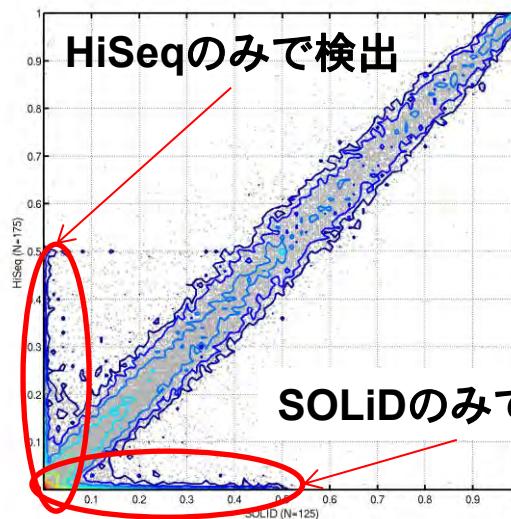
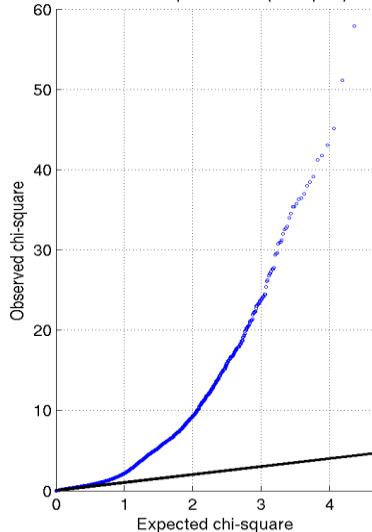
VQSR HiSeq vs. SOLiD (Chisq2x3)



HiSeq vs. SOLiD (Chisq2x3)



VQSR HiSeq vs. SOLiD (Chisq2x3)



# データベースのウェブインターフェイス（2）



Frequency(頻度)：バリエーションのアレル頻度を0～1の範囲で縦軸に表示  
eQTL： $-\log_{10}P$ の値を縦軸に表示。GRB14遺伝子近傍のゲノム変異が遺伝子発現に影響を与えている（最下段：直線表示）

# eQTL情報詳細

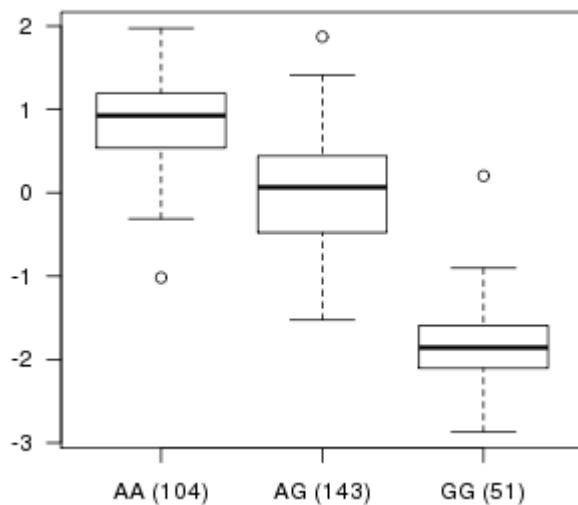
## 多型情報

## 発現プローブ情報

SNP					Probe				
dbSNP	KID	Position	P-value	Gene	Gene	Name	Start	Stop	
rs13020041	K371377585	chr2:165419475	9.367e-73	GRB14	GRB14	A_23_P154526	165349539	165349598	
rs16849597	K372374870	chr2:165424994	9.367e-73	GRB14	GRB14	A_23_P154526	165349539	165349598	
rs59724456	K371966224	chr2:165401801	1.574e-69	GRB14	GRB14	A_23_P154526	165349539	165349598	
rs16849557	K37712636	chr2:165366970	2.009e-69	GRB14	GRB14	A_23_P154526	165349539	165349598	

P 値

## ボックスプロット



M. Narahara et al. "Large-Scale East-Asian eQTL Mapping Reveals Novel Candidate Genes for LD Mapping and the Genomic Landscape of Transcriptional Effects of Sequence Variants" PLOS ONE, 9(6):e100924

