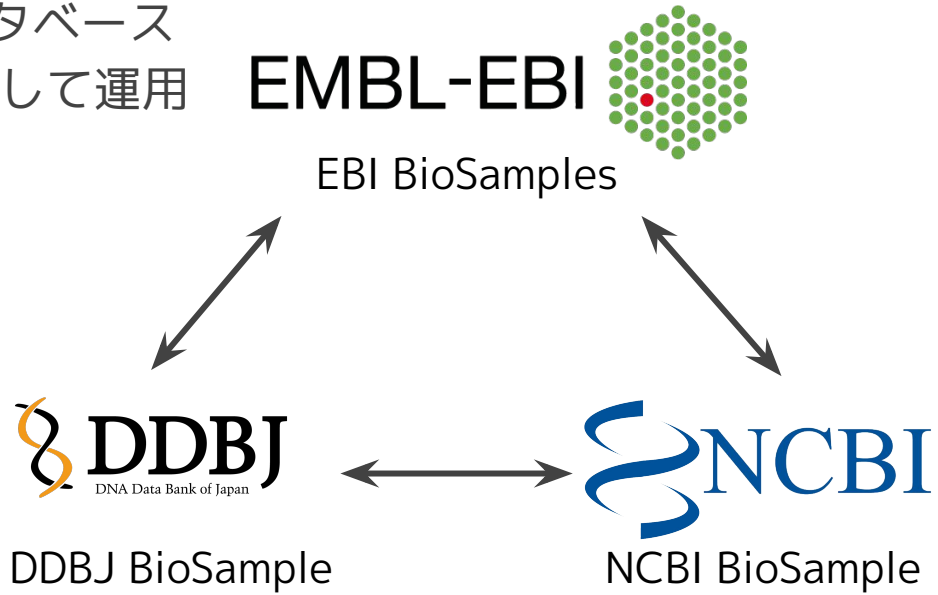
18. BioSamplePlus: BioSampleメタデータのオントロジーマッピングとRDF化

