

別紙1 構築、公開したデータベース等

研究代表者名： 徳永 勝士

研究開発課題名： ヒトゲノムバリエーションデータベースの開発

名称	概要	URL	公開日	レコード数	レコード数の定義、説明等	NBDCアーカイブへのデータ提供	備考
Human genome variation DB	次世代シーケンサを含むあらゆる実験手法によって検出された健常者変異、疾患関連変異、及び、文献に発表されている疾患関連変異を抽出・登録しています。	<a href="http://gwas.biosciencedbc.jp/cgi-bin/hvdb/hv_top.cgi">http://gwas.biosciencedbc.jp/cgi-bin/hvdb/hv_top.cgi</a>	2012年7月1日	30,000以上	変異と表現型の関係数(同じ結果も別のStudyは別カウント)	提供相談中	
HLA DB	次世代シーケンサーによって検出されたHLA領域における健常者変異、疾患関連変異、及び、文献に発表されている疾患関連変異を抽出・登録し、GUIにより閲覧できるようにしています。	<a href="http://gwas.biosciencedbc.jp/cgi-bin/hladb/hla_top.cgi">http://gwas.biosciencedbc.jp/cgi-bin/hladb/hla_top.cgi</a>	2012年7月1日	約40	変異と表現型の関係数(同じ結果も別のStudyは別カウント)	提供相談中	
GWAS-DB	数十万から数百万のSNPチップによる疾患関連解析の頻度情報と遺伝統計解析の結果を登録し、GUIにより結果を閲覧できるようにしています。	<a href="http://gwas.biosciencedbc.jp/cgi-bin/gwasdb/gwas_top.cgi">http://gwas.biosciencedbc.jp/cgi-bin/gwasdb/gwas_top.cgi</a>	2008年8月6日	約1800万	Study数 × SNP数	提供相談中	
SNP-DB	数十万から数百万のSNPチップを用いて解析した健常者のアリル・遺伝子型頻度の情報とハーディーワインバーク平衡検定値を登録し、GUIにより結果を閲覧できるようにしています。	<a href="http://gwas.biosciencedbc.jp/snpdb/snp_top.php">http://gwas.biosciencedbc.jp/snpdb/snp_top.php</a>	2008年8月26日	約300万	Study数 × SNP数	提供相談中	
CNV control DB	健常者の数十万から数百万のSNPチップデータから検出したCNVを登録し、GUIにより結果を閲覧できるようにしています。	<a href="http://gwas.biosciencedbc.jp/cgi-bin/cnvdb/cnv_top.cgi">http://gwas.biosciencedbc.jp/cgi-bin/cnvdb/cnv_top.cgi</a>	2010年1月18日	約1000	Study数 × CNV数	提供相談中	
CNV association DB	健常者の数十万から数百万のSNPチップデータから検出したCNVのケースコントロール解析の結果を登録し、GUIにより結果を閲覧できるようにしています。	<a href="http://gwas.biosciencedbc.jp/cgi-bin/cccdb/ccv_top.cgi">http://gwas.biosciencedbc.jp/cgi-bin/cccdb/ccv_top.cgi</a>	2011年12月1日	約1000	Study数 × CNV数	提供相談中	