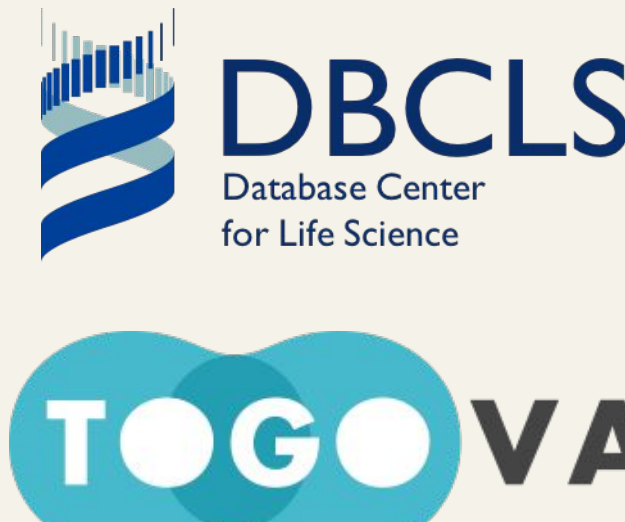


TogoVarの更新：国内データベースとの連携強化



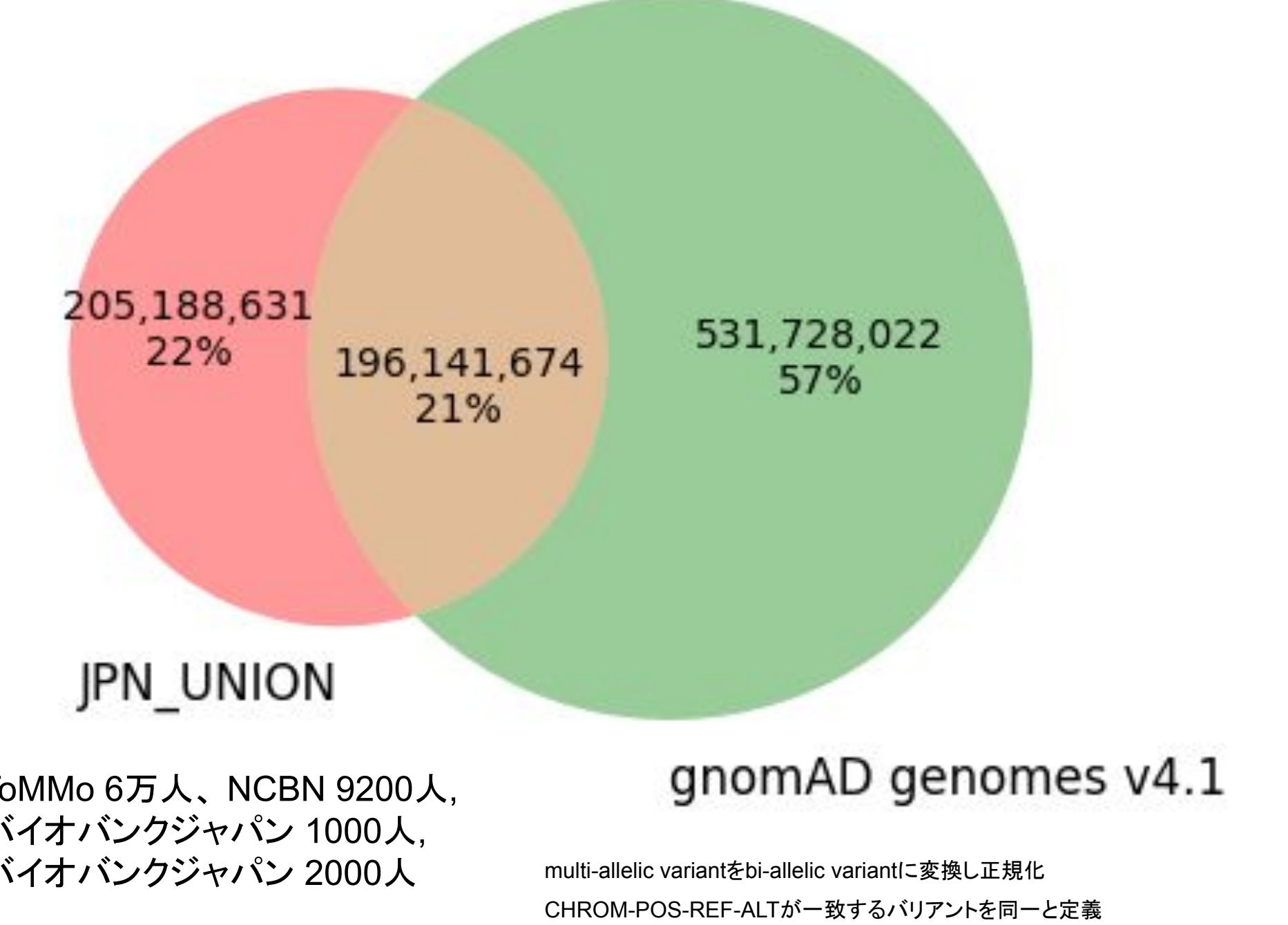
三橋 信孝、守屋 勇樹、川嶋 実苗、細田 正恵、川島 秀一、片山 俊明
ライフサイエンス統合データベースセンター (DBCLS)