○池田秀也[1]、藤澤貴智[2]、川島秀一[1]、大田達郎[1]
1. ライフサイエンス統合データベースセンター（DBCLS）　2. 国立遺伝学研究所

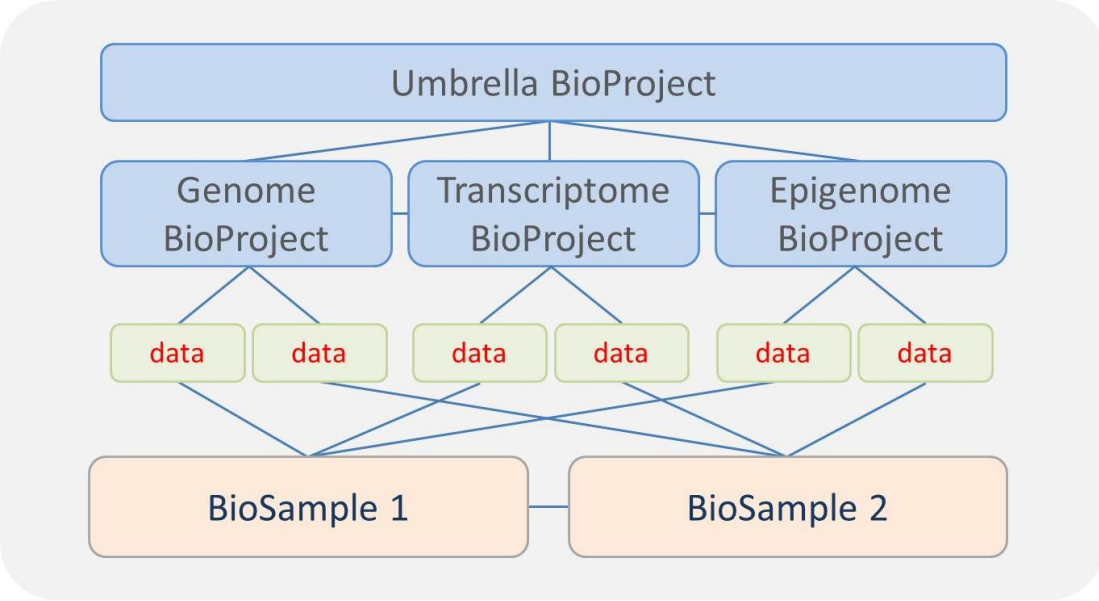
BioSample

- 実験サンプルのメタデータのデータベース
- INSDC 三極で相互にデータを交換して運用



BioSample

- サンプルに対して行われた各種実験のデータへ紐付く
- 同一サンプルが異なる実験に用いられた場合も辿れる



※ DDBJ BioSample Handbook より

サンプルメタデータの記述

- name: value のペアで
  属性を記述
- 記法が統一されていないため、
  同一属性のサンプルを一括して
  検索するのが難しい

```
tissue: blood
age: 45
sex: male
```

```
tissue: Blood
age: 45 years old
biological_sex: M
```

```
cell type: HeLa
```

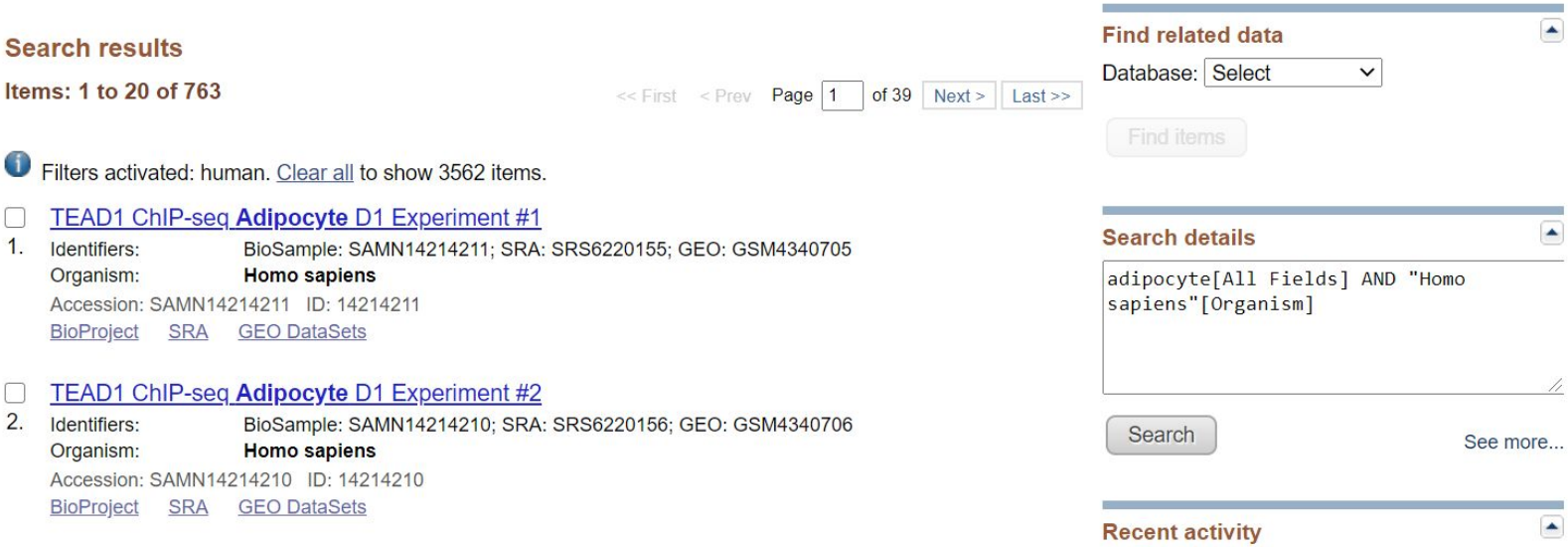
```
cell_line: HeLa
```

```
cell type: adipocyte
```

```
cell type: fat cell
```