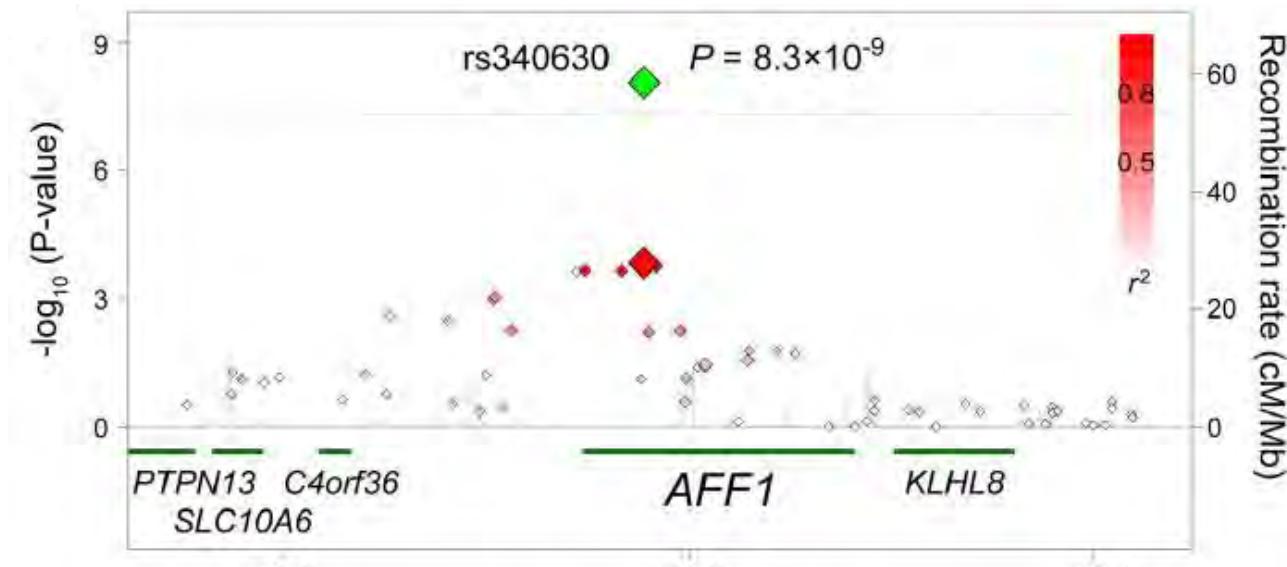
# 遺伝子発現情報を利用した疾患関連遺伝子の同定

OPEN  ACCESS Freely available online

PLOS GENETICS

## A Genome-Wide Association Study Identified *AFF1* as a Susceptibility Locus for Systemic Lupus Erythematosus in Japanese

Yukinori Okada<sup>1,2,3,9</sup>, Kenichi Shimane<sup>1,2,9</sup>, Yuta Kochi<sup>1,2,9\*</sup>, Tomoko Tahira<sup>4</sup>, Akari Suzuki<sup>1</sup>, Koichiro Higasa<sup>3</sup>, Atsushi Takahashi<sup>3</sup>, Tetsuya Horita<sup>5</sup>, Tatsuya Atsumi<sup>5</sup>, Tomonori Ishii<sup>6</sup>, Akiko Okamoto<sup>2</sup>, Keishi Fujio<sup>2</sup>, Michito Hirakata<sup>7</sup>, Hirofumi Amano<sup>8</sup>, Yuya Kondo<sup>9</sup>, Satoshi Ito<sup>9</sup>, Kazuki Takada<sup>10</sup>, Akio Mimori<sup>11</sup>, Kazuyoshi Saito<sup>12</sup>, Makoto Kamachi<sup>13</sup>, Yasushi Kawaguchi<sup>14</sup>, Katsunori Ikari<sup>14</sup>, Osman Wael Mohammed<sup>15</sup>, Koichi Matsuda<sup>15</sup>, Chikashi Terao<sup>16,17</sup>, Koichiro Ohmura<sup>16</sup>, Keiko Myouzen<sup>1</sup>, Naoya Hosono<sup>18</sup>, Tatsuhiro Tsunoda<sup>19</sup>, Norihiro Nishimoto<sup>20</sup>, Tsuneyo Mimori<sup>16</sup>, Fumihiko Matsuda<sup>17</sup>, Yoshiya Tanaka<sup>12</sup>, Takayuki Sumida<sup>9</sup>, Hisashi Yamanaka<sup>14</sup>, Yoshinari Takasaki<sup>8</sup>, Takao Koike<sup>5</sup>, Takahiko Horiuchi<sup>21</sup>, Kenshi Hayashi<sup>4</sup>, Michiaki Kubo<sup>18</sup>, Naoyuki Kamatani<sup>3</sup>, Ryo Yamada<sup>1,17</sup>, Yusuke Nakamura<sup>15</sup>, Kazuhiko Yamamoto<sup>1,2</sup>



