

2018年12月14日

統合データベース講習会：AJACS町田

NBDCヒトデータベースと 日本人ゲノム多様性統合データベース「TogoVar」 のご紹介

豊岡 理人

バイオサイエンスデータベースセンター(NBDC)、JST



目次

1. 講習を始める前に
2. 生命科学系DBの概要
3. JSTとNBDC、データ共有の取り組みについて
4. 主なサービス(カタログ、一括検索、データの一括ダウンロード)の紹介
5. ヒトに関するデータ関連のサービス・ツール
6. その他のサービス・ツール
7. 今後に向けて

5



NBDCは、日本の生命科学研究を推進するために、データベースをつなげて使い易くします。そのためNBDCや協力機関は、以下のようなサービスやウェブサイトを作成・提供しています。

- 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**
 - 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!!
 - ヒトゲノムリポジトリ・シンクレーベン
 - 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!
あなたの大活用例 >

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 総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 (aqd0002)。

[ニュース一覧へ](#)

 オープンサイエンス方針
[詳細](#)

 研究倫理
Research Integrity

NBDCヒトデータベースの概要



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

基本方針：

- ヒトに関するあらゆるデータが対象
- IDは二重に匿名化
- データ提供／利用に関する審査はNBDCが実施

公開データ数 (2018/8末) :

- 非制限公開（オープン）データ 20件
- 制限公開データ 72件

P-DIRECT、IHEC、BBJ、先進ゲノム支援、J-ADNI等の大型プロジェクトからのデータも収載

- 研究で発表されたデータが使えます！

研究データ公開・再利用の世界的潮流

- オープンサイエンスの流れ
学術論文のオープン化 + 研究データの公開
- 2014年米国NIHのGenomics Data Sharing Policy
ヒトゲノム研究データのデータリポジトリへの登録を要求
2018年3月 AMEDデータマネージメントプラン提出の義務化
- FAIR原則
Findable(見つけられる)、Accessible(アクセスできる)、
Interoperable(相互運用できる)、Reusable (再利用できる)
- Global Alliance for Genomics and Health(GA4GH)
国際的な研究情報共有や統一プロトコルでのゲノム解析の仕組みや、
研究者認証等についての枠組みを討議

制限公開データベースの必要性（プライバシーの担保）

- 研究データのオープン化への懸念
 - プライバシー保全とのバランス
 - データ公開・利用についての適切な審査
 - →制限公開データベース
- 制限公開データベースの発足
 - 2007年米国NIH
 - Database of Genotypes and Phenotypes (dbGaP)
 - 2008年欧洲EMBL-EBI
 - European Genome-phenome Archive (EGA)
 - 2013年10月 NBDCおよび国立遺伝学研究所DDBJセンター
 - NBDCヒトデータベース/Japanese Genotype-phenotype Archive(JGA)

NBDCヒトデータベースのデータ例 バイオバンクジャパン (BBJ) : hum0014

心筋梗塞：1666症例、対照：3198名

健常者：934名 (JSNP)

35疾患：各約190症例 (JSNP)

食道癌：182症例 (JSNP)

ALS : 92症例 (JSNP)

T2DM : 9817症例、対照：6763名

T2DM : 5646症例、対照：19,420名

AD : 1472症例、対照：7966名

AF : 8180症例、対照：28,612名

BMI : 158,284名

Genotypeデータ : 182,505名

POAG : 3980症例、対照：18,815名

58臨床検査値 : 162,255名

初潮年齢データを有する女

性 : 67,029名

閉経年齢データを有する女

性 : 43,861名

BBJ第1コホート : 1,026名

(日本人)

登録された対象疾患および形質：

心筋梗塞、2型糖尿病、アトピー性皮膚炎、
心房細動、BMI、開放隅角緑内障、
初潮・閉経年齢等々

プラットフォーム：

インベーダー法 (Hologic Japan社)

Human610-Quad BeadChip(Illumina社) 等の
Genotyping Arrayデータ

本年8月

Illumina社 HiSeq2500による
BBJ第一コホート 1,026名の
Whole Genome Sequencingを公開

NBDCヒトデータベースのデータ例

J-ADNI:hum0043

NBDC Research ID: hum0043.v1

研究内容の概要

目的 : アルツハイマー病 (AD) 治療薬の薬効評価基準の最適化を行うために、ADの病態を忠実に反映するサロゲートマーカー (surrogate marker)を定めておく必要がある。J-ADNI研究は、MRIやPETなどの画像サロゲートマーカーの長期的変化に関する一定の基準値を作成するとともにその妥当性を証明するために臨床/神経心理検査データ、血液・脳脊髄液サンプルを並行して収集することを目的とする。

対象 :

537名

(高齢者健常群 149名、軽度認知機能障害 234名、
早期アルツハイマー病 154名)