TogoVar(https://togovar.org)とは

- 日本人を中心に特定の疾患等に偏らない一般集団でのヒトゲノムバリエント(個人による違い)の頻度データを収載したデータベース
- バイオバンク・ジャパンや東北メディカル・メガバンクなど、数千人から数万人規模の様々なゲノム研究で得られた頻度を比較可能
- DBCLS RDFポータル収載のRDFデータ(文献情報、バリエントの臨床的意義、関連解析結果等)等を用いてバリエントにアノテーション

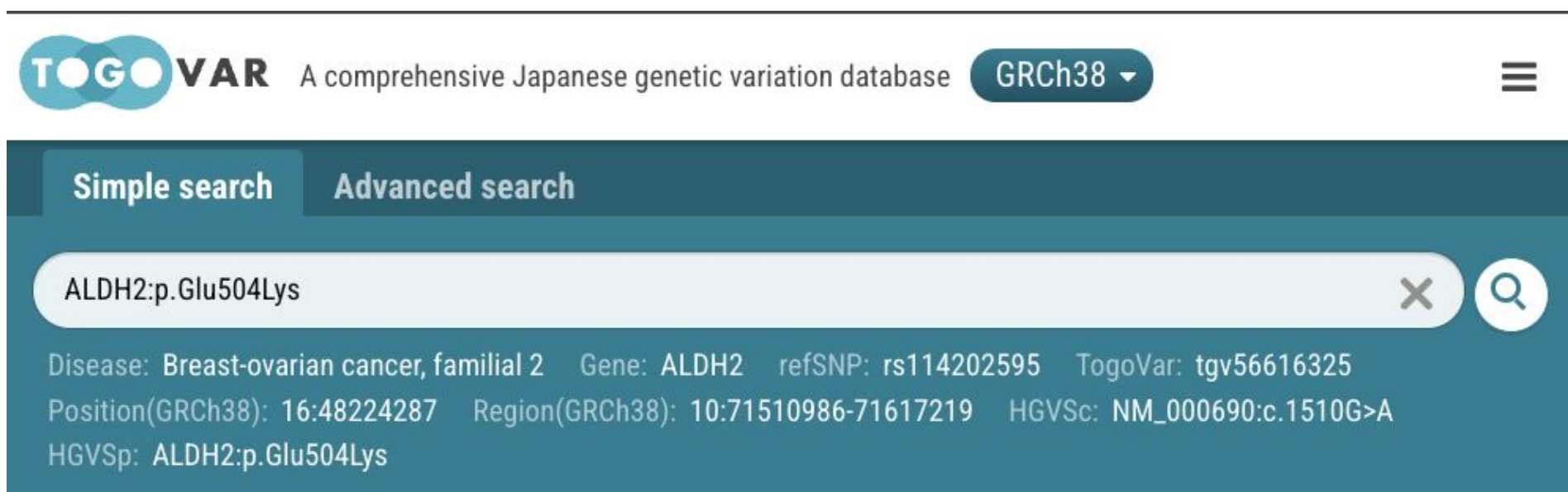
日本人集団に特有の2億バリエント

gnomAD genomesに含まれない日本人集団に特有の常染色体上のバリエントが2億以上存在する。日本人一般集団のバリエントデータベースは重要。



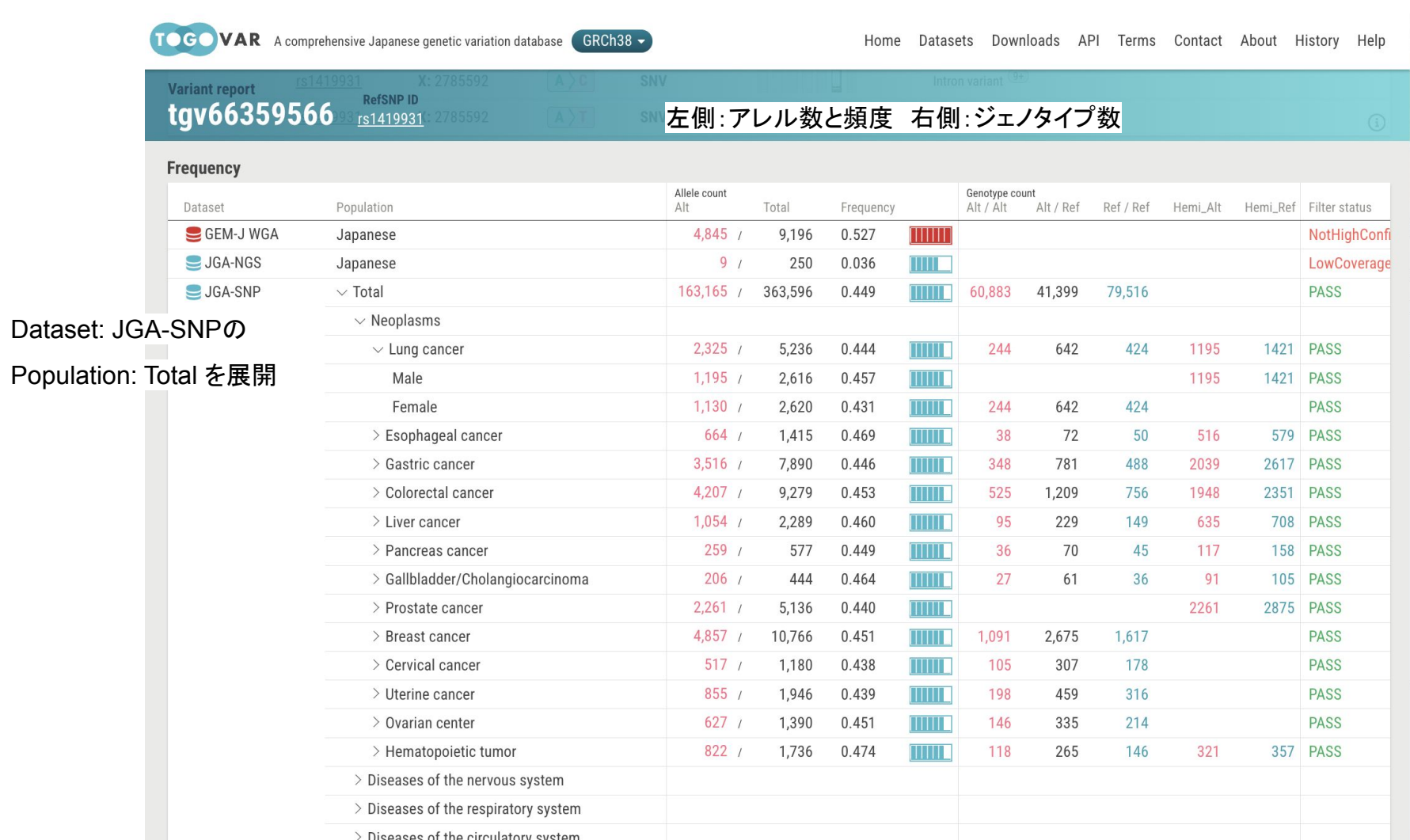
ToMMo 6万人、NCBN 9200人、
バイオバンクジャパン 1000人、
バイオバンクジャパン 2000人