# ダウンロード情報

## Human Genetic Variation Browser

Home About Statistics Link **Download** Repository Contact How to Use Login

### Download

#### HGVD eQTL Release Version 8.0 (07/02/2014)

▶ [HGVDDeQTL-V8\\_0-cis.tar.gz](#)

#### HGVD Release Version 1.42 (06/17/2014)

▶ [HGVD1208-V1\\_42-dbSNP137.tar.gz](#) (Genotype counts included)

#### HGVD Release Version 1.41 (11/12/2013)

▶ [HGVD1208-V1\\_41-dbSNP137.tar.gz](#)

### eQTL (タブ区切り)

- SNP ID
- Probe ID
- Beta
- SE
- R<sup>2</sup>
- T.Wald
- P.Wald

### Exome (タブ区切り)

- 染色体番号
- 位置
- dbSNP ID
- Ref. allele
- Alt. allele
- 検体数
- フィルタ情報
- 平均被覆率 (誤差)
- アレル頻度
- ジェノタイプ頻度
- 遺伝子名

# ツール

## Human Genetic Variation Browser

Home About Statistics **Link** Download Repository Contact How to Use Login

### Link

- ▶ Kyoto University
- ▶ Center for Genomic Medicine Kyoto University
- ▶ Kyoto University Intractable Diseases HomePage
- ▶ Kyoto NGS course

### Third-party tool

- ▶ ANNOVAR converter



GitHub

This repository ▾ Search or type a command ⌂

Explore Features Enterprise Blog



misschie / hgvd2annovar

Convert a HGVD table file to an ANNOVAR generic DB file

31 commits 1 branch 0 releases 1 contributor

branch: master hgvd2annovar / +

public\_data: convert into zip files  
misschie authored 21 days ago latest commit 1ae2e296e9  
data public\_data: convert into zip files 21 days ago

BED file



Agilent : SureCall

# 難病の遺伝子変異データベースの構築

## 目的

- ・ ゲノム解析によって同定された疾患と関連する遺伝子変異情報を集約・共有するために、5班の拠点研究班と10班の一般研究班が連携してデータベースを構築し、難病の原因となる日本人特異的な遺伝子変異の情報を提供する

## 期待される成果

- ・ 難病の遺伝子変異情報を集約し研究者間で共有することで、重複を回避した効率的研究が促進され、難病の原因遺伝子同定を目指した研究の推進、遺伝子診断による難病の診断確定の支援体制が構築される
- ・ 遺伝子産物の構造や機能に影響を与える遺伝的変異が収集され、難病の発症機構の解明やゲノム変異に基づいた難病の再分類に役立つ
- ・ 患者で変異が見出され、その変異が疾患発症に関連するかどうかを検証する際に本データベースを参照できれば、研究・診断が格段に加速する

# 難病変異登録インターフェイス

## Human Genetic Variation Browser

[Home](#) [About](#) [Statistics](#) [Link](#) [Download](#) [Contact](#) [How to Use](#)



Welcome to **Human Genetic Variation** Browser

Login

Login ID	<input type="text"/>
Password	<input type="password"/>
<input type="button" value="Login"/> <input type="button" value="Reset"/>	

# 難病変異登録アップロード

## Upload the clinical variation data

User:KU (Kyoto University)

Upload the data by filling out the template file from here.

Please take a look at the Example worksheet to understand the data format.

[Download template](#)

File  選択されていません

## View and edit registered data

Please click the following link to see and edit the data.