- 臨床・心理学検査結果

- 検査結果

- ApoE遺伝子型、末梢血液一般検査

- MRI画像、PET画像

非制限公開データ Open data

- ・頻度や統計量
- ・特定の個人由来では無い試料の解析結果

→Webからダウンロード可能

制限公開データ Controlled-Access data

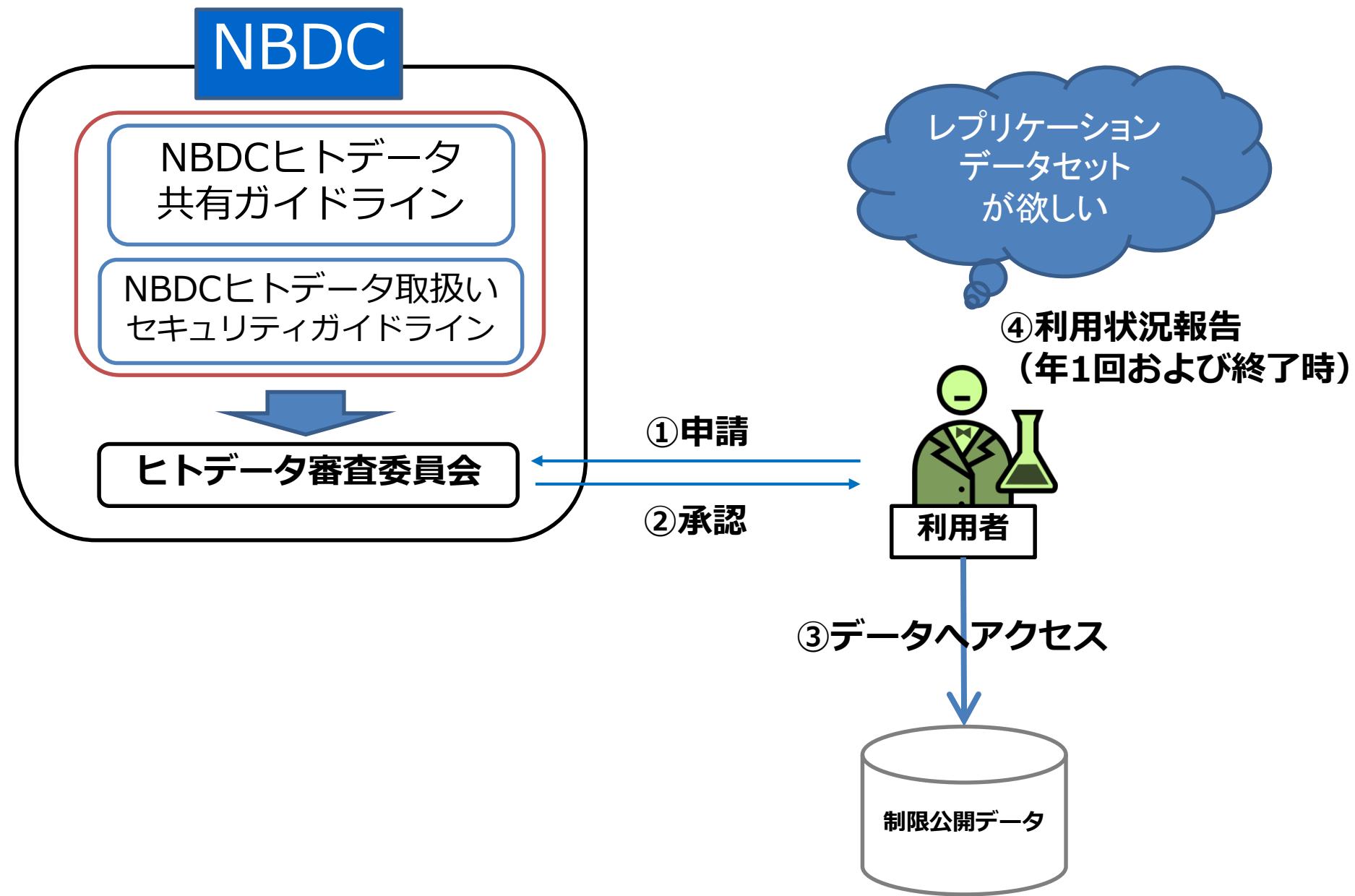
- ・個人ごとのゲノムデータ

→利用者を限定
(国内外のアカデミアや企業内研究者)

二重匿名化

各プロジェクト・実施機関

NBDCヒトデータベース/データ利用の手順



利用対象データベースを検索

NBDC National Bioscience Database Center 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 機関外サーバ NBDCヒトデータ審査委員会 成果発表 お問い合わせ FAQ

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急速に伴って膨大な量が产生されつつあり、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)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、扱うデータの種類、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

2018/09/25

非制限公開データ1件が追加されました (hum0074.v2)

2018/09/07

理化学研究所・統合生命医科学研究センター・ゲノムシーケンス解析チームからの制限公開データ (Type I) を公開しました (hum0132)

[ニュース一覧へ](#)

Search NBDC Human Database Beacon for Alternative Alleles [API help](#)

NBDC Human Database Beacon is a member of [G4GH Beacon Network](#).

GRCh37 e.g. 12:112241766 A Search Example: ALDH2 Variant (GRCh37, '12:112241766 A')

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

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 89 件 [Copy](#) [CSV](#) [Excel](#)

一覧内検索:

Research ID	研究題目	公開日	データの種類	研究方法	手法	参加者 (対象集団)	提供者	アクセス制限
hum0139.v1 JGAS000000000136	疾患特異的iPS細胞を用いた創薬・疾患研究	v1:2018/07/10	NGS (Exome)	配列決定	Illumina (HiSeq 1500)	RALD患者：1症例 (日本人)	大津 真	制限 (Type I)
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

疾患名、データの種類、研究方法等で検索

<https://biosciencedbc.jp/>

 CC BY

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

データ利用に必要な手続き



<https://humandbs.biosciencedbc.jp/data-use>

まつき。

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 ※同一機間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チェック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できます。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。

研究計画書に、NBDCヒトデータベースのデータ利用について記述し、倫理審査委員会の承認および機関の長の研究実施の許可を得る。

NBDCヒトデータ利用申請書記入例

NBDCヒトデータ利用申請書

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ヒトデータ審査委員会 宛

『NBDCヒトデータベース』の制限公開データを利用したいので、以下の通り申請します。

申請日 2018 年 8 月 29 日

申請の種類(いずれかに○)

新規 変更 (研究分担者の追加を含む)

研究代表者に関する情報

氏名	電話番号
科学 太郎	03-5214-8491
氏名《英語》	e-mail
Taro Kagaku	kagaku.taro@XXX.ac.jp

フリーのメールアドレスではなく、所属機関の発行したメールアドレスを記入

所属機関名・部署名

職名

XXXX大学XXXX学部XXXXXX教室

准教授

所属機関名・部署名《英語》

職名《英語》

XXXXX lab., Department of XXXXX, XXXXXX University

Associate Professor

所属機関の所在地

〒102-8666 東京都千代田区四番町5-3

所属機関の所在地《英語》

5-3, Yonbancho, Chiyoda-ku

データ利用に関する問い合わせ先 (研究代表者以外の方が申請手続きを代行される場合はご記入下さい。)

氏名	電話番号
院生 太郎	03-5214-8491
氏名《英語》	e-mail
Taro Insei	insei.taro@XXX.ac.jp

フリーのメールアドレスではなく、所属機関の発行したメールアドレスを記入

所属機関名・部署名(代表者と異なる場合のみ記入して下さい。)

所属機関名・部署名《英語》(代表者と異なる場合のみ記入して下さい。)

職名《英語》

この「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。

所属機関の長について (申請内容に関して問い合わせることがあります。)

氏名	職名
倫理 一	XXXX大学医学部学部長
氏名《英語》	職名《英語》
Hajime Rinri	Dean of Medical department, XXX University
電話番号	e-mail
03-5214-8470	dean.med@XXX.ac.jp

