

2018年8月29日

統合データベース講習会：AJACS番町 1

NBDCヒトデータベースと TogoVar (日本人ゲノム多様性統合データベース) の紹介

三橋 信孝

バイオサイエンスデータベースセンター(NBDC)、JST



『NBDCヒトDB』と『TogoVar』の関係

	一次データベース Primary database	二次データベース Secondary database
別の呼び方	Archival database	Curated database; Knowledgebase
データソース	研究者（登録者）が実験で得たデータを直接登録	一次データベースのデータや文献を解析、解釈、キュレーションした結果
例	<ul style="list-style-type: none"> • DDBJ/ENA/GenBank • GEA/ArrayExpress/GEO • DRA/ERA/SRA • EVA·DGVa/dbSNP·dbVar • PDB 	<ul style="list-style-type: none"> • RefSeq • Ensembl • Expression Atlas • ChIP-Atlas • UniProt

転載元：次世代シーケンスデータベースの紹介 (DDBJ児玉博士 作成)
https://github.com/AJACS-training/AJACS71/blob/master/05_kodama/AJACS71_05_kodama.pdf



NBDCヒトデータベース

個人別の情報（個人情報）

データ提供者（登録者）
データ利用者
の両方が存在する



個人別の情報でない（集計情報）

データ利用者のみ

『NBDCヒトDB』と『TogoVar』の関係

NBDCヒトDBに登録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アントの頻度情報のデータセットを**TogoVar**から公開（2次データ作成にデータ提供者の同意が必要）

1次DB



NBDCヒトデータベース

2次DB



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



日本人大規模
バリアント頻度

① 概要を把握

ユーザ



出典元 (© 2016 DBCLS TogoTV)

② 利用申請



NBDCヒトデータベース&TogoVar 入口

NBDC National Bioscience Database Center

生命科学全体のデータベース統合

- Integbioデータベースカタログ
- データベース横断検索 国内外DBを一括検索
- 生命科学系データベースアーカイブ
- NBDC RDFポータル

分野ごとのデータベース統合

- ヒトと疾・薬** (highlighted with an orange border)
- NBDCヒトデータベース
- TogoVar: 日本人ゲノム多様性統合データベース NEW!!
- DBKERO: 疾患マルチオミクスデータベース
- KEGG MEDICUS: 疾患・医薬品統合リソース
- 生命を支える分子
- ddbJ: 日本DNAデータバンク
- ChIP-Atlas: エピゲノミクス統合データベース
- PDBj: 日本蛋白質構造データバンク
- TogoProt: 蛋白質関連データベース統合検索
- jPOST: プロテオームリポジトリ/データベース
- JCGGDB: 日本糖鎖科学統合データベース
- GlyTouCan: 糖鎖構造リポジトリ
- MassBank / Bio-MassBank / KNAPSAcK Family
- ゲノムから個体へ
- PGDBj: 植物ゲノム統合データベース
- MicrobeDB.jp: 微生物関連データベース
- ゲノムネット
- 1-phenome: モデル動物表現型データベース
- SSBD: 生命動態システム科学統合データベース

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

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

お問い合わせ・ご意見・ご要望



サービスや事業に関する
ご意見等をお寄せください。

1分で教えてください!

あなたの
活用例

JBI portal

Japan alliance for Bioscience Information



NBDCパンフレット

(PDF: 3.36MB / 2018/06
/11更新)

新着情報

2018/06/13

トゴーの日シンポジウム2018 ポスター発表参加申し込みを開始しました

2018/06/12

NBDCパンフレットを更新しました。

2018/06/11

統合データベース講習会: AJACS筑波4 (2018年7月10日) の受講申し込みを開始しました。

2018/06/11

[NBDCグループ共有データベース]
国立国際医療研究センターからの制限共有データを公開しました (aqd000
02)

ニュースへ



オープンサイエンス方針

詳細



研究倫理

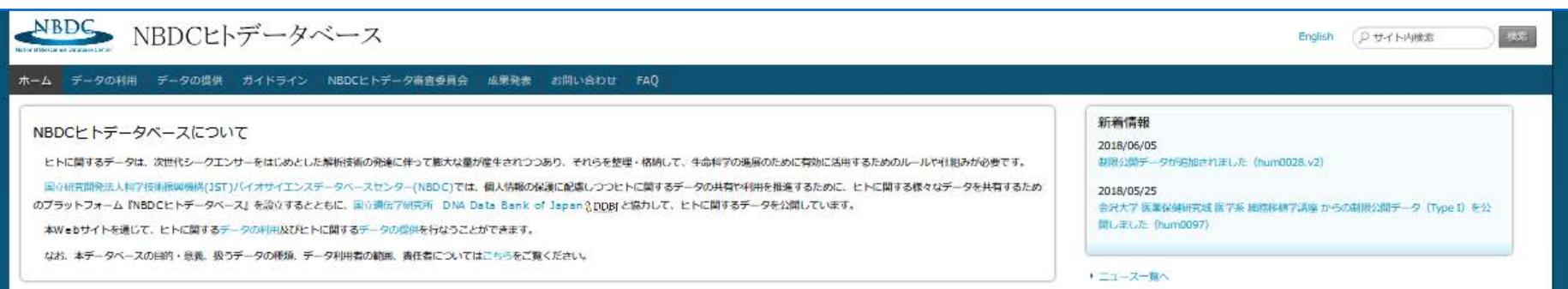
Research Integrity

1. NBDCヒトデータベースの紹介

- 仕組みや概要の説明
- データ提供者の視点から
- データ利用者の視点から

NBDCヒトデータベースの概要

Controlled Access (制限公開) の必要なヒトに関するデータを収集・公開する仕組み



NBDC ヒトデータベースについて

ヒトに関するデータは、次世代シーケンサーをはじめとした解析技術の発達に伴って膨大な量が産生されつつあり、それらを整理・格納して、生命科学の進展のために有効に活用するためのルールや仕組みが必要です。

国立研究開発法人理学技術振興機構(JST)バイオサイエンスデータセンター(NBDC)では、個人情報の保護に配慮しつつヒトに関するデータの共有や利用を推進するために、ヒトに関する様々なデータを共有するためのプラットフォーム『NBDCヒトデータベース』を設立するとともに、国立遺伝学研究所 DNA Data Bank of Japan (DDBJ)と協力して、ヒトに関するデータを公開しています。

本Webサイトを通じて、ヒトに関するデータの利用及びヒトに関するデータの提供を行なうことができます。

なお、本データベースの目的・意義、扱うデータの範囲、データ利用者の範囲、責任者については[こちらをご覧ください](#)。

新着情報

2018/06/05
制限公開データが追加されました (hum0028.v2)

2018/05/25
会沢大学 医薬保健研究域 医学系 極端移植学講座 からの制限公開データ (Type I) を公開しました (hum0097)

基本方針 :

- ヒトに関するあらゆるデータが対象
- 二重に匿名化された情報のみ

⇒より詳細な情報は共同研究で！

- データ提供／利用に関する審査はNBDCが実施
- 提供者の要望対応（公開時期、ICによる制限事項、他）
- 社会的な理解や指針の変更に柔軟に対応

公開データ数 (2018/7末) :

- 非制限公開（オープン）データ 20件
- 制限公開データ 70件

Research ID	研究題目
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
hum0134.v1	Bリンパ球の転移/再発に特徴的な遺伝子変異の同定
hum0133.v1	胃がんの転移/再発に特徴的な遺伝子変異の同定
hum0129.v1	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

非制限公開データ (オープン)