従来のサンプル検索

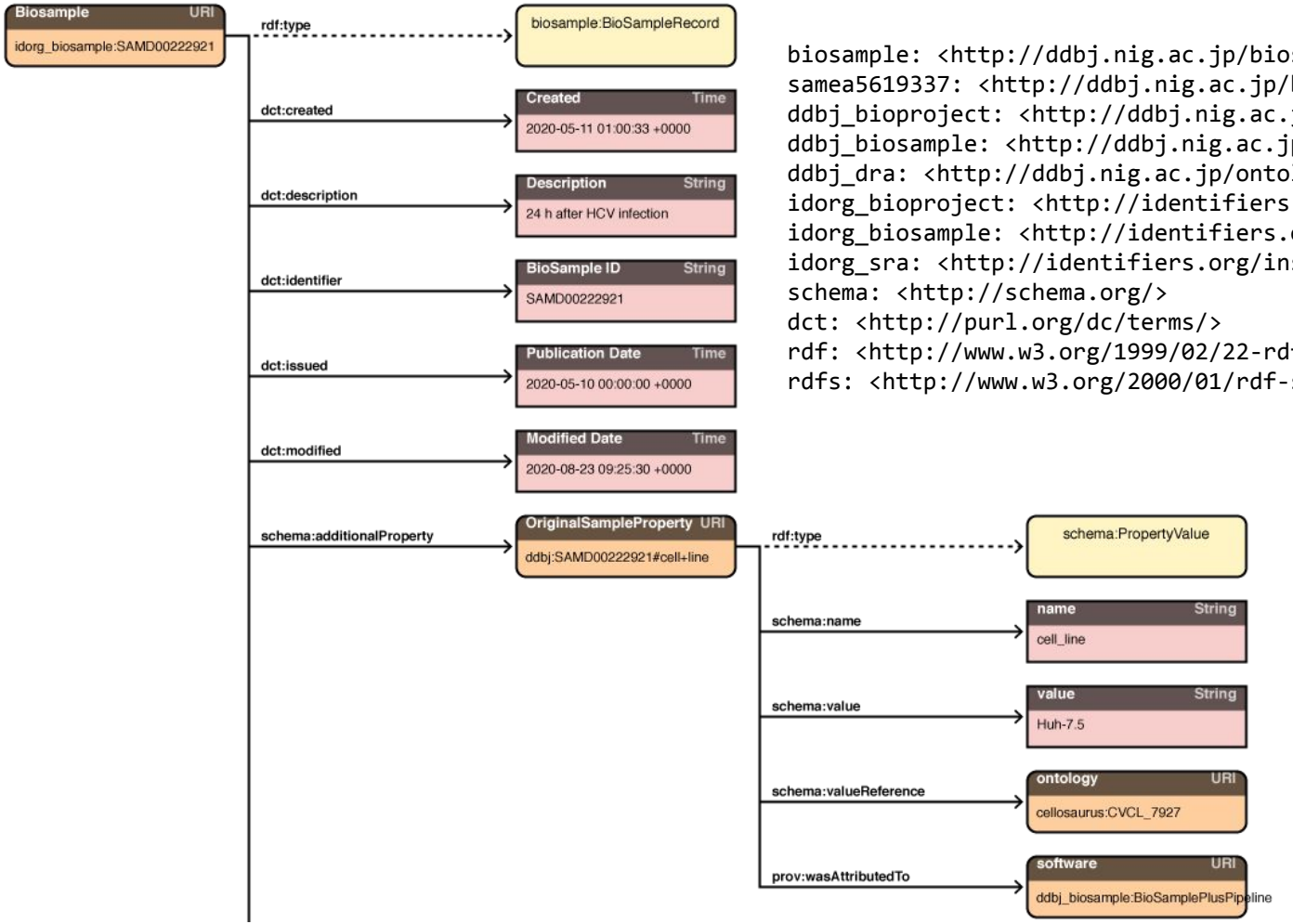
テキストベースのため網羅性に限りがある
(↓ NCBI BioSample の例)