データをダウンロードする人を含めて下さい。

研究分担者

(記入欄が不足する場合はForm 7を使用して提出して下さい。**複数代表者と同じ機関に所属する**研究者全員を一度に申請できます。)

研究分担者名	所属部署名	職名

NBDCヒトデータ利用申請書記入例（続き）

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の確認状況について

未確認です。

確認済みであり、内容を遵守します。

データを利用する研究題目

利用を希望するデータを含む解析を行なう予定である研究の、所属機関における倫理審査によって承認されている研究題目を記載して下さい。

疾患XXXXXXの発症メカニズム同定のためのマルチオミックス解析

データを利用する研究題目（英語）

研究題目（日本語）に対応する内容を記載して下さい。

Multi-omics analysis to reveal a mechanism of XXXXXXXX disease

申請内容に関連した研究代表者の発表論文など

研究代表者は申請内容に関連した研究の経験をお持ちであることが必須です。その確認のために、これまでに発表した関連研究の論文をご提示下さい。PMID、DOI、あるいは書誌情報を記載して下さい（日本語）

PMID 12345, 23456, 34567

研究計画書程度の記載内容でOK!!

データ利用開始日（希望）～終了日（予定）

※所属機関の倫理委員会において承認されている研究期間を限度とします。

研究期間の延長が倫理委員会によって承認された場合は、利用期間もそれに準じて延長することができます。

2018年 10月 1日 ~ 2020年 9月 30日

利用を希望するデータと利用目的

研究データ一覧 (<http://humandbs.biosciencedbc.jp/ja/data-use/registered-researches>) から各研究内容を確認し、利用を希望するデータセットIDを指定して下さい。複数のデータIDについて、一度に申請することができます。

[例:0000研究中の解析対象に加える(利用データID:JGAS000000000111, JGAS000000000112)]

疾患XXXXXXの発症メカニズム解明のためのマルチオミックス解析を実施する際に、自機関で収集したサンプルを元にしたゲノム解析の結果を確認するレプリケーションのデータセットとして利用予定（利用データID:JGAS00000000XXXX）