ウェブサイト等から制限なく公開

- ・集団の統計値
- ・特定の個人由来では無い試料の解析結果

制限公開データ (標準レベル[Type I]セキュリティ) (ハイレベル[Type II]セキュリティ)

ヒトデータ審査委員会(NBDC)での審査に基づき利用可能

- ・個人ごとの情報

公開待機データ

一定期間の後、制限公開データ等へ移動

匿名化

各プロジェクト・実施機関

NBDC

運営委員会

データ共有分科会

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

ヒトデータ審査委員会

外部の有識者を含む審査機関

④利用状況を報告
(年1回および終了時)

見直し・
策定

NBDCヒトDB/提供者間の協議内容

- ・データの分類（非制限公開or制限公開）
- ・データの公開日
- ・データ利用時の制限事項、他



提供者

③データ送付

（メタ情報の提供、再度匿名化必要）

④ID付与

（論文等に利用可能）

①申請

（インフォームド・コンセントおよび
倫理審査でのデータ共有承認必要）

②承認

①申請

（データ利用についての倫理審査必要）

②承認



利用者

NBDCヒト
データベース

非制限公開データ
(利用申請不要)
(DRA※、他)

制限公開データ
(JGA※)

※遺伝研DDBJに
おける運用DB名

③アクセス

JGA: Japanese Genotype-phenotype Archive

DDBJ Services ▾

Japanese Genotype-phenotype Archive DDBJ Center Web Sites ▾ Google カスタム検索

Home Studies Submission ▾ FAQ

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間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 は厳格なプロトコールに従い、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、利用者のデータ利用の可否については JST/NBDC が審査します。利用者は NBDC にデータの利用を申請し、JGA は NBDC からの利用承認連絡を受け、利用者にデータへの安全なアクセスを提供します。

データの登録

JGA は JST/NBDC で承認された匿名化されたデータだけを受け付けています (ヒトを対象とした研究データの登録について)。登録者は JST/NBDC に JGA へのデータ提供を申請し、NBDC からデータ提供の承認連絡を受けた登録者は JGA に連絡します。JGA チームはその連絡を受け、登録者に登録手順を別途案内します。

データの受領後、JGA はデータベースへの格納のためにデータを処理し、同時に投稿されたオリジナルなファイル形式も保存します。JGA では多岐にわたるデータを受け付けており、アレイと新世代シーケンサーからの生データ、遺伝子型・構造変異、統計解析などの解析処理されたデータを保存しています。また、JGA はサンプルの表現型についてのデータをも登録しています。その他のヒトに関するデータについては、NBDC ヒトデータ審査委員会事務局にご相談下さい。

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

JGAの主な役割

- データの厳格な管理
- アクセッション番号の発行

日米欧の制限公開データベースの比較

DACが存在しないため、NBDCがその役割を担う
(ヒトデータ審査委員会)

※Data Access Committee (DAC)

DDBJ
JGA

各InstituteのDACが審査

各データ提供機関が所有するDACが審査

NCBI
dbGAP

EBI
EGA

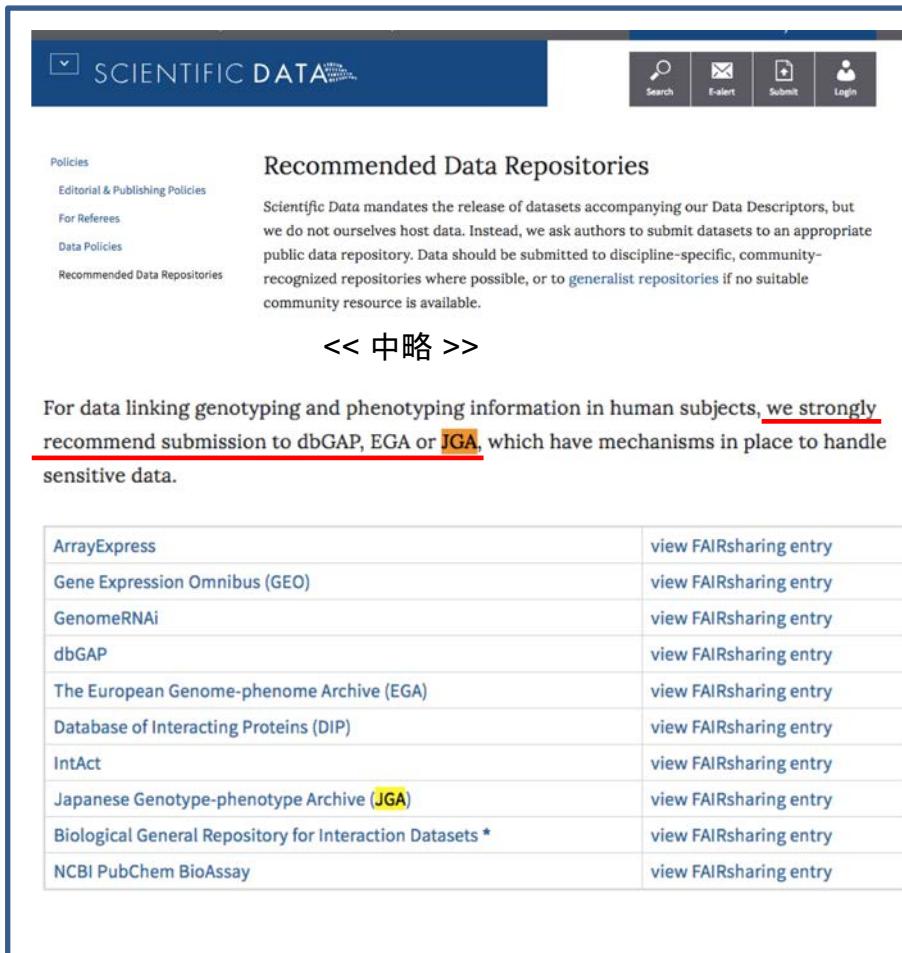
データ提供者の視点から

1. NBDCヒトデータベースにデータを提供する必要性
2. データ提供に必要な手続きは
3. データ提供者がデータ利用者を選んだり利用条件を決定できるのか

データ提供者の視点から

1. NBDCヒトデータベースにデータを提供する必要性

ジャーナルが公的DBへのデータの登録とアクセスション番号の論文への記載を求めている
JGAはScientific Dataジャーナルの登録先の推奨レポジトリになった（2016年6月9日）



Recommended Data Repositories

Scientific Data mandates the release of datasets accompanying our Data Descriptors, but we do not ourselves host data. Instead, we ask authors to submit datasets to an appropriate public data repository. Data should be submitted to discipline-specific, community-recognized repositories where possible, or to generalist repositories if no suitable community resource is available.

