



○鎌田真由美¹, 芦根 怜¹, 中津井雅彦², 奥野恭史¹

1. 京都大学大学院 医学研究科

2. 山口大学大学院医学系研究科・医学部附属病院 AIシステム医学・医療研究教育センター

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

- ゲノム医療におけるバリエーションの臨床的解釈では、疾患に関わると報告されているか等の情報が重要
- 一方、ゲノムデータにおける民族集団の偏りが解釈における不正確さをもたらすことが指摘されており、データの多様性を高めることが世界的に求められている
- AMEDでは「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」において、日本人を中心とする集団から得られるバリエーション情報と疾患との関連性情報を集約する疾患バリエーションデータベース MGeND(Medical Genomics Japan Variant Database)を開発

- ✓ 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



23 日本人疾患バリエーションデータベース MGeND

トーゴーの日シンポジウム2021

臨床現場で活用できる統合データベースを目指して

トップページ



- ・ フリーワード検索
- ・ 想定ユースケースに合わせ、検索カテゴリ (Gene, Variant, Position, Disease) 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収載情報をアノテーションできる機能

- ・ さまざまなカテゴリで絞り込みが可能 (アセンブリ・細胞腫・解析手法・遺伝子名・疾患領域・疾患名・関連薬剤)

- ・ 手持ちのVCF/TSVにMGeND収載情報をアノテーションできる機能

検索結果画面

Variant name	Gene	AA change	Entry	Origin	Type	Annotation	ClinVar
NC_000007.13:g.140481376_140481377insT	BRAF		1	unknown	Variant	not provided	
NC_000007.14:g.140753345A>C	BRAF	p.L597R	1	somatic	Variant	Pathogenic	Pathogenic
NC_000007.13:g.140481411C>G (rs121913351)	BRAF	p.G466A	1	somatic	Variant	Pathogenic	Likely pathogenic
NC_000007.13:g.140481411C>T (rs121913351)	BRAF	p.G466E	1	somatic	Variant	Pathogenic	Likely pathogenic
NC_000007.14:g.140781602C>T	BRAF	p.G469E	1	somatic	Variant	Pathogenic	Pathogenic
NC_000007.13:g.140487360G>A (rs397507472)	BRAF	p.R389C	1	somatic	Variant	Uncertain significance	Uncertain significance
NC_000007.13:g.140534597C>T (rs749247588)	BRAF	p.G106R	1	somatic	Variant	not provided	Uncertain significance
NC_000007.13:g.140453136_140453137delinsCT (rs121913227)	BRAF	p.V600R	1	somatic	Variant	Pathogenic	Pathogenic
NC_000007.13:g.140453174G>T (rs121913336)	BRAF	p.D587E	1	unknown	Variant	Likely pathogenic	Likely pathogenic

登録データ数

As of 2021.09

※ 登録数 (公開数)

Data type	Variants	GWAS	HLA allele data
がん	185,828 (147,086)	---	---
希少疾患 / 難病	15,399 (2,989)	---	---
感染症	1,276 (1,276)	155,100 (155,100)	1,979 (1,803)
認知症 / 難聴	11,408 (7,668) APOE: 17,876 (5,451)	1,171 (410)	---
その他	1,100 (770)	14,321,737 (584)	---

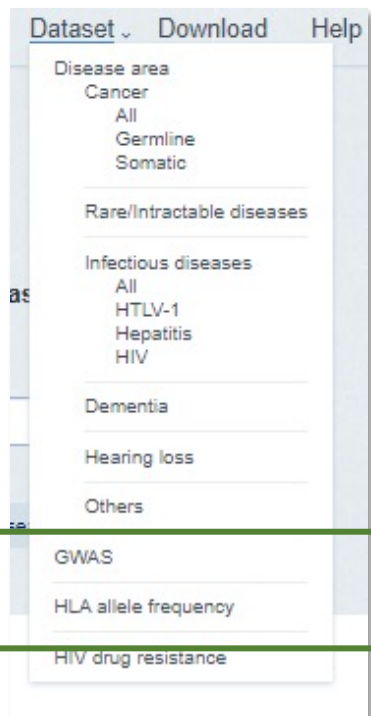
- GWASは、GWAS解析で得られたSNPセットを含む
- 括弧内は公開数
- AMEDデータシェアリングポリシーに基づき、解析から2年以内はHold可能