利用を希望するデータを使用した研究の概要

論文のアブストラクト程度の記述をお願いします。

研究計画の倫理審査の状況（いずれかを〇で囲み、必要に応じて記入または書類を提出）

※審査が終了していない場合、データをご利用いただくことはできません。

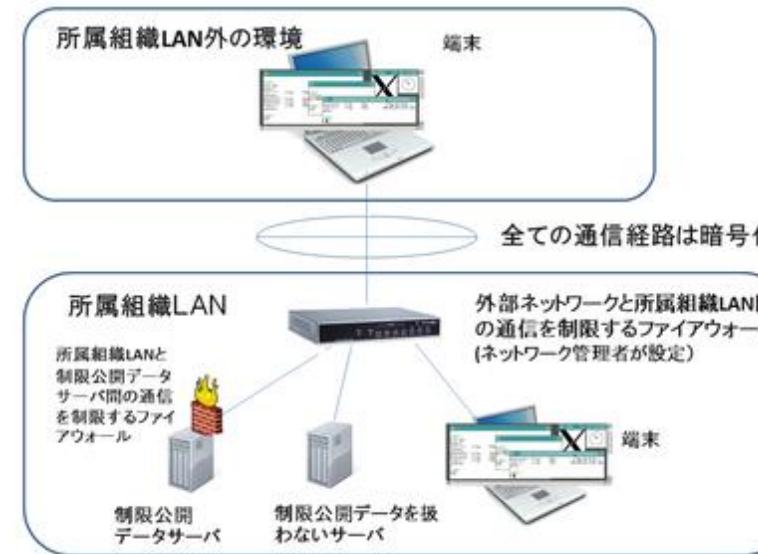
審査済み / 審査未実施・未完了 / 審査免除・不要

→ その旨が記載された倫理審査委員会の通知書等を提出

→ 審査終了見込み（ 年 月 日）、終了時に承認通知書等を提出

→ 倫理審査の承認（通知）書類を提出

情報セキュリティ対策の確認



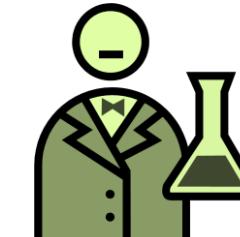
NBDCヒトデータ取扱いセキュリティガイドライン チェックリスト			
項目	チェック内容	チェック欄	実施不可能な場合は理由を記入すること
2. 標準レベル [Type 1]セキュリティにおいて必要な対策			
2-1. データ利用の原則			
1 データは、所属組織LANに接続する制限公開データサーバ(ファイアウォール機能で所属組織LAN他の機器との間の通信が適切に管理されていること)またはネットワークに接続しない制限公開データサーバに保存し、当該機器はデータサーバ以外に移動しないこと。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
2 所属組織LAN内では、やむを得ずデータの移動を行う場合は、データを移動しなければならない場合は、利用後速やかに消去すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
3 データの複数バージョンを保有しないこと、ただし、以下の場合は例外とする。 ・データ移動時に一時的に作成する場合。 ・バックアップによって一時的に作成される場合。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
4 データへのアクセスはデータ利用者に限定し、期末からのみ行うこと。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
2-2. 対外的な漏洩が発生しないこと			
1 NBDCヒトデータ取扱いセキュリティガイドラインをデータ利用者に周知して遵守させること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
2 データ利用者が制限公開データサーバ(ファイアウォール機能で所属組織LAN内の特殊装置を含む)に関する情報をデータ利用者のみがアクセス可能な電子ファイル等で台帳管理し、変更が発生する程度、内容を更新すること。なお、変更履歴が保管できるように管理を行え。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
3 NBDCあるいはNBDCが指定する第三者が実施する監査に協力すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
4 データ利用者はデータを提出する際、毎年8月にNBDCヒトデータ取扱いセキュリティガイドラインチェックリストをNBDCデータ共有会員事務局に提出すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
3 制限公開データサーバについて			
1 データ利用者が申請した用途専用のサーバ(監査サーバを含む)とファイアウォールシステムでデータの移動を用意すること。やむを得ずデータ利用者でないユーザと共同でサーバ等を利用する場合は、データが保存されたフォルダの閲覧権限をデータ利用者グループに設定すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
2 ネットワークに接続する場合は所属組織LANに接続し、以下の動作を実現すること。 ・データの漏洩を防ぐためセキュリティ機能を有効化すること。 ・各機器のIPアドレスを明示的かつ確実に記載すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
3 個別端末のファイアウォール機能 (Windows Firewall等) が有効にして、所属組織LANからの通信を遮断せずに最初に制限すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
4 制限公開データサーバのユーザパスワードは、データ利用者間でもっとも共有せず、かつ、他人が類推できない十分強度のパスワードを採用すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
5 不要なソフトウェアインストールないこと、特にファイアウォール機能、ワームソフト(例: Winny、BitTorent)をインストールしないこと。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
6 モバイル端末でデータを移動する際は、モバイル端末のデータを消去する方法が存在しない場合は、データを消去すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
7 分散型端末データが各機器に記録される場合は、各機器の公钥データーについても上記①～⑤を満たすこと。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
2-3. データ利用者の責任と義務			
1 制限公開データサーバにおけるデータの漏洩を防ぐ場合は、通信経路を十分な強度で暗号化すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
2 漏洩が発生した場合は、制限公開データサーバからログアンドするが、漏洩をログするが、また、一定時間(15分程度を目安)以上無操作の場合は画面がロックされるよう規定すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
3 漏洩が発生した場合は、データをログして、漏洩が発生しないこと、画面上に表示されたデータをローカルディスクに保存できない場合の漏洩の利用が望ましい。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
4 制限公開データサーバを定期的に保存する機能(「バックアップ」機能)がある場合は、当該機能を無効にすること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
5 不特許権の利用が制限される機器は、ネットワーク機能を有しないこと。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
6 漏洩が発生した場合は、セキュリティソフトを使用すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
7 パソコンの起動時の初期化、以下のいずれかの条件を満たすこと。 ・データ利用者が制限公開データサーバからログアンドするが、漏洩をログするが、また、一定時間(15分程度を目安)以上無操作の場合は画面がロックされるよう規定すること。 ・データをログして、漏洩が発生しないこと、画面上に表示されたデータをローカルディスクに保存できない場合の漏洩の利用が望ましい。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
8 やむを得ずデータサーバを別の機器に移動する場合は、データ利用者自身がデータを消去すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
9 やむを得ずデータを削除する場合は、データ利用者以外の人に漏洩しないデータの搬送装置に保管し、利用終了時にシレッタ処理すること。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
10 データの利用終了した場合は、データを消去すること。また計算途中で発生した一時ファイルにのみ消去することが望ましい。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
3-1. ハイレベル[Type 2]セキュリティ対策			
以下の3つの認証方法のうち、2つ以上を組み合わせた主要認証法により利用者を認定すること(※ Ver.2.0変更による特記事項も参照のこと)。	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
1. 生体認証(例:指紋、指紋、虹彩、顔)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
2. 二段階認証(例:メール、SMS、アプリケーション)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

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

制限公開データは、原則移動禁止

NBDCデータ取扱いセキュリティガイドラインの基本的な内容を自己点検し、提出

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



データ利用者

①データ
利用申請

②承認

③データへのアクセス、
ダウンロード

NBDCヒトデータ審査委員会
(審査期間：**2週間程度**)

DDBJ

制限公開データ

JGA
(Japanese
Genotype-
Phenotype
Archive)

データ利用までの流れ

<https://humandbs.biosciencedbc.jp/data-use>

2. TogoVarの紹介

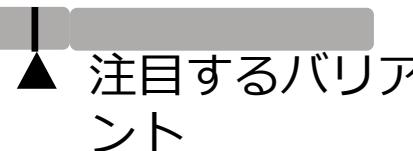
日本人ゲノム多様性統合データベース TogoVar

- 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

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



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

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) : 0.02728

アレル頻度(ExAC) : 0.00030

関連論文 :

A missense mutation of Pax4 gene ...

<https://togovar.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 (解析対象)
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)	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	

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

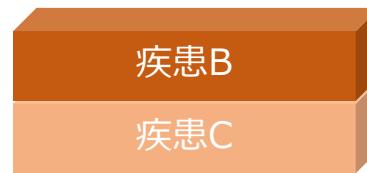


研究プロジェクトA

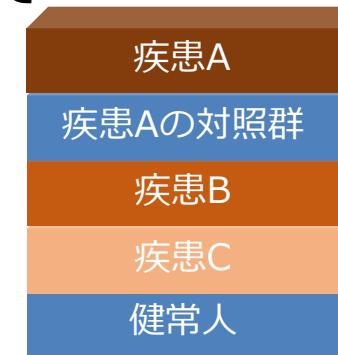


同じ手法で
再解析

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

ユーザ



出典元 (© 2016 DBCLS TogoTV)

① 概要を把握

② 利用申請

• TogoVar (<https://togovar.biosciencedbc.jp>)

TOGO VAR Home Datasets Downloads Terms Contact About Help

Data set

- All
- JGA NGS (4,679,025)
- JGA SNP (1,249,724)
- 3.5KJPN (7,931,579)
- HGVD (554,461)
- ExAC (10,195,870)
- ClinVar (198,707)

Alternative allele frequency

JGA NGS ▾ ⚡ ex: 0.1

Add filter

Update

Variant type

- All
- SNV (18,222,677)
- Insertion (523,289)
- Deletion (784,968)
- Indel (6,251)
- Substitution (492)

Clinical significance

- All
- Not in ClinVar (19,338,970)
- Pathogenic (43,301)
- Likely pathogenic (13,909)
- Uncertain significance (76,309)
- Likely benign (35,345)
- Benign (20,223)
- Conflicting interpretations of pathogenicity (9,314)
- Drug response (353)
- Association (145)
- Risk factor (550)
- Protective (63)
- Affects (114)
- Conflicting data from submitters (0)
- Other (1,205)
- Not provided (10,905)

Search for disease or gene symbol or rs...

検索ボックス

Search Clear

Example - Disease: Breast-ovarian cancer, familial 2, Gene: ALDH2, refSNP: rs114202595, TogoVar: tgv421843, Position(GRCh37/hg19): 16:48258198, Region(GRCh37/hg19): 10:73270743-73376976

Warning! Scroll function over 1,000,000 results is currently unavailable.

検索結果

Showing 1 to 25 of 1,000,000 variants (filtered from 19,537,677 variants)

1
2
3
4
5
...