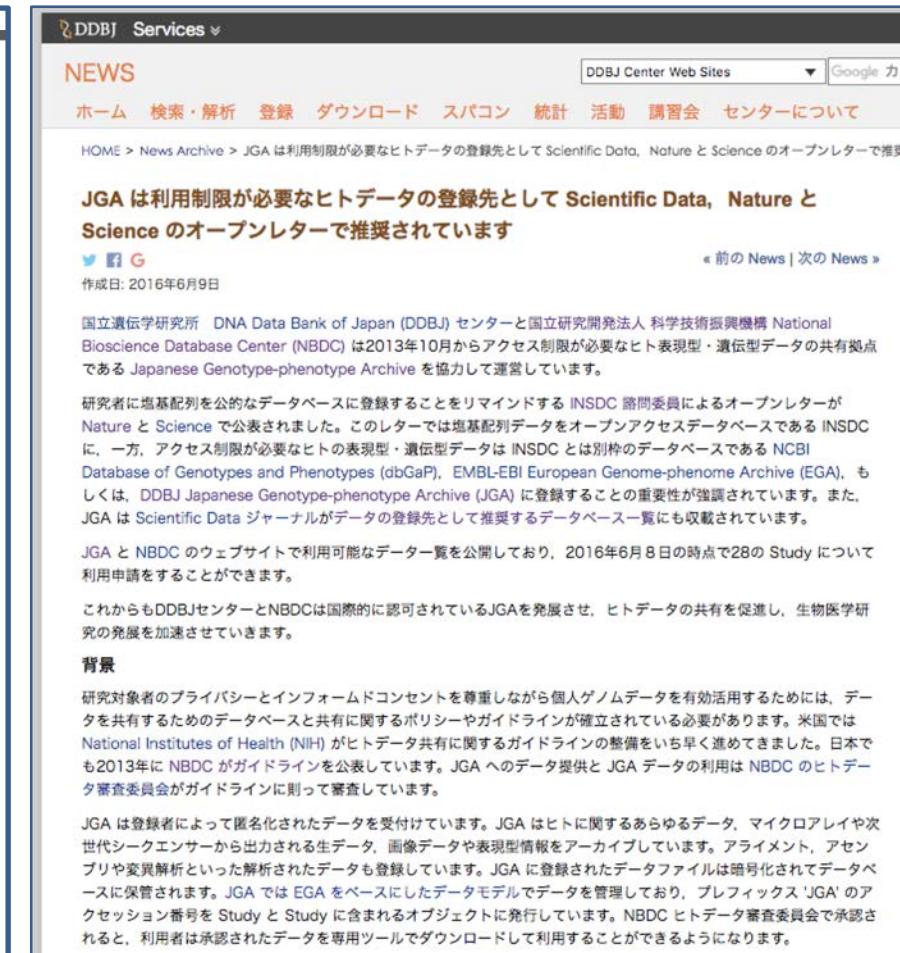
<< 中略 >>

For data linking genotyping and phenotyping information in human subjects, we strongly recommend submission to dbGAP, EGA or JGA, which have mechanisms in place to handle sensitive data.

ArrayExpress	view FAIRsharing entry
Gene Expression Omnibus (GEO)	view FAIRsharing entry
GenomeRNAi	view FAIRsharing entry
dbGAP	view FAIRsharing entry
The European Genome-phenome Archive (EGA)	view FAIRsharing entry
Database of Interacting Proteins (DIP)	view FAIRsharing entry
IntAct	view FAIRsharing entry
Japanese Genotype-phenotype Archive (JGA)	view FAIRsharing entry
Biological General Repository for Interaction Datasets *	view FAIRsharing entry
NCBI PubChem BioAssay	view FAIRsharing entry

<https://www.nature.com/sdata/policies/repositories>

<https://biosciencedbc.jp/>



JGA は利用制限が必要なヒトデータの登録先として Scientific Data, Nature と Science のオープンレターで推薦されています

作成日: 2016年6月9日

国立遺伝学研究所 DNA Data Bank of Japan (DDBJ) センターと国立研究開発法人 科学技術振興機構 National Bioscience Database Center (NBDC) は2013年10月からアクセス制限が必要なヒト表現型・遺伝型データの共有拠点である Japanese Genotype-phenotype Archive を協力して運営しています。

研究者に塩基配列を公的なデータベースに登録することをリマインドする INSDC 諸委員によるオープンレターが Nature と Science で公表されました。このレターでは塩基配列データをオープンアクセスデータベースである INSDC に、一方、アクセス制限が必要なヒトの表現型・遺伝型データは INSDC とは別枠のデータベースである NCBI Database of Genotypes and Phenotypes (dbGaP), EMBL-EBI European Genome-phenome Archive (EGA), もしくは、DDBJ Japanese Genotype-phenotype Archive (JGA) に登録することの重要性が強調されています。また、JGA は Scientific Data ジャーナルがデータの登録先として推薦するデータベース一覧にも収載されています。

JGA と NBDC のウェブサイトで利用可能なデータ一覧を公開しており、2016年6月8日の時点で28の Study について利用申請をすることができます。

これからもDDBJセンターとNBDCは国際的に認可されているJGAを発展させ、ヒトデータの共有を促進し、生物医学研究の発展を加速させていきます。

背景

研究対象者のプライバシーとインフォームドコンセントを尊重しながら個人ゲノムデータを有効活用するためには、データを共有するためのデータベースと共有に関するポリシーやガイドラインが確立されている必要があります。米国では National Institutes of Health (NIH) がヒトデータ共有に関するガイドラインの整備をいち早く進めてきました。日本でも2013年に NBDC がガイドラインを公表しています。JGA へのデータ提供と JGA データの利用は NBDC のヒトデータ審査委員会がガイドラインに則って審査しています。

JGA は登録者によって匿名化されたデータを受付けています。JGA はヒトに関するあらゆるデータ、マイクロアレイや次世代シーケンサーから出力される生データ、画像データや表現型情報をアーカイブしています。アライメント、アセンブリや変異解析といった解析されたデータも登録しています。JGA に登録されたデータファイルは暗号化されてデータベースに保管されます。JGA では EGA をベースにしたデータモデルでデータを管理しており、プレフィックス 'JGA' のアクセスション番号を Study と Study に含まれるオブジェクトに発行しています。NBDC ヒトデータ審査委員会で承認されると、利用者は承認されたデータを専用ツールでダウンロードして利用することができるようになります。

<https://www.ddbj.nig.ac.jp/news/ja/wn160609.html>

12



© 2018 統合データベース講習会 Licensed Under CC 表示 4.0 国際

データ提供者の視点から

1. NBDCヒトデータベースにデータを提供する必要性

AMED データマネジメントプラン提出の義務化 (2018年3月20日)

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 Japan Agency for Medical Research and Development

日本語 | English

採用情報 > 情報公開
アクセス > お問い合わせ
メールマガジン登録

サイト内検索

AMEDについて 事業紹介 公募情報 事業の成果 ニュース

トップ > 公募情報 > データマネジメントプランの提出の義務化について

公募情報 データマネジメントプランの提出の義務化について

平成30年3月20日

公的資金により行われる研究開発から生じるデータ等は国民共通の知的財産でもあり、データの所在等を把握し、データの収集、質の確保、意味づけ、保存と活用等が適切かつ公正に行われるよう推進するため、AMEDは、原則として全ての事業において『データマネジメントプラン』（データの種類や保存場所等を記載するもの）の提出を義務化します。

（適用時期：平成30年5月1日以降にAMEDが新規公募する事業）

詳細は、各事業の公募情報にてご確認ください。

データマネジメントプランの提出について PDF

最終更新日 平成30年3月20日

公募情報

- 公募予告一覧
- 公募情報一覧
- 採択情報一覧
- 掲載日順一覧

<https://www.amed.go.jp/koubo/datamanagement.html>

データマネジメントプラン記載要領

※ データマネジメントプランは、記載要領（1~4 ページ）及び記載例（7~8 ページ）を参照の上、様式 5（5~6 ページ）を用いて作成してください。申請する際は、様式 5 の部分のみ PDFにしてご提出ください。

※ データの共有を積極的に進めていくため、データマネジメントプランは公募審査の評価対象となります。なお、審査の段階で必要に応じて修正を求めることがあります。

※ 「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」では、ゲノム情報を登録・共有するためのデータベースの指定を予定しています。本データベースについては、詳細が確定次第、お知らせします。

