トーゴーの日シンポジウム2020

〇中津井 雅彦、芦根 怜、鎌田 真由美、小島 諒介、奥野 恭史 京都大学大学院 医学研究科 ビッグデータ医科学

今回の報告

ゲノム医療のための日本人疾患ゲノムの集積と世界への発信

- ✓ 2018年3月より公開
- ✓ キュレーションに必要な情報の提供
- ✓ 対象疾患:がん・稀少疾患・感染症・認知症・難聴 etc
- ✓ ゲノムデータ: SNV/INDEL, GWAS, HLA allele



https://mgend.med.kyoto-u.ac.jp

登録データ (2020/06 時点)

詳細なアクセス解析やユーザへの ヒアリングに基づき、 システムの改良を実施!

Disease Area	status	# of variants
Rare disease	Public	2,983
	Registered	14,878
Cancer	Public	13,766
	Registered	157,456
Infectious disease	Public	158,018
	Registered	158,194
Dementia / Hearing loss	Public	13,529
	Registered	24,371
Others	Public	770
	Registered	14,322,093
Total	Public	189,066
	Registered	14,676,992



free word

Registed the new variants data at Cancer (1862) Registed the new variants data at Dementia (37) Registed the new variants data at Other (233).

Changed the graph design.

Added HIV drug resistance view.

Registed the new variants data at Others (275).

MGeND

ANNOTATION

Variant annotation service

NEWS

MGeND

トーゴーの日シンポジウム2020

〇中津井 雅彦、芦根 怜、鎌田 真由美、小島 諒介、奥野 恭史 京都大学大学院 医学研究科 ビッグデータ医科学

ユーザーインターフェースの改良と検索機能の強化

想定ユースケースに合わせ、検索カテゴリの指定

検索時点で検索対象の絞り込みが可能

手持ちのVCF/TSVにMGeND収載情報をア

すぐにアクセスできるトップページに設置

ノテーションできる機能

6月 新デザインの公開! Variants Download Help News ページ間遷移を考慮し、ヘッダーを整理 Variants Download About ~ About us JP Germline EN Somatic Source data Rare/Intractable diseases Statistics Infectious diseases Submission HTLV-1 Henatitis HIV drug resistance Dementia Hearing loss

-Changed the number of registed variants data at Cancer (+15)

Licensed under a Creative Commons 表示4.0国際ライセンス

©2020 京都大学大学院 医学研究科



トーゴーの日シンポジウム2020

〇中津井 雅彦、芦根 怜、鎌田 真由美、小島 諒介、奥野 恭史 京都大学大学院 医学研究科 ビッグデータ医科学

Clear

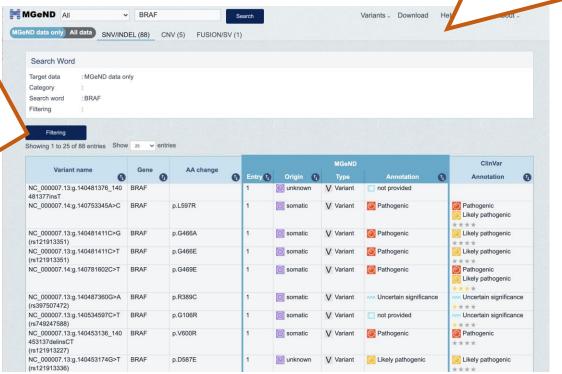
ユーザーインターフェースの改良と検索機能の強化

- 疾患領域や解析手法、対象と する細胞種などに基づく グルーピングを実施
- Filtering 機能の充実!





- 目的のバリアントを見つけ易いよう、必要な情報を整理
- 検索・Filtering条件を明示
- 各種アイコンのアップデート



Licensed under a Creative Commons 表示4.0国際ライセンス ©2020 京都大学大学院 医学研究科

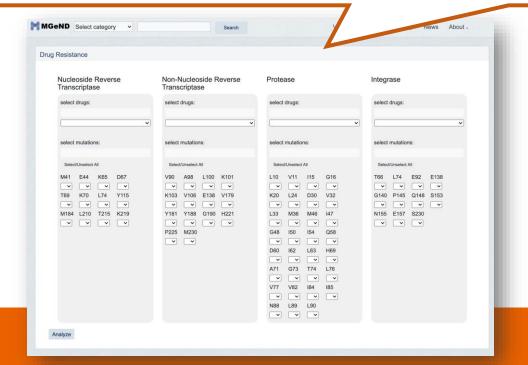


〇中津井 雅彦、芦根 怜、鎌田 真由美、小島 諒介、奥野 恭史 京都大学大学院 医学研究科 ビッグデータ医科学

疾患公有ビューの開発

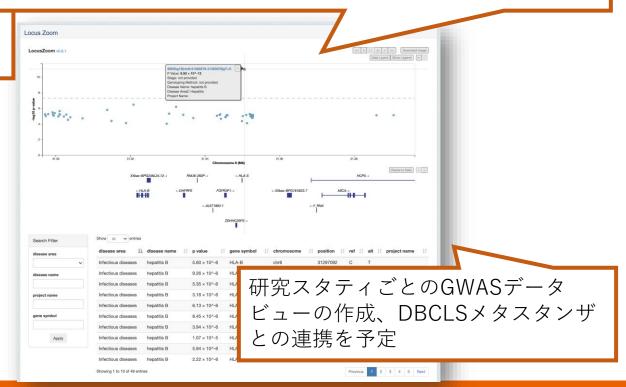
HIV薬剤耐性ビュー

- ✓ 国立感染症研究所提供データ
- ✔ HIVウイルス遺伝子変異と薬剤耐性との関連検索が検索可能



GWASデータビュー(遺伝子レベル)

- ✔ Manhattan Plotによる遺伝子レベルでのGWASデータ描画
- ✔ 疾患領域、疾患名などによるフィルタリング機能



Licensed under a Creative Commons 表示4.0国際ライセンス ©2020 京都大学大学院 医学研究科



トーゴーの日シンポジウム2020

〇中津井 雅彦、芦根 怜、鎌田 真由美、小島 諒介、奥野 恭史 京都大学大学院 医学研究科 ビッグデータ医科学

今後の展望

- APIの整備と公開
 - ダウンロードデータの充実
- 疾患名の統合について検討
- 多因子疾患対応の強化
 - 研究スタディごとのGWASページの作成

- ゲノムアセンブリ間の紐付け
- ユーザー会の開催

2020年度ヒトバリアントデータ研究倫理勉強会

10月17日 (土) 10:30-12:00

データ登録などについて紹介します!



謝辞

本研究は、AMED「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」 (課題番号20kk0205013h0005)の支援を受け、実施しています。