ID	Position	Ref	Alt	Symbol	Frequency	Consequence	SIFT	Polyphen	ClinVar condition
tgv21 rs55998931	1:10492	C	T			intergenic_variant			
tgv27 rs189107123	1:10611	C	G			intergenic_variant			
tgv29 rs62635286	1:10623	T	C			intergenic_variant			
tgv41 rs62028691	1:13116	T	G	DDX11L1		intron_variant non_coding_transcript_variant			
tgv42 rs62028691	1:13118	A	G	DDX11L1		intron_variant non_coding_transcript_variant			
tgv44 rs531730856	1:13273	G	C	DDX11L1		non_coding_transcript_exon_variant			
tgv45 rs75241669	1:13302	C	T	DDX11L1		non_coding_transcript_exon_variant			
tgv47 rs752859895	1:13372	G	C	DDX11L1		splice_region_variant non_coding_transcript_exon_variant			
tgv48 rs571093408	1:13380	C	G	DDX11L1		splice_region_variant intron_variant non_coding_transcript_variant			
tgv49 rs538606945	1:13382	C	G	DDX11L1		splice_region_variant intron_variant non_coding_transcript_variant			
tgv50 rs761953331	1:13402	G	C	DDX11L1		splice_acceptor_variant non_coding_transcript_variant			

Display 25 variants per page

NBDC
National Bioscience Database Center

TogoVar 検索結果例（一覧検索画面）

TOGO VAR Home Datasets Downloads Terms Contact About Help

Data set

- All
- Tg JGA NGS (36)
- Tg JGA SNP (0)
- Tm 3.5KJPN (22)
- H HGVD (67)
- E ExAC (924)
- C ClinVar (10)

Alternative allele frequency

JGA NGS ▾ ≤ ex: 0.1

+ Add filter

Update

Variant type

- All
- S SNV (899)
- Ins Insertion (28)
- Del Deletion (33)
- Ind Indel (0)
- Sub Substitution (0)

Clinical significance

- All
- Not in ClinVar (950)
- Pathogenic (0)
- Likely pathogenic (0)
- Uncertain significance (0)
- Likely benign (0)
- Benign (0)
- Conflicting interpretations of pathogenicity (0)
- Drug response (10)
- Association (0)
- Risk factor (0)
- Protective (0)
- Affects (0)
- Conflicting data from submitters (0)
- Other (0)
- Not provided (0)

CYP2D

Please select one from the list below to search gene or disease.

[gene] CYP2D6
 [gene] CYP2D7P
 [gene] CYP2D8P

Showing 1 to 25 of 1

3文字以上入力すると、該当する遺伝子名、関連疾患名の候補を表示

例) CYP2と入力し、表示された候補から “CYP2D6”を選択

ID	rs	Chromosome	Position	Ref	Alt	Gene	Variant Type	Consequence
tgv66049051	rs777401642	22	42522532	A	G	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant
tgv66049052	rs749000427	22	42522535	G	A	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant
tgv66049053	rs756951232	22	42522541	G	T	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant
tgv66049054	rs778223742	22	42522546	G	C	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant
tgv66049056	rs201759814	22	42522550	G	C	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant
tgv66049055	rs201759814	22	42522550	G	A	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant
tgv66049057	rs775614452	22	42522551	C	A	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant
tgv66049058		22	42522551	C	T	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant
tgv66049059	rs746767060	22	42522554	G	T	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant
tgv66049060	rs768637513	22	42522559	G	A	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant
tgv66049061	rs776979290	22	42522565	G	T	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant
tgv66049062	rs761883012	22	42522571	C	A	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant

TOGO VAR Home Datasets Downloads Terms Contact About Help

Data set

- All
- Tg JGA NGS (36)
- Tg JGA SNP (0)
- Tm 3.5KJPN (22)
- H HGVD (67)
- E ExAC (924)
- C ClinVar (10)

Alternative allele frequency

JGA NGS ex: 0.1

+ Add filter

Variant type

- All
- S SNV (899)
- Ins Insertion (28)
- Del Deletion (33)
- Ind Indel (0)
- Sub Substitution (0)

Clinical significance

- All
- Not in ClinVar (950)
- P Pathogenic (0)
- Likely pathogenic (0)
- Uncertain significance (0)
- Likely benign (0)
- Benign (0)
- Conflicting interpretations of pathogenicity (0)
- Drug response (10)
- Association (0)
- Risk factor (0)
- Protective (0)
- Affects (0)
- Conflicting data from submitters (0)
- Other (0)
- Not provided (0)

CYP2D

Please select one from the list below to search gene or disease.

[gene] CYP2D6
 [gene] CYP2D7P
 [gene] CYP2D8P

Showing 1 to 25 of 1

3文字以上入力すると、該当する遺伝子名、関連疾患名の候補を表示

例) CYP2と入力し、表示された候補から “CYP2D6”を選択

バリエントのタイプによる内訳やClinVarでの報告件数を把握

ID	rs	Chromosome	Position	Ref	Alt	Gene	Variant Type	Allele	Description
tgv66049051	rs777401642	22	42522532	A	G	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant	
tgv66049052	rs749000427	22	42522535	G	A	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant	
tgv66049053	rs775614452	22	42522541	G	T	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant	
tgv66049056	rs201759814	22	42522550	G	C	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant	
tgv66049055	rs201759814	22	42522550	G	A	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant	
tgv66049057	rs775614452	22	42522551	C	A	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant	
tgv66049058	rs775614452	22	42522551	C	T	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant	
tgv66049059	rs746767060	22	42522554	G	T	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant	
tgv66049060	rs768637513	22	42522559	G	A	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant	
tgv66049061	rs776979290	22	42522565	G	T	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant	
tgv66049062	rs761883012	22	42522571	C	A	CYP2D6	3_prime_UTR_variant	NMD_transcript_variant	

TogoVar 検索結果例（一覧検索画面-フィルタ機能）

TOGO VAR Home Datasets Downloads Terms Contact About Help

Data set

- All
- Tg JGA NGS (36)
- Tg JGA SNP (0)
- Tm 3.5KJPN (22)
- HGVD (67)
- ExAC (924)
- ClinVar (10)

Alternative allele frequency

JGA NGS ▾ ≤ ex: 0.1 ➔

+ Add filter Update

Variant type

- All
- S SNV (899)
- Ins Insertion (28)
- Del Deletion (33)
- Ind Indel (0)
- Sub Substitution (0)

Clinical significance

- All
- Not in ClinVar (950)
- P Pathogenic (0)
- Likely pathogenic (0)
- Uncertain significance (0)
- Likely benign (0)
- Benign (0)
- Conflicting interpretations of pathogenicity (0)
- Drug response (10)
- Association (0)
- Risk factor (0)
- Protective (0)
- Affects (0)
- Conflicting data from submitters (0)
- Other (0)
- Not provided (0)

CYP2D

Please select one from the list below to search gene or disease.