<< 中略 >>

2. 制限公開データについて

制限公開データとして、個人毎のデータが二次利用可能となれば、データ取得の重複回避などの効率性と、他者のデータと統合分析することで新しい知見を得るなどの効果性の観点から、関連研究の躍進を期待できます。

制限公開データは、データベースを運営する組織（NBDC の場合には、NBDC ヒトデータ審査委員会）における承認を得た研究者が利用可能となります。

登録予定のデータベース

- ・ 公的データベースには、原則として NBDC を想定しています。
- ・ 他のデータベースに登録する場合には、その理由を記載ください。

<https://www.amed.go.jp/content/000004577.docx>

データ提供者の視点から

2. データ提供に必要な手続きは

The screenshot shows the NBDC Hit Database homepage. A red box highlights the 'Data Submission' button in the top navigation bar. Below the navigation, a sub-navigation bar includes 'Data Submission'. A URL is provided: <https://humandbs.biosciencedbc.jp/data-submission>. A note in the sidebar states: 'From May 30, 2017, the改正個人情報保護法 (Amended Personal Information Protection Law) and the改正倫理指針 (Amended Ethics Guidelines) will be implemented. When providing data, it is necessary to implement procedures according to the new guidelines.' A large red box highlights the list of required documents for submission:

1. NBDC Hit Database Shared Guidelines
2. Preparation of the following information:
 - Data to be provided: Summary of research content (purpose, methods, subjects, published papers, etc.), data types (name, quantity, access control level), and information such as disclosure date.
 - Name and contact information of the research representative
 - Name and address of the head of the affiliated institution. *The head of the affiliated institution and the Ethics Review Committee jointly recognize the implementation of the research plan.
 - Research plan (Ethics Review Application Form) (PDF format, 5 MB maximum)
 - Consent and explanatory document (PDF format, 5 MB maximum). *Please submit a form (document) instead of a signed one.
 - Confirmation of ethics review (PDF format, 5 MB maximum)

研究計画時に研究計画書、同意(IC)文書、説明文書をしっかりと作成しておくことが重要。後日、研究参加者から再同意を取得するのは手間がかかる。

2. データ提供に必要な手続きは

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

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

よくあるご質問 (FAQ)

1.9. インフォームドコンセントの説明文書にどのように記載すればよいのか?

2017年5月30日に施行された改正個人情報保護法や改正研究倫理指針の変更点を反映したモデル書式を先進ゲノム支援との協力の下、作成しました。参考にして下さい。



先進ゲノム支援とは 公募要項/申請受付 支援技術紹介 倫理関連情報 FAQ 支援課題一覧 成果論文一覧

倫理関連情報

<https://www.genome-sci.jp/ethic>

ヒト由来試料のゲノム研究のためのモデル書式等の改訂について (2018年4月27日)

「先進ゲノム支援」ではゲノム科学全体の発展のためにデータの公開・共有を積極的に進めることを方針としております。このために、支援で得られたヒト由来試料のゲノムデータは、我が国における米国のdbGAPや欧州のEGAのカウンターパートである科学技術振興機構（JST）バイオサイエンスデータベースセンター（NBDC）内のNBDCヒトデータベースJGA（Japanese Genotype-phenotype Archive, <http://humandbs.biosciencedbc.jp/>）に制限公開データとして登録することいたします。登録時点では、支援依頼者の承諾なしに公開・共有されることはありません。その後、論文発表等により支援依頼者からの承諾が得られましたら、制限公開に移り、JGAのData Access CommitteeであるNBDCヒトデータ審査委員会による審査を経て承認された研究者を対象に登録データの共有を行うことになります（データの制限公開日は支援依頼者が指定することができます。また、公開前に必ず支援依頼者に確認を行います）。

JGAに登録するためには、個人情報保護法および研究倫理指針等に沿った適切な倫理面の対応が必要です。そのため、「先進ゲノム支援」ではヒト由来試料を用いるゲノム解析研究のための「説明文書および同意文書のモデル書式」等を提示するとともに、各研究機関における倫理審査申請時の支援を実施して参りました。昨年7月に改訂モデル書式などを掲載しましたが、その後の検討を経てマイナーな改訂を行いましたので、以下を利用ください。

- ▶ IC文書等改訂のお知らせ (2017年7月)
- ▶ 先進ゲノム支援同意説明文書のひな形【2018年度版】 (2017年度版からの変更履歴)
- ▶ 先進ゲノム支援_記載すべき内容のリスト【2018年度版】 (2017年度版からの変更履歴)

同意説明文書の雛形をダウンロード可
不明点は事前にご相談ください。



データ提供者の視点から

2. データ提供に必要な手続きは

支援課題（ヒトゲノム解析を含む研究）における研究計画書及び、インフォームド・コンセント説明文書・同意文書に記載すべき内容のリスト（注1）

項目	研究計画書（研究倫理審査申請書）（注2）	インフォームドコンセント説明文書・同意文書
研究の説明		
研究目的について	<ul style="list-style-type: none"> 全ゲノム解析、全エキソン解析等について実際の研究内容に則して具体的に記載。 	<ul style="list-style-type: none"> 当該研究の目的（疾患の原因究明や機序解明等）、対象、方法、期間について記載。 当該研究だけでなく、将来、様々な疾患の研究を行うことについて記載。 全ゲノム（全染色体領域）を対象とする解析を行うことを記載。
共同研究機関について	<ul style="list-style-type: none"> 先進ゲノム支援の説明。※例文1 先進ゲノム支援側の研究者、所属、研究実施場所等を記載。 	<ul style="list-style-type: none"> 共同研究機関（先進ゲノム支援を含む）、共同研究先の研究責任者や所属等を記載。共同研究先が海外機関の場合には、海外であることがわかるように記載。 個人情報（個人識別符号に該当するゲノムデータを含む）を共同研究機関間で共有する場合には、試料・情報の利用目的及び利用方法、利用する項目についても記載。
解析データの公的データベースからの公開	<ul style="list-style-type: none"> 支援によって産出されたデータは、科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンター（National Bioscience Database Center: NBDC）が運営するNBDCヒトデータベースに、データの種類や性質に応じて制限公開データ・非制限公開データとして登録し、国内外の研究者が実施する研究に活用されることを記載。 ※詳細はNBDCヒトデータ審査委員会事務局にお問い合わせください (humandbs@biosciencedbc.jp)。 個人の同定につながらない、頻度情報・統計情報等は非制限公開データとして不特定多数の者に利用され、個人毎のゲノムデータ等は制限公開データとし、審査を経てデータ利用を承認された研究者に利用される。 	<ul style="list-style-type: none"> データベースの具体名は必ずしも必要ではないが（先進ゲノム支援では、倫理指針の対象となるヒト由来試料からのデータはNBDCヒトデータベースを、その他試料からのデータは国立遺伝学研究所DDBJセンターのデータベースを推奨しています）、データを公的データベースから公開することについては記載。 データベースからの公開では、国内の研究機関だけではなく、製薬企業等の民間企業や海外の機関に所属する研究者ともデータを共有する可能性があることについて記載。 データベースから公開されるデータは、将来、他の研究にも利用される可能性があることについて記載。 データベースでは、データの種類によってアクセスレベル（制限公開・非制限公開）が異なる。個人の同定につながらない、頻度情報・統計情報等は非制限公開データとして不特定多数の者に利用され、個人毎のゲノムデータ等は制限公開データとし、データ利用のための審査を経て承認された研究者に利用されることを記載。
研究対象者の方の不利益	<ul style="list-style-type: none"> 研究対象者に生じる不利益について記載 	<ul style="list-style-type: none"> 研究対象者また血縁者の方に不利益が生じる可能性があることを記載。※例文2 遺伝カウンセラーの紹介について記載。
同意の撤回	<ul style="list-style-type: none"> 研究対象者から同意の撤回があった場合の対応方針を記載 	<ul style="list-style-type: none"> 撤回の自由について記載。 研究成果が論文や学会等で発表された場合は、同意を撤回されても論文や学会で発表された内容を取り下げるることはできないことを記載。 データベースから個人毎のデータが制限公開されている場合は、原則、当該者の個人毎のデータをデータベースから削除し、その後の研究に提供しないようにデータベース側に要請する。ただし、当該者のデータを特定できない場合や、データベース側が対応していない場合等には破棄できない可能性があることを記載。
結果の開示	<ul style="list-style-type: none"> 研究対象者のゲノム解析結果の開示について、方針を検討の上、記載。 	左記の検討内容を反映した形で記載。 (開示しない場合はその理由をともに記載。)
試料のバイオバンクへの寄託（オプション）	<ul style="list-style-type: none"> 将来、試料を現時点では特定されない他の研究に利用するためにバイオバンクに寄託する可能性がある場合はその旨を記載。 	<ul style="list-style-type: none"> 将来、試料を現時点では特定されない他の研究に利用するためにバイオバンクに寄託する可能性がある場合はその旨の十分な説明を行う。

