

表現型オントロジー（MONDO/MP）の日本語化による国際連携と活用



高月照江¹、土肥栄祐²、櫛田達矢³、柁屋啓志³、藤原豊史¹

1：ライフサイエンス統合データベースセンター 2：国立精神神経医療研究センター 3：理化学研究所バイオリソース研究センター

● Abstract

生物医学オントロジーは伝統的に英語で構築されており、非英語圏の研究者や医療関係者にとって、その利用および導入には言語的障壁が存在する。ヒト表現型オントロジー（Human Phenotype Ontology、HPO）は、13言語への翻訳により世界各国で広く活用され、多言語化がアクセシビリティの向上および国際的相互運用性の強化に寄与することを示してきた。この流れを受け、ライフサイエンス統合データベースセンター（DBCLS）は、Monarch Initiativeが開発する疾患語彙オントロジー（Mondo Disease Ontology、Mondo）およびMouse Genome Informatics（MGI）が開発する哺乳類表現型オントロジー（Mammalian Phenotype Ontology、MP）の日本語翻訳に着手し、2023年にMP、2024年にMondoの多言語版リリースに貢献した。現在もMGIおよびMonarch Initiativeとの国際連携のもと作業を継続している。2025年9月時点で、Mondoは全体の約8割に相当する22,443語彙、MPは全公開語彙のOBSOLETEを除く14313語彙を提供しており、これらはBabelon形式でGitHub上に公開され、各オントロジーに自動統合されている。本取り組みにより、日本語化されたオントロジーは国内バイオメディカルサービスへの統合が容易となり、ユーザー環境の改善を促進するとともに、多言語化によって異なる言語圏間での相互運用性が強化され、国際的なデータ共有や共同研究の基盤としての役割を果たすことが期待される

● 翻訳語彙数（2025年9月時点）

オントロジー名	総クラス数	OBSOLETE数	翻訳数	翻訳数割合（OBSOLETEを除く）
MONDO	30306	4025	22443	86%
MP	15452	1139	14313	100%

MPについてはMGIにおいては日々更新が行われているため、追加語彙との時差は発生するが、毎月差分の確認を行い、新規追加語彙については定期的に翻訳の処理を実施している。MONDOについては現在も翻訳作業を継続しており、新規追加分は毎月公開中

● 翻訳ファイルの提供

MONDO (Mondo Disease Ontology)

<https://github.com/dbcls/mondo-japanese>

<https://github.com/monarch-initiative/mondo>

MP (Mammalian Phenotype Ontology)

https://github.com/dbcls/MP_Japanese

<https://www.informatics.jax.org/downloads/reports/mp-international.owl>

● 国際連携（日本語訳の提供）

MP及びMONDOの日本語訳は、MPを作成しているMGI（Mouse Genome Informatics）及びMONDOを作成しているMonarch initiativeに**babelonフォーマット**のデータを提供している。それぞれでオリジナルのファイルに日本語訳を取り込み、**international version**として多言語ラベルを含むオントロジーのファイルを提供している。なお、データ取り込みのパイプラインが構築されており、新しい日本語訳も随時反映されている。