[gene] CYP2D6

[gene] CYP2D7P

[gene] CYP2D8P

Showing 1 to 25 of 9

ID	rs	Position	Allele	Gene	Effect	Consequence
S tgv66049051	rs777401642	22:42522535	G A	CYP2D6		3_prime_UTR_variant NMD_transcript_variant
S tgv66049052	rs749000427	22:42522541	G T	CYP2D6		3_prime_UTR_variant NMD_transcript_variant
S tgv66049053	rs756951232	22:42522546	G C	CYP2D6		3_prime_UTR_variant NMD_transcript_variant
S tgv66049054	rs778223742	22:42522550	G C	CYP2D6		3_prime_UTR_variant NMD_transcript_variant
S tgv66049055	rs201759814	22:42522551	G A	CYP2D6		3_prime_UTR_variant NMD_transcript_variant
S tgv66049056	rs775614452	22:42522551	C A	CYP2D6		3_prime_UTR_variant NMD_transcript_variant
S tgv66049057	rs768637513	22:42522551	C T	CYP2D6		3_prime_UTR_variant NMD_transcript_variant
S tgv66049058	rs776979290	22:42522554	G T	CYP2D6		3_prime_UTR_variant NMD_transcript_variant
S tgv66049059	rs746767060	22:42522559	G A	CYP2D6		3_prime_UTR_variant NMD_transcript_variant
S tgv66049060	rs776979290	22:42522565	G T	CYP2D6		3_prime_UTR_variant NMD_transcript_variant
S tgv66049061	rs761883012	22:42522571	C A	CYP2D6		3_prime_UTR_variant NMD_transcript_variant

フィルタ機能を使い、

- ・ 3.5KJPNに登録されたバリアントを選択
- ・ Insertionだけを選択
- ・ Drug responseに関連するバリアントを選択

“All”的チェックを外してから、選択

TogoVar 検索結果例（一覧検索画面⇒一変異ビュー）

rs番号、位置検索、範囲検索（hg19）、
遺伝子名（あいまい検索）、関連疾患名（あいまい検索）で検索可能
例）“rs671”を入力し、Searchボタンをクリック

TOGOVAR Home Datasets Downloads Terms Contact About Help

Data set

All
 JGA NGS (1)
 JGA SNP (1)
 3.5KJPN (1)
 HGVD (1)
 ExAC (1)
 ClinVar (1)

Alternative allele frequency

JGA NGS ▾ ex: 0.1

Add filter Update

Variant type

All
 SNV (1)
 Insertion (0)
 Deletion (0)
 Indel (0)
 Substitution (0)

Clinical significance

All
 Not in ClinVar (0)
 Pathogenic (1)
 Likely pathogenic (0)
 Uncertain significance (0)
 Likely benign (0)
 Benign (0)
 Conflicting interpretations of pathogenicity (0)
 Drug response (0)
 Association (0)
 Risk factor (1)
 Protective (1)
 Affects (0)
 Conflicting data from submitters (0)
 Other (0)
 Not provided (0)

rs671

Example - Disease: Breast-ovarian cancer, familial 2, Gene: ALDH2, refSNP: rs114202595, TogoVar: tgv421843, Position(GRCh37/hg19): 16:48258198, Region(GRCh37/hg19): 10:73270743-73376976

Search Clear

Showing 1 to 1 of 1 variants identified by "rs671". (filtered from 19,537,677 variants)

Display 25 variants per page

ID	Position	Ref	Alt	Symbol	Frequency ⓘ	Consequence	SIFT ⓘ	Polyphen ⓘ	ClinVar conditions
tgv47264307 rs671	12:112241766	G	A	ALDH2		missense_variant	0.0	0.874	Sublingual nitroglycerin, susceptibility to poor response to Susceptibility to hangover Esophageal cancer, alcohol-related, susceptibility to Acute alcohol sensitivity Alcohol dependence

IDの tgv47264307をクリック

Showing 1 to 1 of 1 variants (filtered from 19,537,677 variants)

Display 25 variants per page

アリル頻度が20%⇒日本人の36%は、アセトアルデヒドの代謝能が低い

TogoVar 検索結果例（詳細画面）

TOGO VAR Home Datasets Downloads Terms Contact About Help

Variant Information Frequency Genomic context Transcripts Publications

Variant report

ID: **tgv47264307**

Variant	ClinVar			
Chromosome Position Ref allele Alt allele	12 112241766 G A			
S SNV	Pathogenic			
JGA-NGS 52 / 250 0.208	JGA-SNP 90026 / 365930 0.246	3.5KJPN 1257 / 6584 0.191	HGVD 451 / 1890 0.239	ExAC 1878 / 88224 0.021

TogoVar ID: tgv47264307
refSNP ID: rs671
Variation: SNV
Chromosome: 12
Position: 112241766
Reference allele: G
Alternative allele: A
Condition:

- Sublingual nitroglycerin, susceptibility to poor response to
- Susceptibility to hangover
- Esophageal cancer, alcohol-related, susceptibility to
- Acute alcohol sensitivity
- Alcohol dependence