アレル頻度の検索

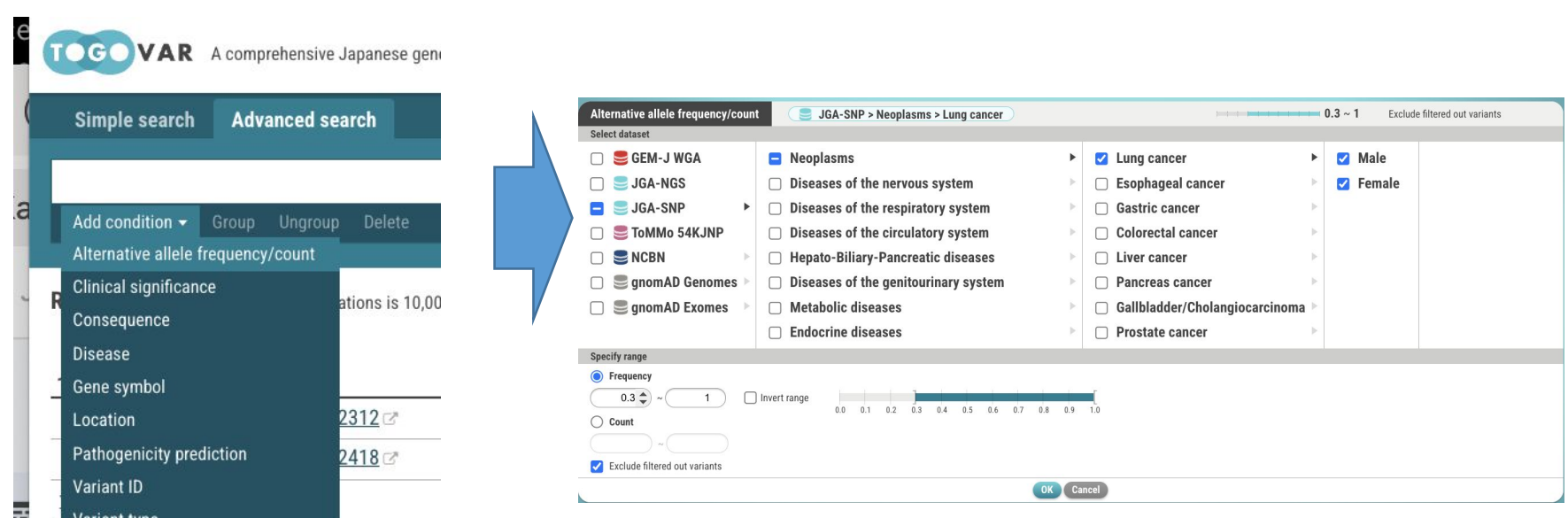


BBJ 45疾患別のアレル・ジェノタイプ数

バリエントレポートページ(例: https://grch38.togovar.org/variant/tgv66359566#frequency)に表示



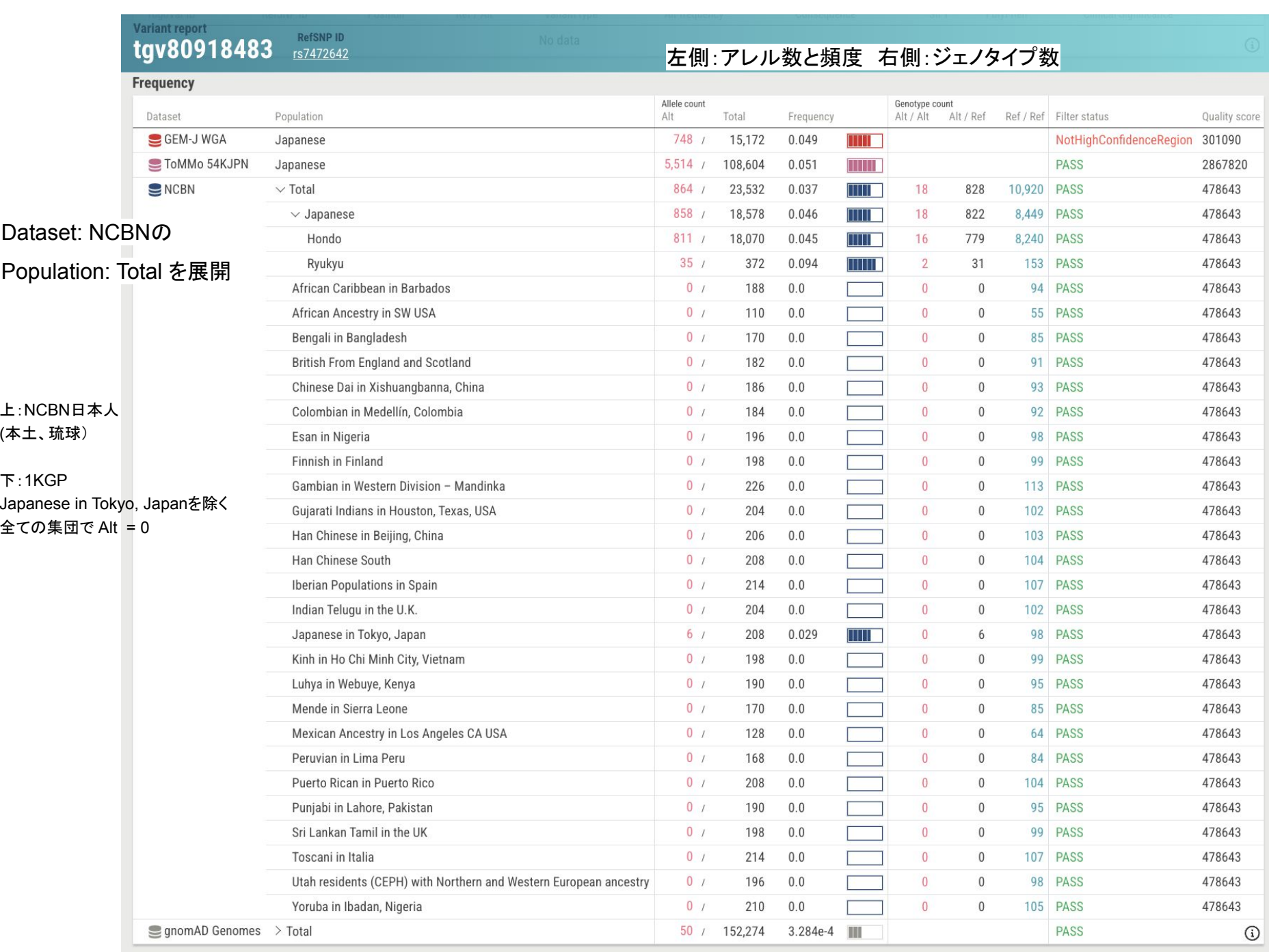
Dataset: JGA-SNPの
Population: Total を展開



Advanced searchのAlternative allele frequency/countから疾患別、男女別のアレル頻度やアレル数を条件に検索可能

NCBN日本人9千人と1KGP 2.5千人のジョイントコール

バリエントレポートページ(例: https://grch38.togovar.org/variant/tgv80918483#frequency)に表示



Dataset: NCBNの