23 日本人疾患バリエーションデータベース MGeND

トーゴの日シンポジウム2021

新規機能開発：各データ固有ページの作成

HLA・GWASデータセット専用のページを作成



HLAデータセットページ

HLA Data View

Select Study

Showing 1 to 3 of 3 entries

Study Name	Project Name	Submitter	Institute	Submission ID
Establishment of clinical genome data-storage on HIV-infected individuals	not provided	Tetsuro Matano	National Institute of Infectious diseases	MGS000007
Construction of integrated clinical genome database regarding hepatitis B related diseases	Understanding of HLA-conferred susceptibility to chronic hepatitis B infection requires HLA genotyping-based association analysis	Masashi Mizokami	National Center for Global Health and Medicine	MGS000003
Establishment of nation-wide diagnosis support network of HTLV-1 associated diseases based on integrated analysis of human and virus genomes, and clinical parameters	HLA allele frequencies: ATL Kyushu Area, HAM, HTLV-1 carrier Goto cohort, HTLV-1 carrier Kyushu Area, Uninfected Goto cohort, Uninfected Whole of Japan	Fumihiko Matsuda	Kyoto University	MGS000012

Show

GWASデータセットページ

GWAS Data View

Select Study

Showing 1 to 4 of 4 entries

Study Name	Project Name	Submitter	Institute	Submission ID
Construction of integrated clinical genome database regarding hepatitis B related diseases	Understanding of HLA-conferred susceptibility to chronic hepatitis B infection requires HLA genotyping-based association analysis	Masashi Mizokami	National Center for Global Health and Medicine	MGS000002 (TMGS000002)
Development of clinical genome database of dementia	Genome wide association study and data storage of dementia in a large Japanese population	Hiroshi Mori	Osaka City University	MGS000015 (TMGS000032)
Establishment of nation-wide diagnosis support network of HTLV-1 associated diseases based on integrated analysis of human and virus genomes, and clinical parameters	HLA allele frequencies: ATL Kyushu Area, HAM, HTLV-1 carrier Goto cohort, HTLV-1 carrier Kyushu Area, Uninfected Goto cohort, Uninfected Whole of Japan	Fumihiko Matsuda	Kyoto University	MGS000011 (TMGS000016)
Construction of integrated clinical genome database regarding hepatitis B related diseases	Key HLA-DRB1-DQB1 haplotypes and role of the BTNL2 gene for response to a hepatitis B vaccine	Masashi Mizokami	National Center for Global Health and Medicine	MGS000027 (TMGS000047)

Show

Manhattan Plot 描画用 Stanzaの開発
<https://togostanza.github.io/openstanza/manhattan-plot.html>

データセットごとの Manhattanプロット



23 日本人疾患バリエーションデータベース MGeND

トーゴーの日シンポジウム2021

新規機能開発：ダウンロードデータの拡充・提供者情報

Download ページ

Download

Agreement

1. In using data, the user must take responsibility for and...

2. The data user must comply with the following rules.
Basic rules to be complied with in using data
- Identification of individuals is prohibited
- Redistribution of data is prohibited.

3. When the research results including the data which were downloaded from... are published or presented somewhere, the data user must refer the papers which are originally reported, or include in the acknowledgement as follows: The data uses in this research was available at the website of the Medical Genomics Japan Database (MGeND; <https://mgend.med.kyoto-u.ac.jp>).

Email

First Name

Last Name

Organization

Address

TEL

FAX

Additional output items ☐ Disease ☐ Disease area ☐ Data origin

Output format

Genome

* Red letters are a required item.

☐ I agree Download will take a few minutes.