データ提供者の視点から

3. データ提供者がデータ利用者を選んだり利用条件を決定できるのか 答え. できません。

ただし、データ提供者は、**インフォームドコンセントの説明文書の中で指定している制限項目（研究対象疾患の限定等）**に準じて、データ利用時の制限事項を設定することができる(共有ガイドライン4-1. データ提供者の権利)。

The screenshot shows the NBDCヒトデータベース research ID page for hum0101.v1. It includes sections for study summary, data details (JGAP00000000098, NGS Target Capture, Type I, 2018/05/11), and a red box highlighting the 'コメント (利用にあたっての制限事項)' field which contains '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。

データ利用者の視点から

1. データの探し方
2. データ利用に必要な手続きは
3. クラウドサーバで解析できるのか

データ利用者の視点から 1. データの探し方

1. サイト内全文検索

NBDC NBDCヒトデータベース English サイト内検索

3. ビーコン検索 (例: GRCh37 12:112241766 A)

利用可能な研究データ一覧								
データ利用方法は、こちらをご覧下さい。								
全件表示	Csv	CSV	Excel	一覧内検索				
Research ID	研究概要	企画日	データの種類	研究方法	半期	登録者 (登録機関)	連絡先	アクセス 又は規約
num0139.v1 JGAS0000000000136	高齢特異的Aβ陽性者と 健常・高齢対照	v1:2016/07/10	NGS (Exome)	配列決定 (HiSeq 2000)	Bunmei (HiSeq 1500)	AALU患者: 1例 (日本人)	大澤 真 (日本人)	細胞/Type I
num0136.v1 JGAS0000000000087	既往歴に関する研究目的 の被験者を含むゲノムデータベース の構築と利用研究	v1:2018/05/22	SNP-chip	ゲノムライ ド選択解析 (Asym ASU)	Bunmei (HiSeq 2000)	既往歴をつづった被験 者: 1,313名 (日本人)	溝上 雅典 (日本人)	細胞型公 開
num0134.v1 JGAS0000000000087	ヨリノゾウの転写/再生 研究	v1:2018/04/06	NGS (Exome)	配列決定 (HiSeq 2000)	Bunmei (HiSeq 2000)	ヨリノゾウ: 60頭 (日本人)	山口 雅典 (日本人)	細胞/Type I
num0133.v1 JGAS0000000000086	真っ白人の脳液(脳脊液)に有 する遺伝子変異の検討	v1:2018/04/06	NGS (Exome)	配列決定 (HiSeq 2000)	Bunmei (HiSeq 2000)	真っ白: 79例前 (日本人)	山口 雅典 (日本人)	細胞/Type I
num0129.v1 JGAS0000000000131	精神疾患患者からの脳 組織の採取とその 病理組織に対する研究的 の検討とそれを用い た疾患の予後予測	v1:2018/04/06	NGS (CNP-ex)	メタバクテ リオ	Bunmei (HiSeq 2500)	CHARGE症候群: 2例前 (日本人)	田原 美之 (日本人)	細胞/Type I

2. 一覧表内のインクリメンタルサーチ(例:ナル)

The screenshot shows the NBDC Human Database Beacon interface. At the top, there's a navigation bar with links for Home, Help, About, Contact, and FAQ. The main content area has a sidebar titled "NBDCヒトデータベースについて" (About NBDC Human Database) which includes sections on what it is, how to use it, and its purpose. Below this is a search bar with placeholder text "検索語を入力して検索を実行してください" (Please enter a search term and execute the search). The search results table has columns for Research ID, 研究概要 (Research Summary), 公開日 (Publication Date), データの概要 (Data Overview), 研究方法 (Research Method), 伊藤義 (Ito Yoshi), 楽曲 (Song), and アクセス (Access). One result is highlighted: "num0072.v1" from "2017/12/26" by "SNP-chip" with "Alphymix" analysis, involving "PCR-Fingerprinting" and "Genotype calling". The bottom of the page has a footer with links for Home, Help, About, Contact, and FAQ.

指定したバリエントの有無が各データセットごとに表示される

注: 現在は非制限公開データの一部のみが検索対象

データ利用者の視点から 1.データの探し方

Beacon Network

Search all beacons for allele

GRCh37 - 12:112241766 G > A

Search Beacons

Response All None

- Found 17
- Not Found 29
- Not Applicable 20

Organization All None

- AMPLab, UC Berkeley
- Australian Genomics Health
- Belgian Medical Genomic
- BGI
- Bioinformatics Area, Fu...
- BioReference Laborato...
- Brazilian Initiative on Pe...
- BRCA Exchange
- Broad Institute
- Centre for Genomic Regul...
- Centro Nacional de Anális...
- Children's Mercy Hospital
- Curaçao
- DNABank
- ELXR
- ENBI European Biobank
- Garvan Institute of Med...
- Global Alliance for Gen...
- Global Gene Corp
- Google
- Institute for Systems Bi...
- Instituto Nacional de Medi...
- Japan Science and Tec...
- Mike Lin
- MyGene2.org
- National Center for Biote...
- Ontario Institute for Ca...
- OpenSNP
- PhenomeCentral
- Sanger
- Sequencing.com
- SingHealth Duke-NUS I...
- Southern African Human ...
- The Scripps Research Inst...
- University of California...
- University of Leiden
- Variant Interpretation for C...
- Wellcome Trust Sanger...

amp lab AMPLab - 1000 Genomes Project Found

BioReference Hosted by BioReference Laboratories Found

Conglomerate Hosted by Global Alliance for Genomics and Health Found

Google - 1000 Genomes Project Phase 3 Hosted by Google Found

Google Genomics Public Data Hosted by Google Found

HGMD Public Hosted by University of California, Santa Cruz Found

IBD, Native American, Egyptian, UK10K Hosted by Wellcome Trust Sanger Institute Found

ICGC - Cancer Projects Hosted by Ontario Institute for Cancer Research Found

Kaviar Hosted by Institute for Systems Biology Found

Medical Genome Reference Bank Hosted by Garvan Institute of Medical Research Found

Narcissome Hosted by Mike Lin Found

NBDC Human Database Beacon Hosted by Japan Science and Technology Agency - National Bioscience Database Center Found More info...

Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH)が提供するBeacon Networkで検索

<https://beacon-network.org/#/>

NBDC NBDC Human Database

Home Data Use Data Submission Guidelines Data Access Committee

Search NBDC Human Database Beacon for Alternative Alleles [API help]
A NBDC Human Database Beacon is a member of GA4GH Beacon Network.

GRCh37 - 12:112241766 A Search Example: ALDH2 Variant (GRCh37, 12:112241766 A)

Beacon Query

- Reference: GRCh37
- Chromosome: 12
- Position: 112241766
- Allele: A

Response by Dataset

Dataset	Found	Link to Download Site	Error Messages
hum0013.v1.freq.v1	Found	http://humandbs.biosciencedbc.jp/en/hum0013-v1	
hum0014.v3.T2DM.v1	Not Found	http://humandbs.biosciencedbc.jp/en/hum0014-v3	
hum0015.v1.freq.v1	Found	http://humandbs.biosciencedbc.jp/en/hum0015-v1	
hum0029.v1.freq.v1	Found	http://humandbs.biosciencedbc.jp/en/hum0029-v1	

2. データ利用に必要な手続きは

The screenshot shows the NBDC Human Data Database homepage. The top navigation bar includes links for Home, Data Use (highlighted with a red box), Data Provision, Guidelines, NBDC Human Data Review Committee, Results Release, Contact, and FAQ. The main content area is titled "Data Use" and provides a URL: <https://humandbs.biosciencedbc.jp/data-use>. It states: "NBDC Human Data Database is providingヒトに関するデータの利用手続は以下の通りです。" Below this, there are two sections: "Non-Limited Data Release" (非制限公開データ) and "Limited Data Release" (制限公開データ). The "Non-Limited Data Release" section contains two steps: reading the shared guidelines and downloading data from the research list. The "Limited Data Release" section contains seven steps: reading guidelines, confirming research details, preparing application information (including names, addresses, and research plans), and filling out application forms (including PDF and XLS/XLSX formats). A red box highlights the "Non-Limited Data Release" section and the "XLS/XLSX" link in the limited release section.

NBDCヒトデータベース

English サイト内検索 検索

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

データの利用 <https://humandbs.biosciencedbc.jp/data-use>

NBDCヒトデータベースにおいて提供しているヒトに関するデータの利用手続は以下の通りです。

非制限公開データ (利用可能な研究データ一覧のアクセス制限欄に"非制限公開"と表記。)

1. NBDCヒトデータ共有ガイドラインを熟読して下さい。
2. 利用可能な研究データ一覧から各研究内容を確認 (Research IDをクリック) のうえ、自由にデータをダウンロードして下さい。

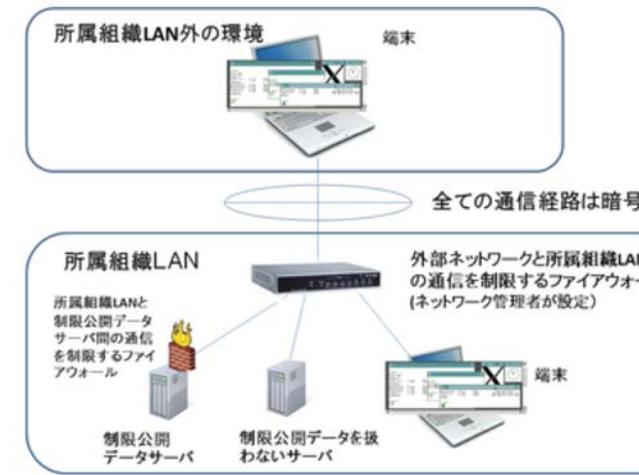
制限公開データ (利用可能な研究データ一覧のアクセス制限欄に"制限"と表記。データの利用には利用申請が必要。)

利用申請方法は以下の通りです。

1. NBDCヒトデータ共有ガイドラインを熟読して下さい。
2. 利用可能な研究データ一覧から各研究内容を確認 (Research IDをクリック) のうえ、利用したいデータセットのデータIDを控えて下さい。データ利用申請時に必要になります。
3. データ利用申請のために必要な以下の情報を準備して下さい。
 - 研究代表者およびデータ利用を希望する研究分担者全員の氏名、所属機関情報 ※同一機関に所属する研究分担者を一回の申請で登録することができます。
 - 研究代表者によって利用申請される研究内容に関連した研究に従事したことがわかるエビデンス (論文や学会発表等の情報)
 - 所属機関の長の氏名、職名、メールアドレス ※所属機関の長とは、倫理審査委員会によって承認された研究計画の実施を許可する者を指します。
 - 取得したデータを使用する研究の研究計画書 (倫理審査申請書) (PDF形式 5 MB以内)
 - 倫理審査の承認通知書 (PDF形式 5 MB以内)
4. NBDCヒトデータ取り扱いセキュリティガイドライン (利用者向け) の内容を確認し [書式5\) NBDCヒトデータ取り扱いセキュリティガイドラインチェックリスト](#) をダウンロードします。使用したいデータのアクセス制限レベル (Type IまたはType II) に応じて必要な対策を行ない NBDCヒトデータ取り扱いセキュリティガイドラインエッキリストを記載して下さい (XLS/XLSX形式 5 MB以内)。
5. 研究分担者がいる場合は、[書式7\) 研究分担者一覧](#) をダウンロードし、必要事項を記載して下さい。
6. [書式2\) NBDCヒトデータベース データ利用申請書 \(制限公開データ用\)](#) に必要事項を入力し、研究計画書 (倫理審査申請書)、承認通知書、NBDCヒトデータ取り扱いセキュリティガイドラインチェックリスト、研究分担者一覧 (該当者のみ) とともにNBDCヒトデータ審査委員会事務局(humandbs@biosciencedbc.jp)までメールで送付し、利用申請を行なって下さい。なお、一つの申請で複数のデータIDについて申請することが可能です。実際の申請作業は、代表者もしくは代表者が指名する者が行なって下さい。

データ利用者の視点から

2. データ利用に必要な手続きは



情報セキュリティ対策の目的 制限公開データの漏洩防止が全て

そのために

- 制限公開データを他と分離し、原則移動しない
 - データを誤って削除しても再ダウンロード可なので安心

NBDCデータ取扱いセキュリティガイドラインの各項目をひとつずつ自己点検し、提出

データ利用者の視点から

3. クラウドサーバで解析できるのか

所属機関外利用可能サーバ (機関外サーバ)

現在は、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。

ダウンロード



ダウンロード

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。

現在

利用者の所属組織



利用者手持ちのデータ



今後

利用者の所属組織



利用者手持ちのデータ

他組織



利用者手持ちのデータ

and/or

※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也可能となる。

機関外サーバにより新たに可能となる部分

er CC 表示 4.0 国際

まとめ：『NBDCヒトデータベース』とは

- 公的資金によるヒト関連研究の成果の受け皿
- 論文に記載可能なJGAアクセスション番号を発番
- 個人由来ゲノムデータの共有と個人情報保護の両立を可能に
 - 【NBDC】データ共有のガイドラインを策定し、ガイドラインに沿った申請内容の審査をNBDCに設置されたDACが実施
 - 【DDBJ】データの管理と払い出し、アクセスション番号の発番
 - 【データ提供者】研究参加者の同意と研究倫理委員会の承認
 - 【データ利用者】安全管理措置（セキュリティ対策）の確認

2. TogoVarの紹介

日本人ゲノム多様性統合データベース TogoVar

- NBDCヒトデータベースを基に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
- 現状germline variantのみ、somaticなし

TogoVar／ポイント #1

ゲノム配列の個人による違い（バリアント）に関する
さまざまな条件を用いて、国内外のDBや文献情報などの
ワンストップ検索を可能に

7番染色体

▲ 注目するバリアント

ClinVar (NCBI)

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

ExAC (ブロード研究所)

位置 : chr7:127254587
アレル頻度 :
0.000304573



iJGVD 3.5KJPN

(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

<https://biosciencedbc.jp/>

HGVD(京都大学)

位置 :
chr7:127254587
アレル頻度 : 0.0272809

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(iJGVD 3.5KJPN) : 0.0233

アレル頻度(HGVD) : 0.0272809

アレル頻度(ExAC) : 0.0003045

関連論文 : 73

A missense mutation of Pax4 gene ...