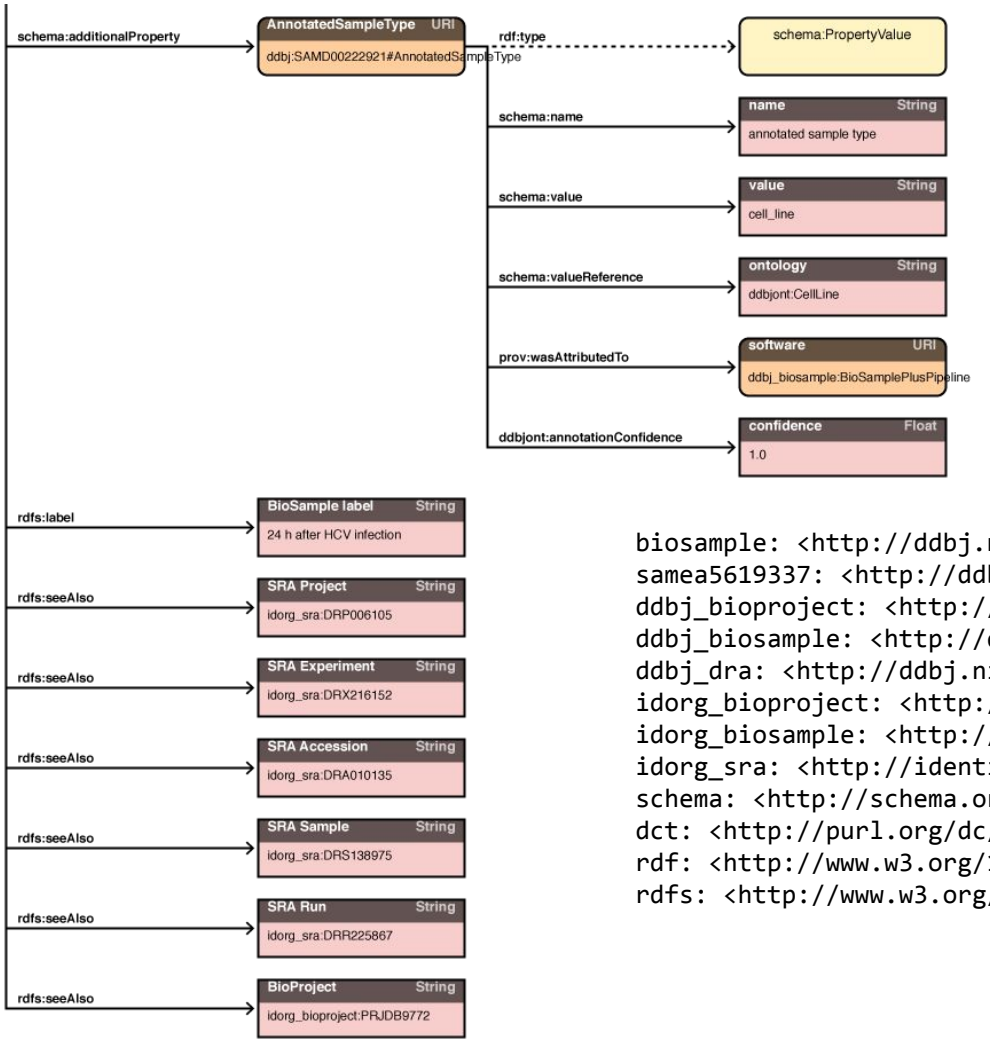
DDBJ BioSample RDF

- BioSample メタデータの RDF 化
  SPARQL による柔軟な検索
- オントロジーマッピング
  統一された語彙による網羅性の高い検索

※現在はヒトサンプルのみをカバー



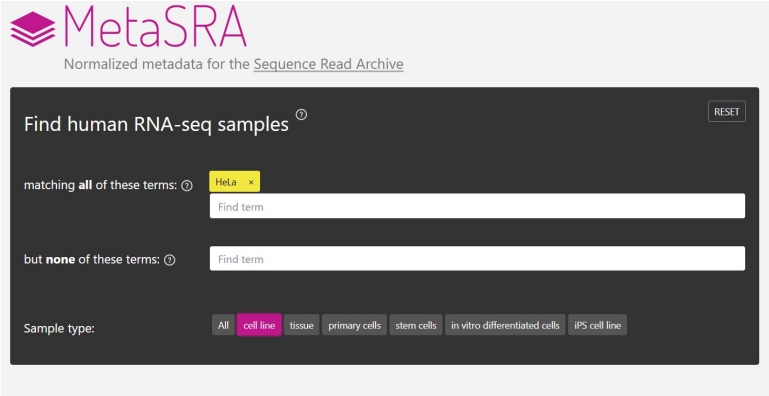

```
biosample: <http://ddbj.nig.ac.jp/biosample/>
samea5619337: <http://ddbj.nig.ac.jp/biosample/SAMEA5619337#>
ddbj_bioproject: <http://ddbj.nig.ac.jp/ontologies/bioproject/>
ddbj_biosample: <http://ddbj.nig.ac.jp/ontologies/biosample/>
ddbj_dra: <http://ddbj.nig.ac.jp/ontologies/dra/>
idorg_bioproject: <http://identifiers.org/bioproject/>
idorg_biosample: <http://identifiers.org/biosample/>
idorg_sra: <http://identifiers.org/insdc.sra/>
schema: <http://schema.org/>
dct: <http://purl.org/dc/terms/>
rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#>
rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#>
```