- VCF/TSVでダウンロードが可能
- API URL or Webブラウザから取得可能
- 疾患領域・疾患名なども追加できるように

Submission Id ページ ("About"から)

Submission ID

Showing 1 to 25 of 49 entries Show 25 entries

ID	Submitter	Institute
MGS000001	Kenjiro Kosaki	Keio University
MGS000002	Masashi Mizokami	National Center for Global Health and Medicine
MGS000003	Masashi Mizokami	National Center for Global Health and Medicine
MGS000004	Masashi Mizokami	National Center for Global Health and Medicine
MGS000005	Keizo Horibe	National Hospital Organization Nagoya Medical Center
MGS000006	Tetsuro Matano	National Institute of Infectious diseases
MGS000007	Tetsuro Matano	National Institute of Infectious diseases

MGS000007 Tetsuro Matano MGeND data only All data SNV/INDEL (1,043) CNV (0) FUSION/SV (0)

Search Word

Target data : MGeND data only

Category :

Search word : MGS000001

Filtering :

Filtering

Showing 1 to 25 of 1,043 entries Show 25 entries

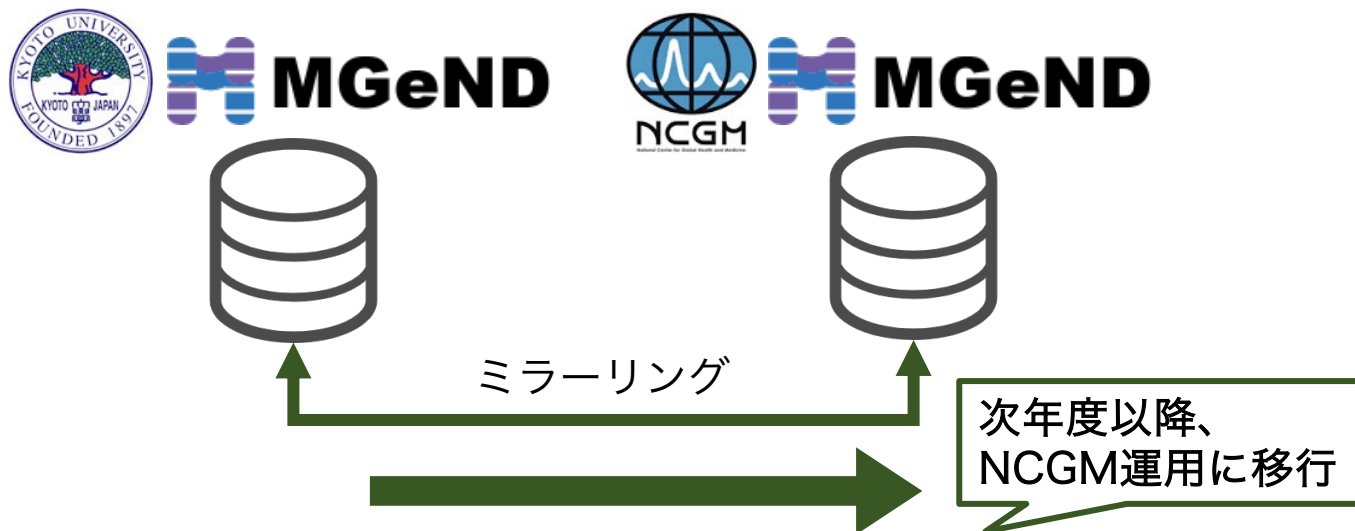
Variant name	AA change	Entry	Origin	MGeND Type	Annotation	ClinVar Annotation
NC_000017.10.g.19559711_19559712insGA	ALDH3A2 E169Rfs*7	1		Variant	Pathogenic	
NC_000011.9.g.534287_534288delinsAA	HRAS G12V	1		Variant	Pathogenic	
NC_000002.11.g.203384925_203384926insA		1		Variant	Pathogenic	
NC_000001.10.g.216595621_216595622delAC	USH2A M191fs*13	1		Variant	Pathogenic	
NC_000010.10.g.26359295C>A (rs142415484)	MYO3A H442N	1		Variant	Pathogenic	

- データ提供時に付与される Submission ID一覧ページ
- 現行のフォーマット外のデータは「Provisional registered data」ページで記載

Submission IDごとの検索も可能

継続運用に向けた体制の構築と今後

- ✓ MGeND運営における専門家委員会を発足
- ✓ 国立国際医療研究センター（NCGM）との共同運用体制を構築



今後

- ✓ 効率的なデータ集約フローの構築
- ✓ さまざまな形式のバリエーションへの対応
- ✓ 国内・国外データベースとの連携

謝辞

MGeND は厚生労働省「臨床ゲノム情報公開データベース支援事業」の支援を受けて運営しています。機能開発は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ました。