[View & Edit](#)

編集画面へ

## 登録情報

- 染色体
- 位置
- リファレンスアレル
- 変異アレル
- 遺伝形式
- 疾患名
- 遺伝子名
- 所属
- 登録者

# 難病変異編集

## Human Genetic Variation Browser

Home Logout

### Registered Data

Please check the checkbox and delete button when you want to delete the data.

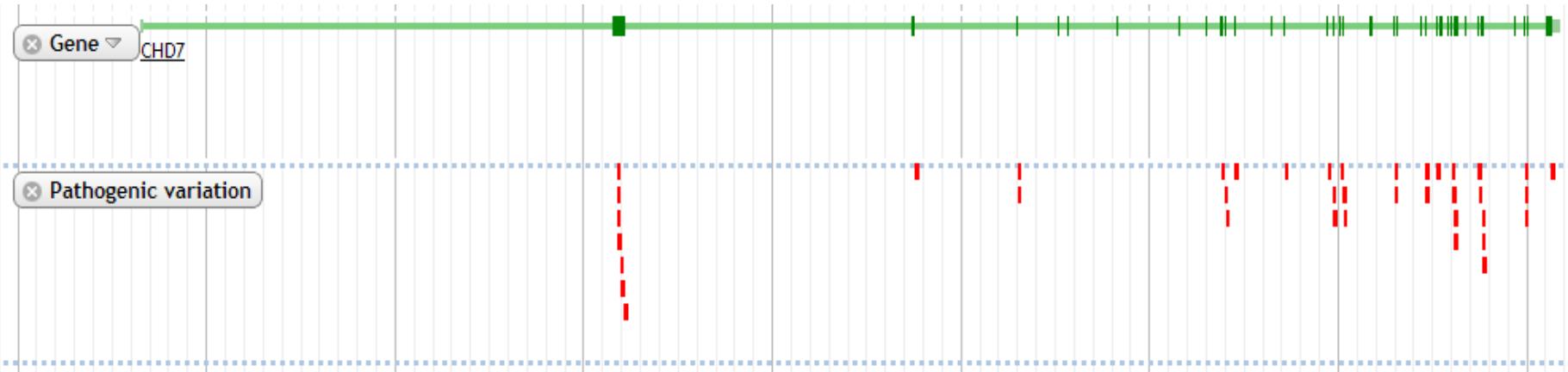
 

	<a href="#">View</a>	chr	position	rsid	ref	alt	qual	filter	info	format	genotype	coverage	mode	disease name	sex	age	affiliation	investigator	additional info
<input type="checkbox"/>	<a href="#">View</a>	chr22	24751217	rs12351	T	C	40.58	PASS	MQ=14.72	GT	0/1	40	Dominant	Test Diseasesae	Male	50	Test University	test	
<input type="checkbox"/>	<a href="#">View</a>	chr22	24759017	rs12351	T	C	40.58	PASS	MQ=14.72	GT	0/1	40	Dominant	Test Diseasesae	Male	50	Test University	test	
<input type="checkbox"/>	<a href="#">View</a>	chr22	24761739	rs12351	T	C	40.58	PASS	MQ=14.72	GT	0/1	40	Dominant	Test Diseasesae	Male	50	Test University	test	
<input type="checkbox"/>	<a href="#">View</a>	chr22	24761777	rs12351	T	C	40.58	PASS	MQ=14.72	GT	0/1	40	Dominant	Test Diseasesae	Male	50	Test University	test	