Population: Total を展開

上: NCBN日本人
(本土・琉球)
下: 1KGP
Japanese in Tokyo, Japanを除く
全ての集団でALT = 0

1KGPとのジョイントコールによって、日本人集団にのみ存在するバリエントであることがわかる

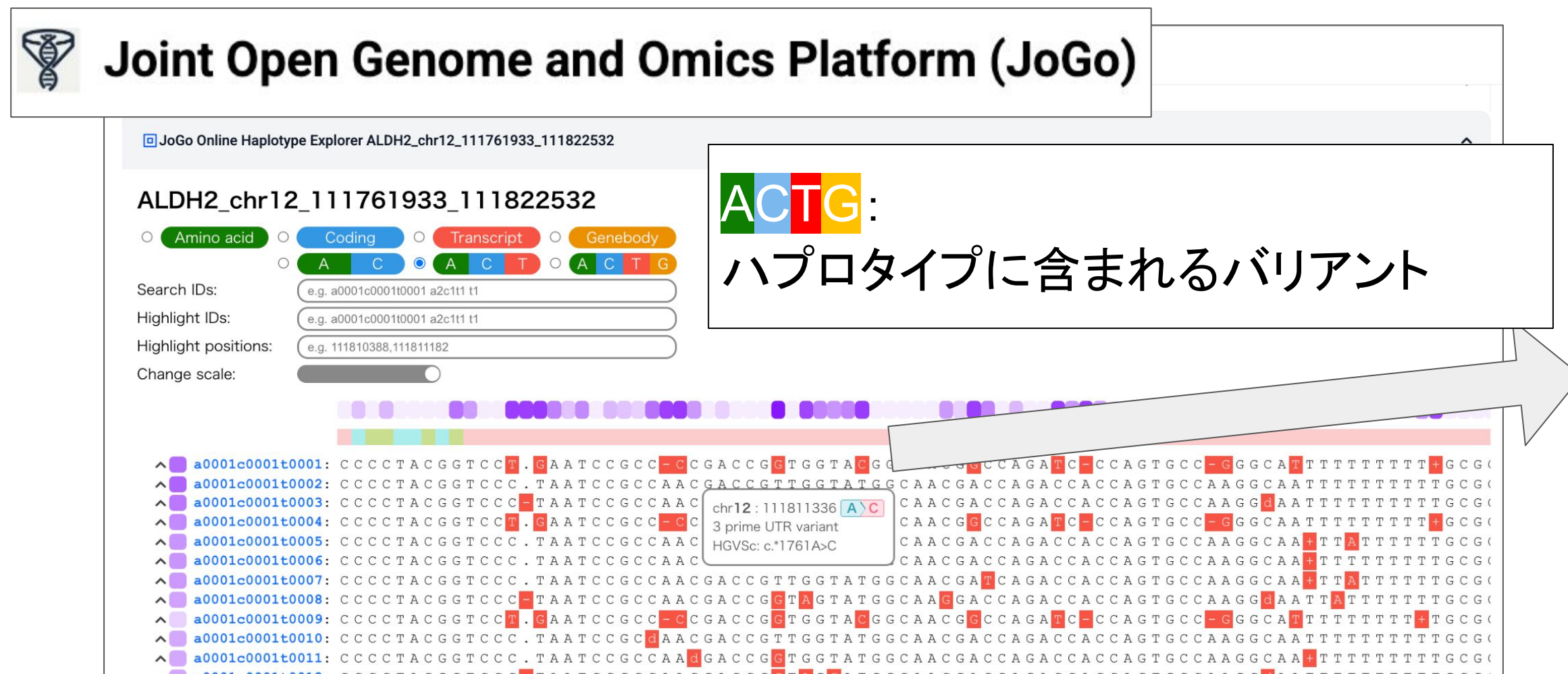
TogoVarに収載された日本人および非日本人集団のアレル頻度データ

データセット名	サンプル数	解析手法	参照ゲノム	データセットの説明
JGA-SNP	183,884	SNPアレイ	GRCh37 GRCh38*	JGAに寄託されたSNPアレイデータ (主にバイオバンクジャパンから)
JGA-WES	125	WES	GRCh37 GRCh38*	JGAに寄託された全エクソンシーケンスを再解析
JGA-WGS	78	WGS	GRCh38	JGAに寄託された全ゲノムシーケンスを再解析
GEM-J WGA	7,609	WGS	GRCh37 GRCh38*	AMED GEM Japan プロジェクト (ToMMo、いわて東北メディカル・メガバンク機構 (IMM)、理研、東大医科研の共同研究)
HGVD	1,208	WES	GRCh37	京都大学ながはま0次コホートなど
NCBN	11,794	WGS	GRCh38	ナショナルセンター・バイオバンク ネットワークと1000 Genomes データのJoint calling
ToMMo 8.3KJPN	8,380	WGS	GRCh37	東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo)
ToMMo 54KJPN	54,302	WGS	GRCh38	
gnomAD v2.1.1	15,708	WGS	GRCh37	East Asian, Europeanなど8遺伝的祖先集団のアレル頻度
gnomAD v4.1	76,156 730,947	WGS WES	GRCh38	East Asian, Europeanなど10遺伝的祖先集団のアレル頻度