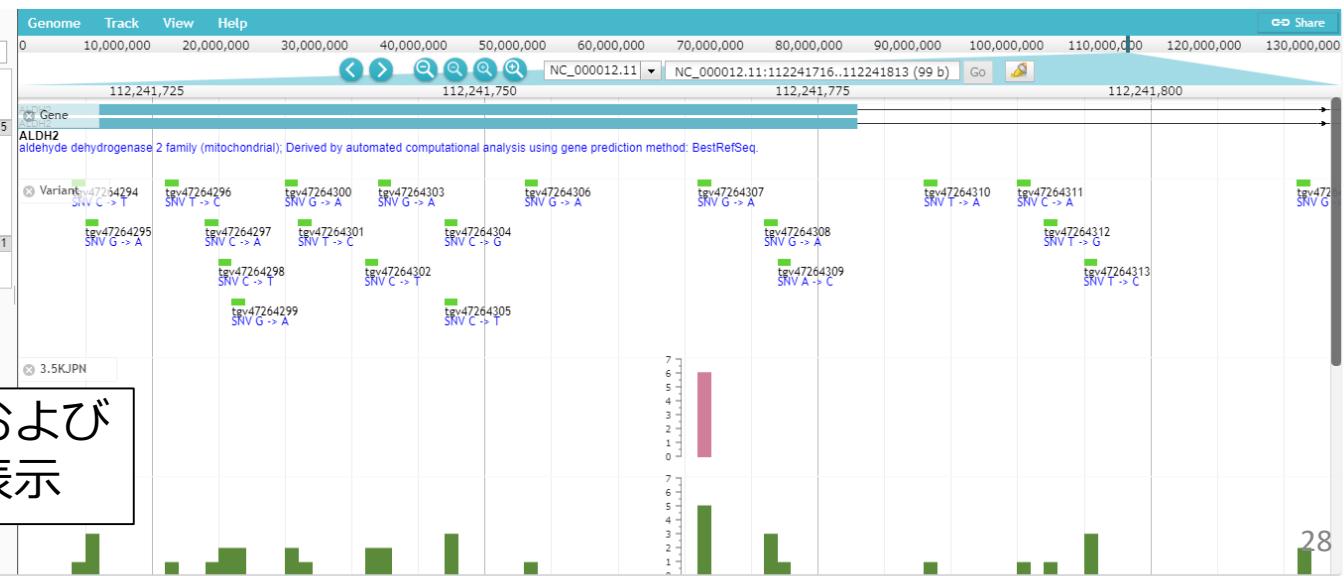
Clinical Significance: Pathogenic, protective, risk factor
HGVS: 12:g.112241766G>A

バリエントの
基本的な情報や
ClinVarに登録されたpathogenicityの情報、
各データセットにおける
アリル頻度を表示

Frequency

Dataset	Population	Allele count		Alt allele freq	Genotype count			Filter status
		Alt	Total		Alt / Alt	Alt / Ref	Ref / Ref	
JGA-NGS	Japanese	52	250	0.208				PASS
JGA-SNP	Japanese	90,026	365,930	0.246				N/A
3.5 KJPN	Japanese	1,257	6,584	0.191				PASS
HGVD	Japanese	451	1,890	0.239				PASS
ExAC	Total	1,878	88,224	0.021				PASS
	African	1	7,614	1.313e-4				
	East Asian	1,860	6,992	0.266				
	European (Finnish)	0	4,554	0.0				
	European (Non-Finnish)	3	48,388	6.200e-5				
	Latino	8	7,302	0.001				
	Other	3	668	0.004				
	South Asian	3	12,706	2.361e-4				

Genomic context



近傍のバリアントおよび
そのアリル頻度を表示

各データセットからの
アリルカウント、アリル頻度、
ジェノタイプカウント、
NGSのバリアントコールのクオリティ
を表示

TOGO VAR Home Datasets Downloads Terms Contact About Help

Variant Information Frequency Genomic context **Transcripts** Publications

Transcripts

Transcript ID	Gene symbol	Consequence	SIFT	Polyphen
ENST00000416293	ALDH2	• missense_variant	0	0.5659999999999999
ENST00000261733	ALDH2	• missense_variant	0	0.874
ENST00000548536	ALDH2	• 3_prime_UTR_variant • NMD_transcript_variant		
ENST00000549106	ALDH2	• 3_prime_UTR_variant • NMD_transcript_variant		

トランスクリプト毎の
SIFT, Polyphen2のスコアを表示

Publications (rs671)

PMID	Reference	Year	Cited by	Diseases
27986911 (PubTator)	Aldehyde Dehydrogenase 2 Polymorphism is a Predictor of Smoking Cessation. Masaoka H, Gallus S, Ito H, Watanabe M, Yokomizo A, Eto M, Matsuo K <i>Nicotine Tob Res.</i> 2017 Sep 01;19(9):1087-1094.	2017	0	<ul style="list-style-type: none"> MeSH:D001523 mental disorder MeSH:D009369 tumor
25636114 (PubTator)	[Advance in research on the association of ALDH2 gene polymorphisms with cancer susceptibility in drinkers]. Chen C, Li L <i>Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi.</i> 2015 Feb;32(1):113-6.	2015	0	<ul style="list-style-type: none"> MeSH:D009369 tumor MeSH:D009369 tumor MeSH:D020022 genetic predisposition to disease MeSH:D000437 alcoholism
28371326 (PubTator)	Susceptibility loci for metabolic syndrome and metabolic components identified in Han Chinese: a multi-stage genome-wide association study. Zhu Y, Zhang D, Zhou D, Li Z, Li Z, Fang L, Yang M, Shan Z, Li H, Chen J, Zhou X, Ye W, Yu S, Li H, Cai L, Liu C, Zhang J, Wang L, Lai Y, Ruan L, Sun Z, Zhang S, Wang H, Liu Y, Xu Y, Ling J, Xu C, Zhang Y, Lv D, Yuan Z, Zhang J, Zhang Y, Shi Y, Lai M <i>J Cell Mol Med.</i> 2017 Jun;21(6):1106-1116.	2017	3	<ul style="list-style-type: none"> MeSH:D002318 cardiovascular disease MeSH:D008659 metabolic disease MeSH:D003920 diabetes mellitus
18996923 (PubTator)	Associations of ADH and ALDH2 gene variation with self report alcohol reactions, consumption and dependence: an integrated analysis. Macgregor S, Lind PA, Bucholz KK, Hansell NK, Madden PA, Richter MM, Montgomery GW, Martin NG, Heath AC, Whitfield JB <i>Hum Mol Genet.</i> 2009 Feb 01;18(3):580-93.	2009	53	<ul style="list-style-type: none"> MeSH:D000437 alcoholism MeSH:D000437 alcoholism MeSH:D005483 flushing MeSH:D005483 flushing MeSH:D019966 substance-related disorder MeSH:D007177 inappropriate ADH syndrome

PubMedに登録された論文のabstractに当該バリアントの記述がある論文と関連疾患名を表示。論文の引用数も表示。

解説動画あります (TogoTV)