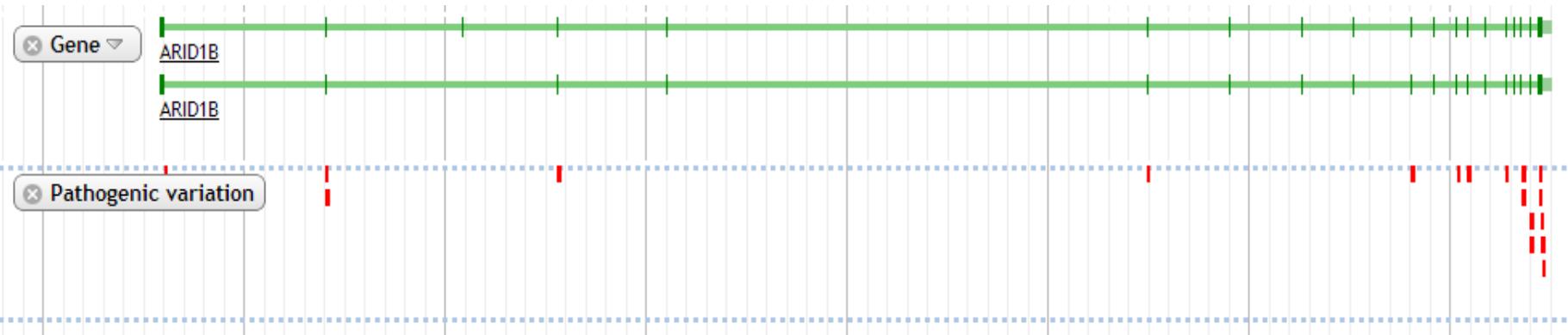
Viewerによる確認、チェック項目の削除が可能

# 登録データ閲覧

## チャージ症候群



## コッフィン・シリス症候群



# 難病の遺伝子変異データベースの登録状況

登録施設名	疾患名	登録変異数
横浜市立大学	コッフィン・シリス症候群	38
慶應義塾大学	チャージ症候群	39
	ロイス・ディーズ症候群	8
	マルファン症候群	5
	ルビンシュタイン・ティビ症候群	11
東北大学	コステロ症候群	6
	ヌーナン症候群	28
	ヌーナン症候群・レオパード症候群	1
	ヌーナン症候群・CFC症候群	2
	ヌーナン類似症候群	1
	CFC症候群	13
国立精神・神経医療研究センター	遠位型ミオパチー	63
合計数		215

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業

「先天性異常の疾患群の診療指針と治療法開発をめざした情報・検体共有のフレームワークの確立」研究班 (研究代表者 慶應義塾大学 小崎健次郎)

35 遺伝子 約600遺伝子変異を登録予定

# Human Genetic Variation Browser

Home About Statistics Link Download **Repository** Contact How to Use Login

## Genome Data Repository

### Data Content and Organization

HGVD provides an access to a variety of human genome data sets.

- ▶ **Open-Access Data** can be downloaded without prior permission or authorization.
- ▶ **Controlled-Access Data** can only be obtained if a user has been authorized by the appropriate collaborative research agreement.

Accession ID	Access	Data Type	Platform	Release Date
<a href="#">HGV0000001</a>	Controlled	Exome	HiSeq2000	20140424



HGV0000001

### Access policy to this dataset

The dataset requires access control by Data Access Committee (DAC) determining access permissions. Data access requests are reviewed by the DAC, not by the HGVD. If you would like to request access to this data set, please contact: Coffin-Siris syndrome project, Yokohama City University Data Access Committee.

Archive	Format	#Sample	Institute	Contact Person	E-mail
<a href="#">HGV0000001.zip</a>	VCF	2	Yokohama City University	Naomichi Matsumoto	naomat@yokohama-cu.ac.jp

# まとめ

1. 公的資金によっておこなわれた大規模研究の成果をデータベースにして公開することにより、難病研究、ゲノム医学研究が今後大きく発展する礎になれば幸いである。
2. 将来に向けて、公的資金でおこなわれる研究で得られた成果やバイオリソースなどを、研究者コミュニティが広く活用できるような仕組みを今後さらに発展させることが重要である。
3. 今後は、日本人ゲノム変異データベースの検体数を増やすとともに、難病の遺伝子変異のデータベース登録を難病研究班にうながし、より充実したデータベースとする。