GRCh38* : GRCh37座標のliftover (transanno利用)によりGRCh38座標を計算

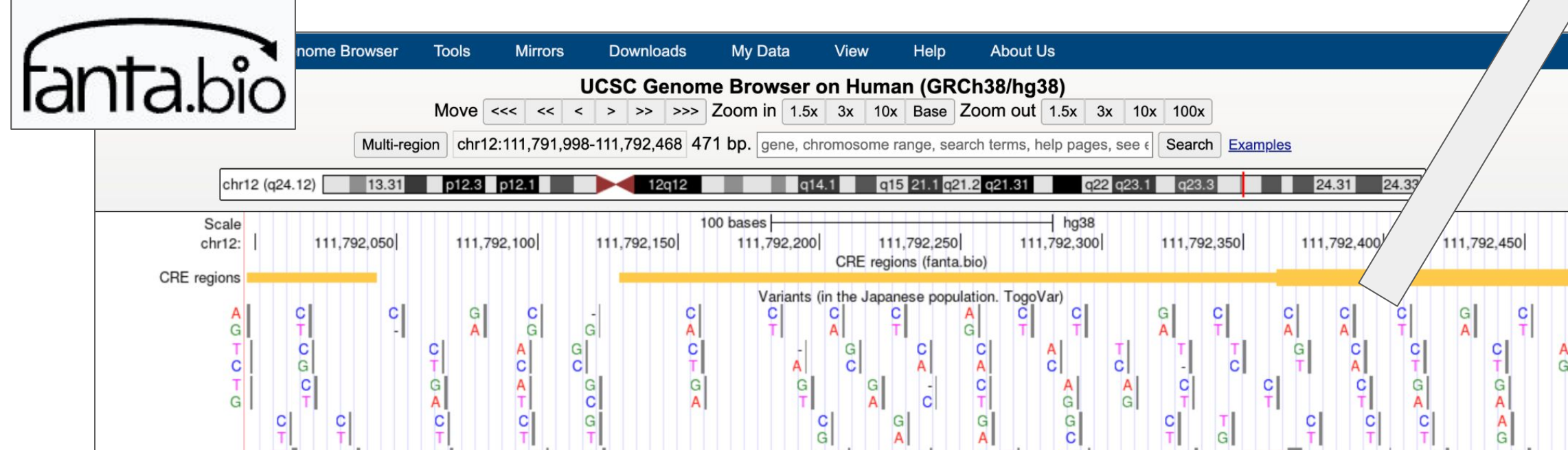
gnomAD以外のデータセットは日本人集団を対象

国内データベースとの連携例

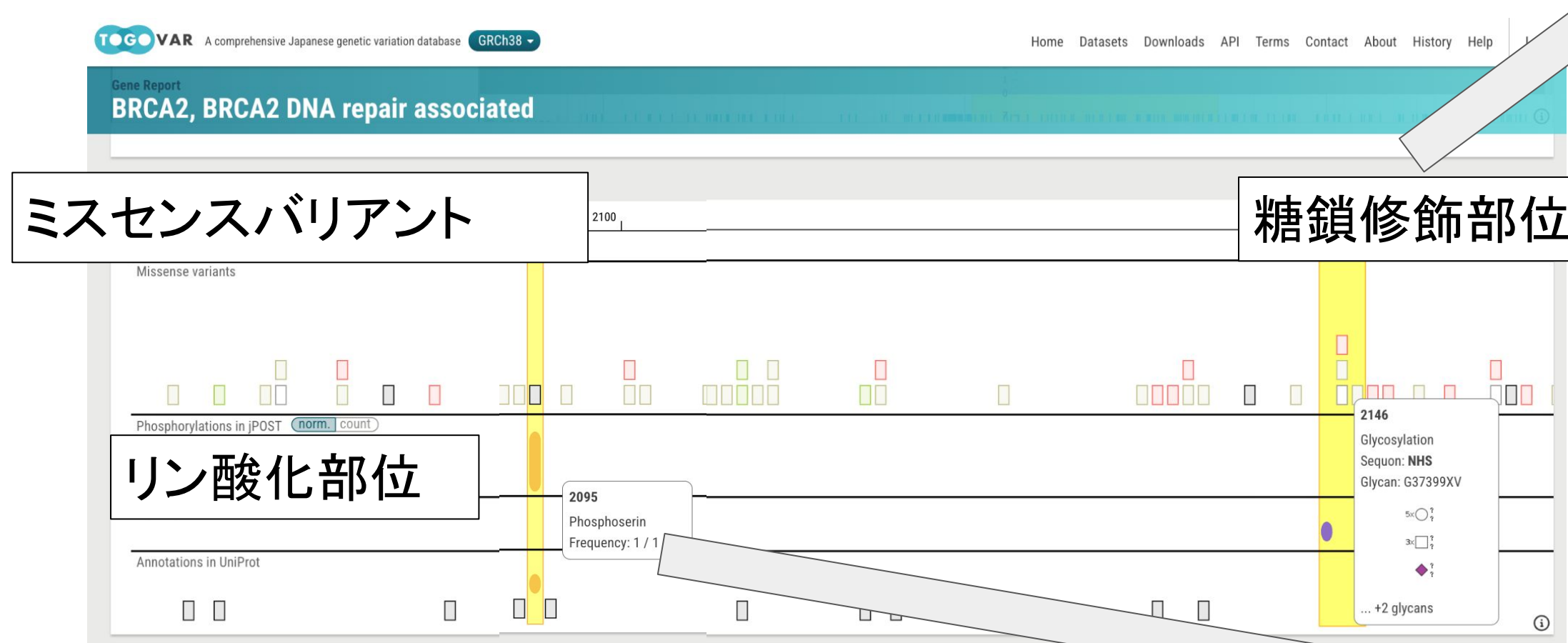


ACTG:
ハプロタイプに含まれるバリエント

JoGoで決定した構造多型をTogoVarから公開準備中