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



ワンストップ検索



出典元 (© 2016 DBCLS TogoTV)

TogoVar／検索の対象データベース

データベース名(運営組織)	説明	対象人数
NBDCヒトデータベース (JST-NBDCと国立遺伝学研究所DDBJセンターの共同運営) • JGA-NGSデータセット (全エクソーム) • JGA-SNPデータセット (SNP Chip)	主に日本の研究者からの個人ゲノムデータのリポジトリ	125人 (全エクソーム) 183,884人 (既知SNP)
Integrative Japanese Genome Variation Database (iJGVD) (東北メディカル・メガバンク機構)	ゲノムコホート (東北地方中心)	3,554人 (全ゲノム)
Human Genetic Variation Database (HGVD) (京都大学)	ゲノムコホート (滋賀県長浜市を中心)	1,208人 (全エクソーム)
Exome Aggregation Consortium(ExAC) (ブロード研究所)	配列決定プロジェクトの再解析データ (約20プロジェクト)	60,706人 (全エクソーム)
ClinVar (NCBI)	バリアントの疾患関連性	
PubTator (NCBI) Colil(DBCLS)	バリアント(rs番号)が出現する文献情報	

TogoVar収録データセット一覧

ヒトゲノムリファレンス配列

- GRCh37.p13 (06/28/2013)

Japanese Genotype-phenotype Archive (JGA)の個人ゲノムデータ由来のバリアントデータセット

データセット名	バージョン/最終更新日	サンプルサイズ	検出バリアント数	除外後バリアント数	作成者
JGA-NGS	06/01/2018	125	13,338,968	4,679,025	NBDC
JGA-SNP	06/01/2018	183,884	1,966,919	1,249,724	NBDC

注：アレル数5以下のバリアントはJGA-NGS/JGA-SNPデータセットから削除しています。

第三者が作成したバリアントデータセット

データセット名	バージョン/最終更新日	サンプルサイズ	バリアント数	バリアント部位数	作成者
ClinVar	02/01/2017	—	198,707	—	NCBI
Exome Aggregation Consortium (ExAC)	Release 1 (02/27/2017)	60,706	10,195,872	9,362,319	Broad Institute
Human Genetic Variation Database (HGVD)	Version 2.30 (08/02/2017)	1,208	554,461	501,556	京都大学
Integrative Japanese Genome Variation Database (iJGVD)	3.5KJPN (09/28/2017)	3,554	—	7,931,579	東北メディカル・メガバンク機構

注：iJGVD 3.5KJPNについては、DTAなしで閲覧可能なアレル頻度1%以上のバリアントのみを収録しております。詳細は[Data release](#)をご覧ください。

バリアント以外のデータセット

データセット名	バージョン/最終更新日	内容	作成者
Coil	01/29/2018	生命科学分野の文献間の引用関係の情報	DBCLS
PubTator	04/23/2018	バリアント名が出現する文献の情報	NCBI
TogoGenome	hg19+UniProt_201804	ゲノムに関連する多種多様な情報	DBCLS

JGA-NGS/JGA-SNPの由来データ

JGA-NGS

集約されたデータの由来

JGAID	ヒトDB	研究題目	対象集団	サンプルサイズ	データ提供者
JGAD000000000004	hum0006	脳腫瘍のゲノム・遺伝子解析とその臨床病理学的意義の解明	脳腫瘍 アストロサイトーマ	6	齊藤 延人 (P-DIRECT)
JGAD000000000106	hum0006	脳腫瘍のゲノム・遺伝子解析とその臨床病理学的意義の解明	脳腫瘍 オリゴデンドログリオーマ	16	齊藤 延人 (P-DIRECT)
JGAD000000000112	hum0006	脳腫瘍のゲノム・遺伝子解析とその臨床病理学的意義の解明	脳腫瘍 小脳グリオーマ	17	齊藤 延人 (P-DIRECT)
JGAD000000000014	hum0021	精神神経疾患の原因解明および診断法・治療法の開発に関する研究	健常一卵性双生児	6	加藤 忠史 (ゲノム支援)
JGAD000000000036	hum0035	固形腫瘍における遺伝子異常の網羅的解析	多数の固形腫瘍性疾患検体	23	滝田 順子 (P-DIRECT)
JGAD000000000038	hum0040	ヒト胎盤におけるインプリント制御領域およびインプリント遺伝子の同定	ヒト胎盤および母体血	48	有馬 隆博 (IHEC)
JGAD000000000060	hum0066	癌の再発・転移に関与するnon-coding RNAの同定とその機序の解明	大腸がん	9	三森 功士
合計				125	

JGA-SNP

集約されたデータの由来

JGAID	ヒトDB	研究題目	対象集団	サンプルサイズ	データ提供者
JGAD000000000123	hum0014	オーダーメイド医療の実現プログラム	健常者及び罹患者	182,557	久保 充明 (BBJ)
JGAD000000000018	hum0028	オーダーメイド医療の実現プログラム	健常者	908	久保 充明 (BBJ)
JGAD000000000130/131	hum0082	日本人健常者におけるゲノム全域のSNP解析	健常者	419	徳永 勝士
Total					183,884

TogoVar／ポイント #2

検索対象に含まれる、NBDCヒトデータベースに登録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アントの頻度情報のデータセットを**TogoVar**から公開



NBDCヒトデータベース



Japanese Genotype-phenotype Archive



研究プロジェクトA

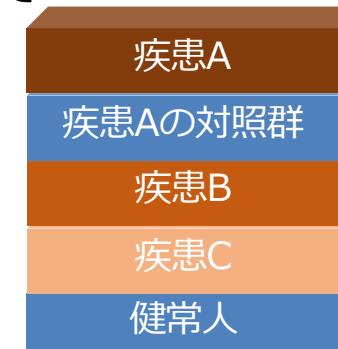


同じ手法で
再解析

研究プロジェクトB



研究プロジェクトC



日本人大規模
バリアント頻度

① 概要を把握

ユーザ



出典元 (© 2016 DBCLS TogoTV)

② 利用申請

Supplementary Table 1. Characteristics of the whole-genome sequence datasets

Datasets	No. subjects	Subject information	Institutes where WGS were conducted	WGS platform	DNA Library Preparation	Read length	Depth	No. variants	Ti/Tv ratio
Dataset 1	1,276	Participants of BBJ (acute myocardial infarction, drug eruption, colorectal cancer, breast cancer, prostate cancer, gastric cancer)	RIKEN Center for Integrative Medical Sciences	HiSeq 2500	TruSeq Nano DNA Library Preparation Kit	2×160 and 2×125-bp paired end (<i>n</i> = 1,026 and 250, respectively)	24.30	30,422,188	2.137
Dataset 2	492	Participants of BBJ (dementia, <i>n</i> = 197) Japanese controls who lived over 100 years (<i>n</i> = 295)	Toshiba Corporation Takara Bio Inc.	HiSeq X Five 2500	TruSeq DNA PCR-Free Library Preparation Kit	2×150-bp paired end	36.57	20,830,514	2.114
Dataset 3	466	Participants of from BBJ (acute myocardial infarction)	Macrogen Japan Corporation	HiSeq X Five	TruSeq DNA PCR-Free Library Preparation Kit	2×150-bp paired end	19.18	19,228,253	2.140
Total	2,234	-	-	-	-	-	25.93	39,898,568	-

WGS; whole-genome sequence, BBJ; the BioBank Japan Project.