# **Kyoto Course on Bioinformatics for Next Generation Sequencing with Applications in Human Genetics**

**A four-day course consisting of lectures  
and hands-on training for the analysis of NGS data.**

**January 15th-18th, 2013  
Shiran-Kaikan, Kyoto University**

## **DAY 1 EXOME AND WHOLE GENOME SEQUENCING USING MASSIVELY-PARALLEL SEQUENCERS**

M. Lathrop (CEPH, France and University of McGill, Canada)

F. Matsuda (Kyoto University, Japan)

D. Weeks (University of Pittsburgh, USA)

G. Bourque (University of McGill, Canada)

## **DAY 2 APPLICATIONS TO RNA ANALYSIS & DATA SUBMISSION**

M. González-Porta (European Bioinformatics Institute, UK)

R. Radhakrishnan (European Bioinformatics Institute, UK)

## **DAY 3 PRACTICALS FOR EXOME AND RNA-SEQ**

G. Bourque (University of McGill, Canada)

M. González-Porta (European Bioinformatics Institute, UK)

## **DAY 4 HUMAN GENETICS**

J. Ott (Chinese Academy of Sciences, PRC and Rockefeller University, USA)

M. Devoto (University of Pennsylvania, USA)

D. Gordon (Rutgers University, USA)

# **The 2nd Kyoto Course on Bioinformatics for Next Generation Sequencing with Applications in Human Genetics**

**Center for Genomic Medicine  
Kyoto University Faculty of Medicine**

**March 10th ~ 12th, 2014**

## **Topics:**

- Introduction to Human Genetics
- Basics of Data Manipulation
- Variant Calling and Annotation (SNV, CNV)
- Statistical Tests
- Methods for Complex Analysis

## **Course instructors:**

Peter Carbonetto, University of Chicago

Richard Houlston, Institute of Cancer Research, UK

Mark Lathrop, McGill University, Canada

Suzanne Leal, Baylor College of Medicine, USA

Louis Letourneau, McGill University, Canada

Jacek Majewski, McGill University, Canada

Jurg Ott, Chinese Academy of Sciences, PRC and Rockefeller University, USA

Pak Chung Sham, University of Hong Kong, Hong Kong

Joseph D. Terwilliger, Columbia University, USA

Daniel E. Weeks, University of Pittsburgh, USA

# **Kyoto Symposium on Bioinformatics for Next Generation Sequencing with Applications in Human Genetics**

**January 19th, 2013**

**Shiran Kaikan Inamori Hall  
Kyoto University Faculty of Medicine**

**Session 1 (10:00-12:05)**

**Genomic Studies using NGS Data**

**M. Lathrop (CEPH, France and McGill University, Canada)**

**D. Weeks (University of Pittsburgh, USA)**

**S. Schuster (Pennsylvania State University, USA)**

**Session 2 (13:05-14:50)**

**Integrated Omics Studies**

**G. Bourque (McGill University, Canada)**

**F. Matsuda (Kyoto University, Japan)**

**T. Pastinen (McGill University, Canada)**

**Session 3 (15:10-17:30)**

**Application of NGS to Human Diseases**

**G. Abecasis (University of Michigan, USA)**

**Y. Momozawa (RIKEN, Japan and University of Liège, Belgium)**

**S. Ogawa (University of Tokyo, Japan)**

<http://www.genome.med.kyoto-u.ac.jp/NgsCourse/>

# **The 2nd Kyoto Symposium on Bioinformatics for Next Generation Sequencing with Applications in Human Genetics**

**The Continental Room, Fortune Garden Kyoto**

**March 13th ~ 14th, 2014**

## **Symposium speakers:**

Peter Carbonetto, University of Chicago, USA

Mark Caulfield, Queen Mary University of London, UK

Richard Houlston, Institute of Cancer Research, UK

Maricel G. Kann, University of Maryland, USA

Jong-II Kim, Seoul National University, Korea

Mark Lathrop, McGill University, Canada

Suzanne Leal, Baylor College of Medicine, USA

Jacek Majewski, McGill University, Canada

Fumihiko Matsuda, Kyoto University, Japan

Yukinori Okada, Tokyo Medical and Dental University, Japan

Jurg Ott, Chinese Academy of Sciences, PRC & Rockefeller University, USA

Pak Chung Sham, University of Hong Kong, Hong Kong

Chen-Yang Shen, Taiwan Biobank, Taiwan

Shamil R. Sunyaev, Harvard University, USA

Makoto M. Taketo, Kyoto University, Japan

Joseph D. Terwilliger, Columbia University, USA

Daniel E. Weeks, University of Pittsburgh, USA