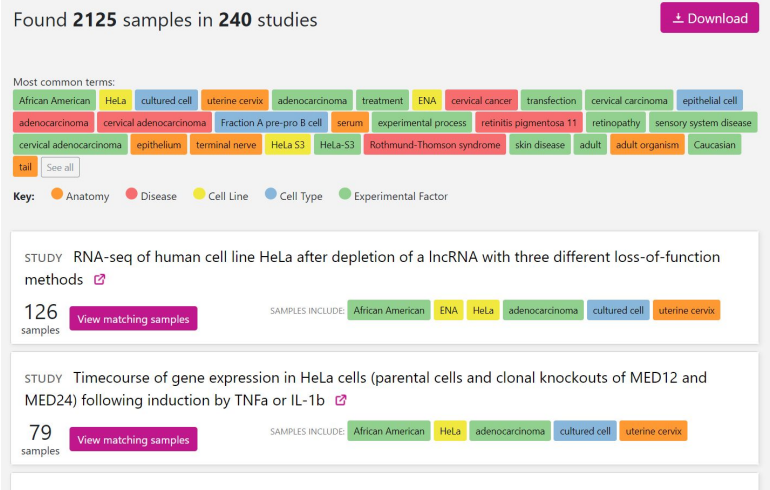



```
biosample: <http://ddbj.nig.ac.jp/biosample/>
samea5619337: <http://ddbj.nig.ac.jp/biosample/SAMEA5619337#>
ddbj_bioproject: <http://ddbj.nig.ac.jp/ontologies/bioproject/>
ddbj_biosample: <http://ddbj.nig.ac.jp/ontologies/biosample/>
ddbj_dra: <http://ddbj.nig.ac.jp/ontologies/dra/>
idorg_bioproject: <http://identifiers.org/bioproject/>
idorg_biosample: <http://identifiers.org/biosample/>
idorg_sra: <http://identifiers.org/insdc.sra/>
schema: <http://schema.org/>
dct: <http://purl.org/dc/terms/>
rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#>
rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#>
```

オントロジーマッピングの自動化

MetaSRA(http://metasra.biostat.wisc.edu/)





ヒト・マウス RNA-seq サンプルをオントロジーに基づいて検索

UBERON (組織), Cell Ontology (細胞タイプ), EFO (実験変数),
Cellosaurus (細胞株), Disease Ontology (疾患)

自動オントロジーマッピングのパイプラインを提供(https://github.com/deweylab/MetaSRA-pipeline)

オントロジーマッピングの自動化

- MetaSRA パイプラインを独自に改良 https://github.com/sh-ikeda/MetaSRA-pipeline
- 高速化
  5000サンプルのテストで、改良前 3~6 時間、改良後 0.5~1 時間
- 高精度化
  - 長文で記述された value を対象外化
  - 細胞株として判定されるのを許可する属性を追加
  - マッピングに使用しない属性を追加
  - オントロジーインポートのバグ修正
  - etc.

206サンプルのテストセットを用いた評価
(※精度比較の妥当性については要検討)

	改良前	改良後
Precision	0.940	0.968
Recall	0.831	0.871

展望

- 対象生物種の拡大
  現在はヒトのみ → 主要なモデル生物をカバーしたい
- 実際に BioSample RDF をつないで使える RDF データを増やす
  BioSample ID を軸としたデータ検索が可能な範囲を拡大する
- マッピングの改善
  RNA-seq サンプルの発現プロファイルを利用したサンプル属性予測