WGS data of a part of the BBJ subjects (*n* = 1,026) is publically available at the National Bioscience Database Center (NBDC) Human Database (<https://humandbs.biosciencedbc.jp/en/>) under research ID **hum0014**, Japanese Genotype-phenotype Archive (JGA; <https://www.ddbj.nig.ac.jp/jga/index.html>) under accession ID **JGAS00000000114**.

Allele frequency data of this WGS data is publicly available at Japanese ENyclopedia of GEnetic associations by Riken (JENGER; <http://jenger.riken.jp/>). WGS data of the rest of the BBJ subjects (*n* = 913) is available on request after approval of the ethical committee of RIKEN Yokohama Institute and the Institute of Medical Science. WGS data of the controls (*n* = 295) will be available on request under the condition of approval of the ethical committee of Keio University and material transfer agreement.

出典: Deep whole-genome sequencing reveals recent selection signature linked to evolution and disease risk of Japanese Okada Y et al.

検索結果例 (<http://togovar.biosciencedbc.jp>)

TOGO VAR Home Datasets Terms Contact About Help

検索ボックス

- ・rs番号
- ・位置検索
- ・範囲検索
- ・遺伝子名（あいまい検索）
- ・関連疾患名（あいまい検索）

Data set

All

JGA NGS (119)

JGA SNP (55)

3.5KJPN (173)

HGVD (50)

ExAC (926)

ClinVar (4,545)

Breast-ovarian cancer, familial 2

Example - Disease:Breast-ovarian cancer, familial 2, Gene:ALDH2, refSNP:rs114202595, TogoVar:tgv421843, Position(GRCh37/hg19):16:48258198, Region(GRCh37/hg19):10:73270743-7337976

検索結果

Showing 1 to 25 of 4,545 variants related to disease "Breast-ovarian cancer, familial 2". (filtered from 19,537,677 variants)

ID	Position	Ref	Alt	Symbol	Frequency ⓘ	Consequence	SIFT ⓘ	Polyphen ⓘ	ClinVar conditions
tgv48208253	13:32889080	A	G	ZAR1L		intron_variant			Breast-ovarian cancer, familial
tgv48208258	13:32889363	G	A	ZAR1L		intron_variant			Breast-ovarian cancer, familial
tgv48208267	13:32889669	C		ZAR1L		intron_variant			Fanconi anemia Hereditary breast and ovarian cancer Breast-ovarian cancer, familial
	13:32889682	G		ZAR1L		intron_variant			Breast-ovarian cancer, familial
	13:32889783	AAC		ZAR1L		intron_variant			Fanconi anemia Hereditary breast and ovarian cancer Breast-ovarian cancer, familial
tgv48208273	13:32889792	A	G	BRCA2		5_prime_UTR_variant			Fanconi anemia Hereditary breast and ovarian cancer Breast-ovarian cancer, familial
tgv48208277	13:32889803	G	A	BRCA2		splice_region_variant 5_prime_UTR_variant			Breast-ovarian cancer, familial
tgv48208285	13:32889968	G	A	BRCA2		intron_variant			Breast-ovarian cancer, familial
tgv48208287	13:32889996	C	T	BRCA2		intron_variant			Breast-ovarian cancer, familial

フィルタ機能

- ・データセット
- ・データセット+頻度
- ・バリエントタイプ
- ・ClinVarの情報

<https://biosciencedbc.jp/>

使い方はTogoTV（8分36秒）がわかりやすい

① 保護されていない通信 | togotv.dbcls.jp/ja/20180825.html

DBCLS Research Services Contact About

TOGOOTV 生命科学系DB・ツール使い倒し系チャンネル

はじめての方へ 再生数ランキング お問い合わせ・番組をリクエスト

『統合TV』は、生命科学分野の有用なデータベースやツールの使い方を動画で紹介するウェブサイトです。

目的別に検索

- 講習会 実習資料 (AJACS)
- ゲノム・核酸 配列解析
- タンパク質 配列・構造解析
- 発現制御解析・可視化
- 文献・辞書・プログラミング
- 著名データベース
- その他講演・講習会
- 自由に使える画像を探す

2018-08-25 TogoVar でヒトゲノムに存在するバリアントに関する情報を調べる

TogoVar (https://togovar.biosciencedbc.jp/) は
ヒトゲノムに存在するバリアントに関する
情報について、分子生物学的な情報や頻度、
関連論文を知ることが出来るサイトです。

YouTube版を視聴できない方はオリジナル版ファイル(mov形式)をダウンロードして、ご覧ください。

TogoVar (日本人ゲノム多様性統合データベース) は、国立研究開発法人科学技術振興機構 バイオサイエンスデータベースセンター (NBDC)と大学共同利用機関法人 情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設 (DBCLS)が共同開発する、日本人ゲノム配列の個人による違い (バリアント)とそれに関連する疾患情報や関連論文などを収集・整理したデータベースです。

TogoVarは、研究プロジェクト横断的に集約した日本人におけるバリアントの頻度情報を提供します。日本人集団として、NBDCヒトデータベース/Human Genome-phenotype Archive (JGA)に登録されている個人ごとのゲノムデータを集約して得られた頻度情報である JGA-NGSデータセット (125 万の WES (Whole Exome Sequencing) データ)、JGA-SNPデータセット (18 万人以上の SNP-chip データ)、東北メディカルメガバンクの Integrative Japanese Genome Variation Database (IJGVD)、京都大学の Human Genetic Variation Database (HGVD)、日本人以外の Population を含むものとして Broad Institute の Exome Aggregation Consortium (ExAC) などが検索対象のデータセットとして用意されています (TogoVar収録データセット一覧)。このように多種多様なデータベースに散在して収録されてきた遺伝子型や表現型に関連する情報を整理統合し、バリアントを解釈するための情報をワンストップでわかりやすく提供しています。

今回は、TogoVarの基本的な機能やデータの見方について紹介します。

▶ 見どころダイジェスト

1. 検索とフィルタリングの方法と検索結果の見方 (0:42)
2. バリアントの詳細ページの見方 (3:10)
3. アルコール代謝に関連する有名なバリアントの人種別割合を調べる (6:30)

この動画を引用する際はDOIをご利用ください。DOI: 10.7875/togotv.2018.153

この記事は、クリエイティブ・コモンズ 表示 ライセンスの下で利用可能です。利用にあたっては、下記のクレジットを必ず表示してください。
© 2016 DBCLS TogoTV / CC-BY-4.0

CC BY

https://biosciencedbc.jp/

ご清聴いただき、誠にありがとうございました。

ご不明点がありましたら、NBDCヒトデータ審査委員会事務局までお問い合わせください。

電話 : 03-5214-8491

メール : humandbs@biosciencedbc.jp