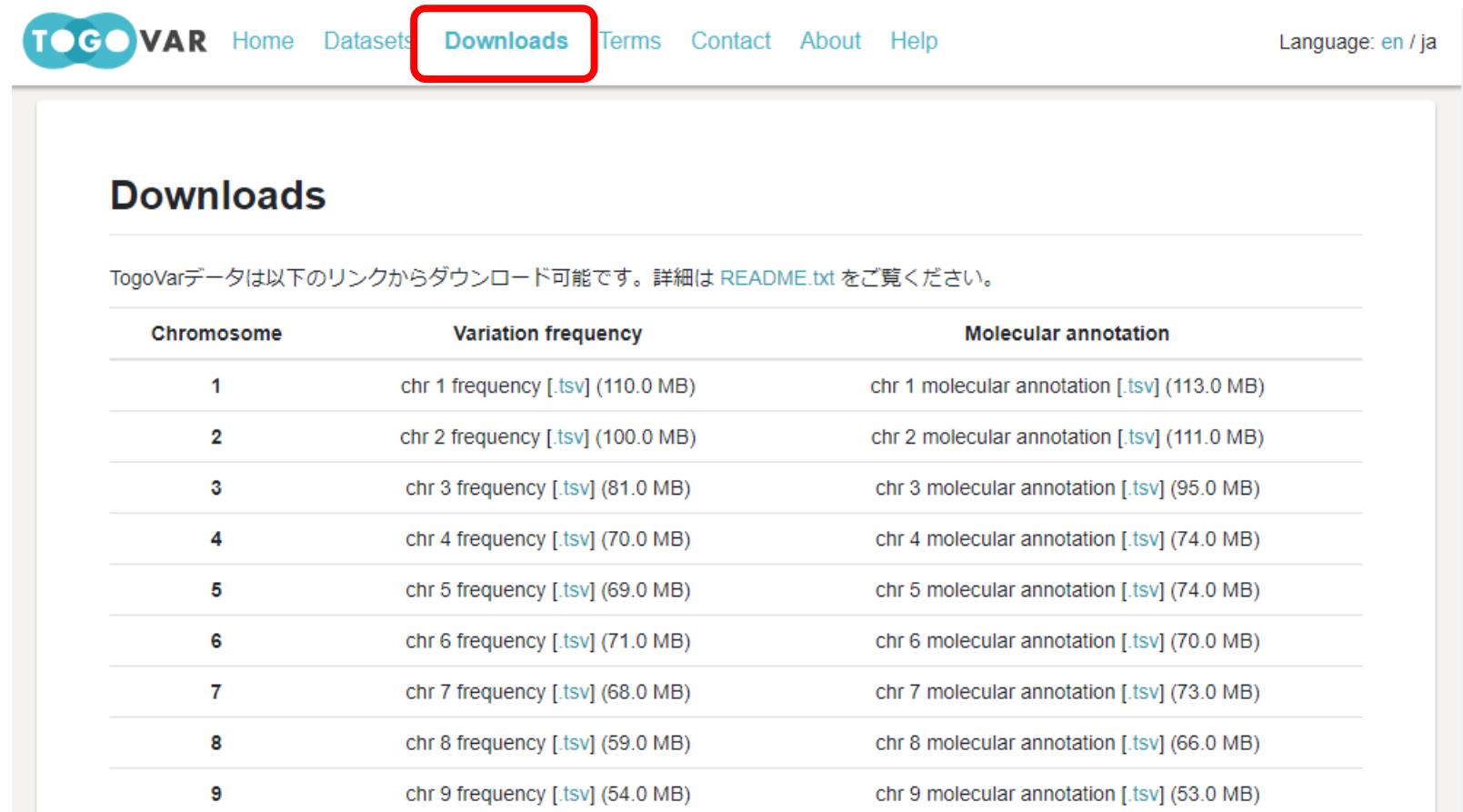
The screenshot shows the TogoTV website interface. At the top, there's a navigation bar with links for DBCLS, Research, Services, Contact, and About. Below that is the TOGO TV logo and a sub-header "生命科学系DB・ツール使い倒し系チャンネル". A message says, "『統合TV』は、生命科学分野の有用なデータベースやツールの使い方を動画で紹介するウェブサイトです。". On the left, there's a sidebar with "目的別に検索" (Search by purpose) and categories like "講習会 実習資料 (AJACS)" and "ゲノム・核酸 配列解析". The main content area has a title "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" and a video player showing a screenshot of the TogoVar software interface. A large blue callout bubble points to the video player with the text: "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。". Below the video player, there's a link to the YouTube version: "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。". Further down, there's a detailed description of TogoVar, its purpose, and how it integrates data from various sources. At the bottom, there's a note about the video being CC-BY licensed.

- 操作方法等の解説動画 (8分36秒)
 - Youtube、TogoTV

一括ダウンロードできます

頻度データ(tsvファイル)の一括ダウンロードURL

- (<https://togovar.biosciencedbc.jp/downloads>)



The screenshot shows the 'Downloads' section of the Togovar website. The 'Downloads' tab is highlighted with a red box. Below it, a table lists chromosomes 1 through 9, their variation frequency files, and their corresponding molecular annotation files.

Chromosome	Variation frequency	Molecular annotation
1	chr 1 frequency [.tsv] (110.0 MB)	chr 1 molecular annotation [.tsv] (113.0 MB)
2	chr 2 frequency [.tsv] (100.0 MB)	chr 2 molecular annotation [.tsv] (111.0 MB)
3	chr 3 frequency [.tsv] (81.0 MB)	chr 3 molecular annotation [.tsv] (95.0 MB)
4	chr 4 frequency [.tsv] (70.0 MB)	chr 4 molecular annotation [.tsv] (74.0 MB)
5	chr 5 frequency [.tsv] (69.0 MB)	chr 5 molecular annotation [.tsv] (74.0 MB)
6	chr 6 frequency [.tsv] (71.0 MB)	chr 6 molecular annotation [.tsv] (70.0 MB)
7	chr 7 frequency [.tsv] (68.0 MB)	chr 7 molecular annotation [.tsv] (73.0 MB)
8	chr 8 frequency [.tsv] (59.0 MB)	chr 8 molecular annotation [.tsv] (66.0 MB)
9	chr 9 frequency [.tsv] (54.0 MB)	chr 9 molecular annotation [.tsv] (53.0 MB)

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。

rs671をお持ちの方は、忘年会で飲みすぎにお気をつけ下さいませ。

電話 : 03-5214-8491

メール : humandbs@biosciencedbc.jp (NBDCヒトデータベース)
togovar@biosciencedbc.jp (TogoVar)