TogoVar DownloadsからのVCFをTrackHubで表示

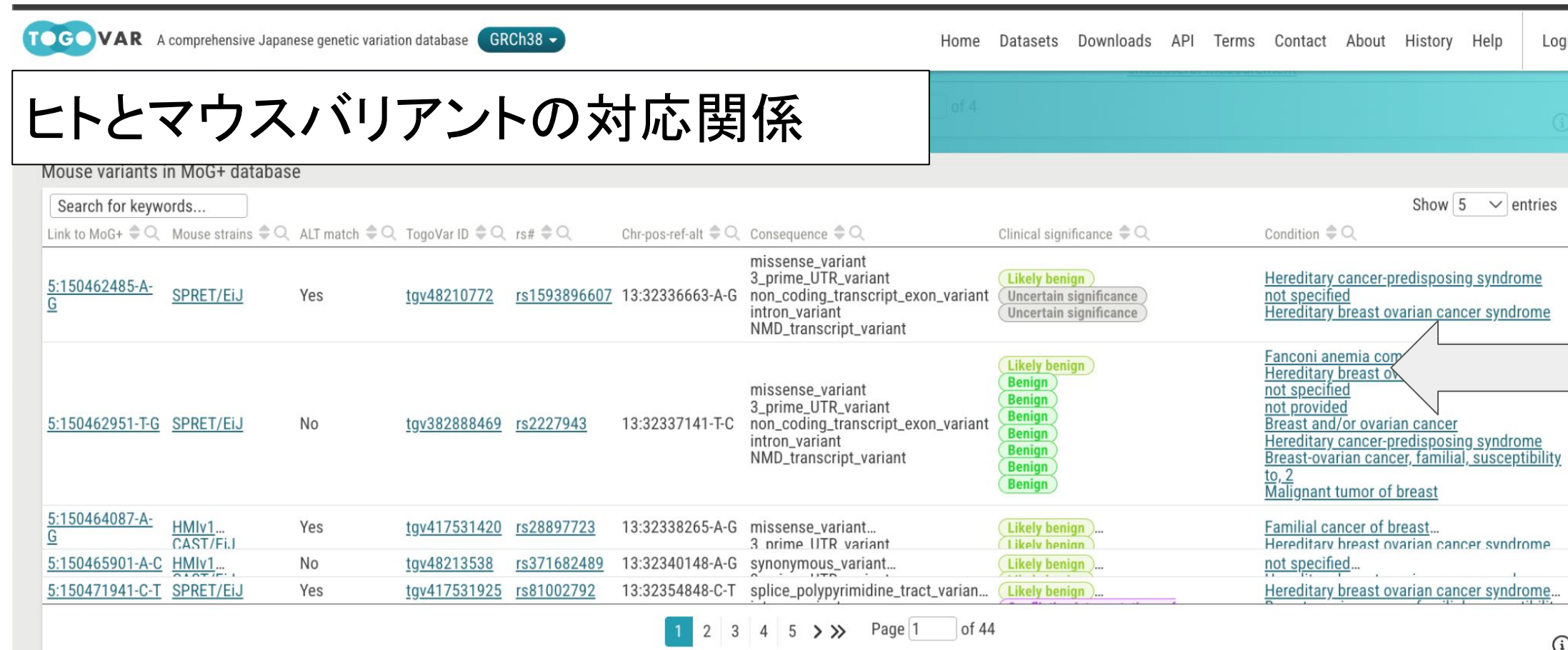


ミスセンスバリエント

糖鎖修飾部位

リン酸化部位

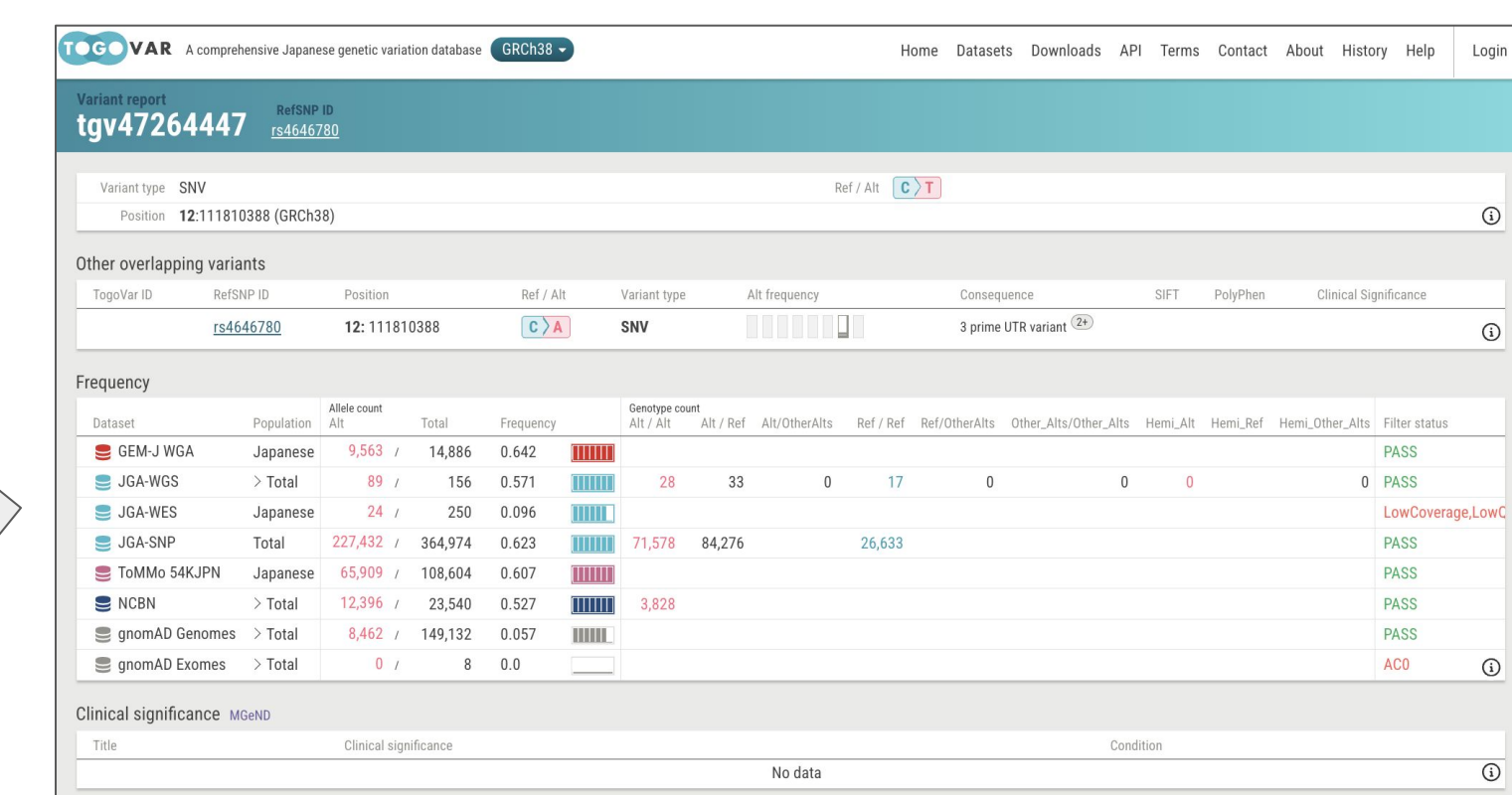
jPOSTおよびGlyCosmosが公開しているAPIを利用してデータ取得



ヒトとマウスバリエントの対応関係

マウスGRCm39座標でTogoVarのヒトバリエントを検索できるAPIを開発し、MoG+からTogoVarのバリエントへもリンク可能
(現在はMoG+からTogoVarの遺伝子ページへリンク済み)

バリエントの詳細情報(アレル頻度、臨床的意義、関連解析結果、文献情報など)



染色体番号-塩基番号-REF塩基-ALT塩基
https://grch38.togovar.org/variant/chr12-111810388-C-T

cis-regulatory element (CRE) 周辺のバリエント