<https://github.com/monarch-initiative/babelon>

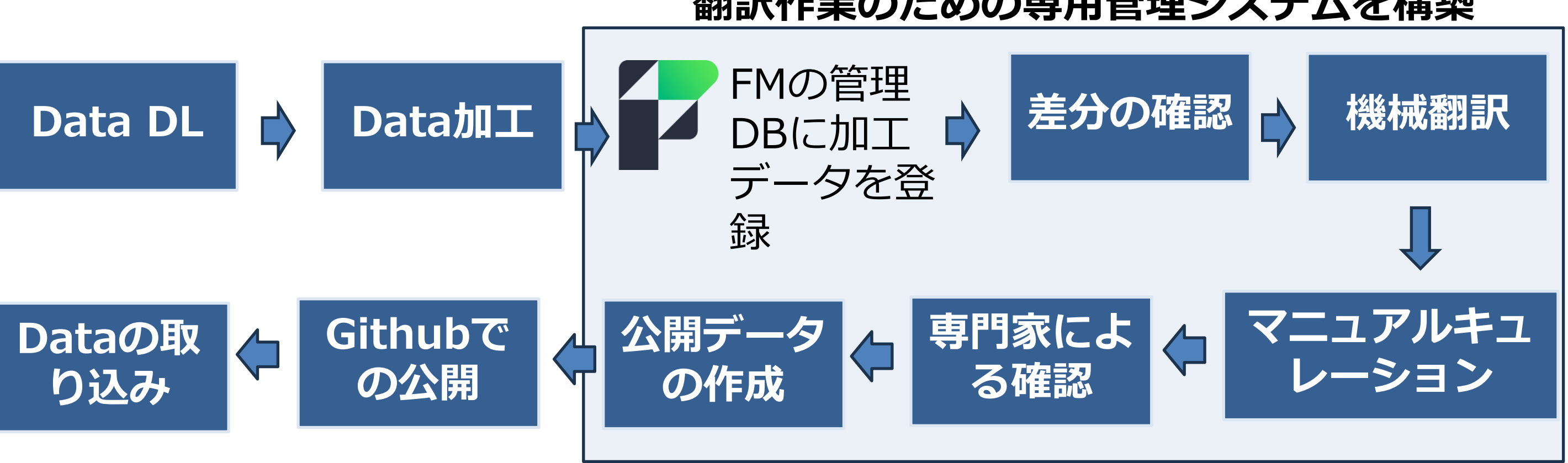


MONDO

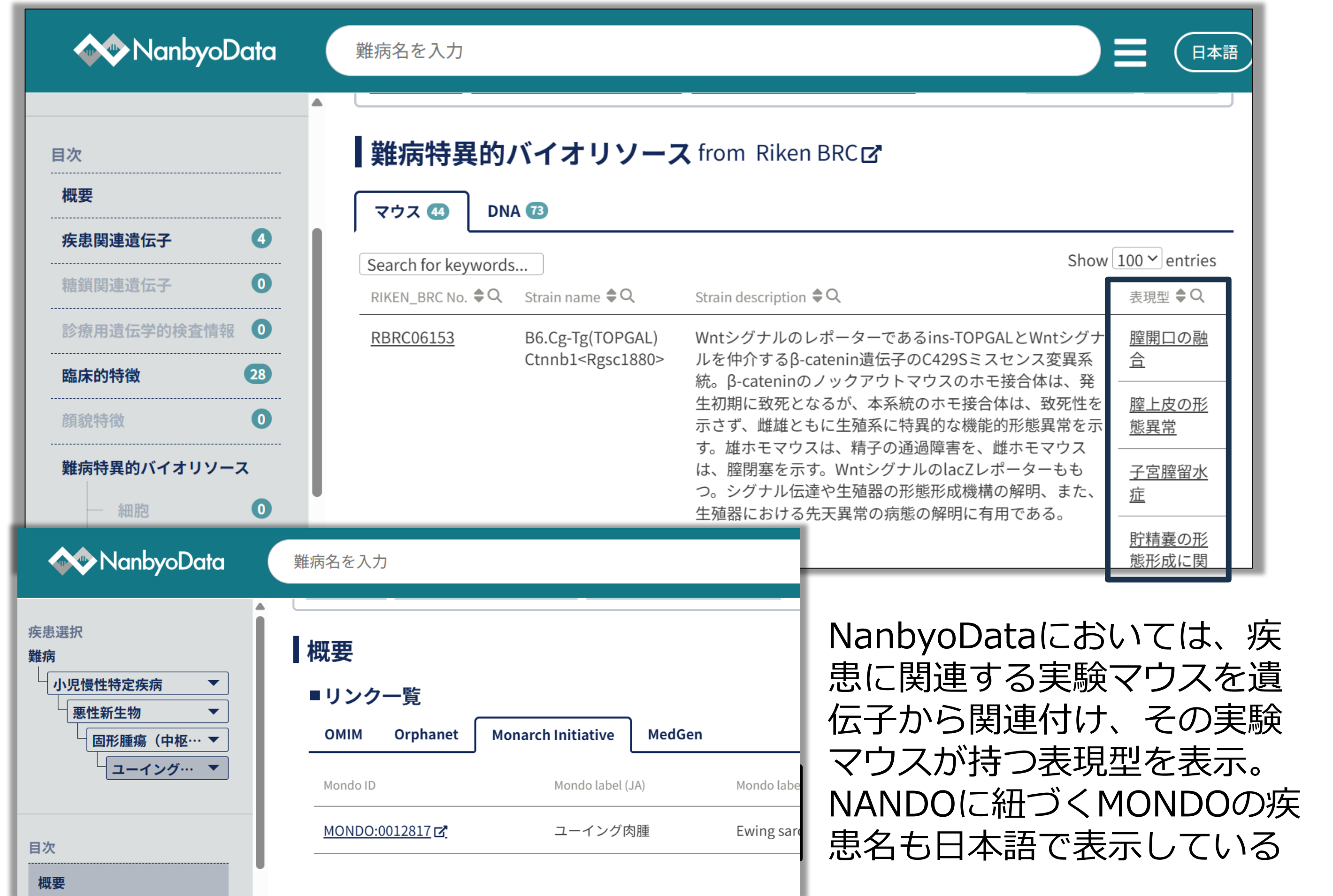
Ontology Lookup Service
<https://www.ebi.ac.uk/ols4>



● 翻訳語作成フロー



● 翻訳語利用例の紹介



<https://nanbyodata.jp/>

● HPO (Human phenotype ontology) との比較

	総クラス数	OBSOLETE数	未翻訳クラス数	英語ラベルでのHPとの合致	日本語ラベルでのHPとの合致
HP	23,095	3918	1772		
MONDO	30,306	4,025	7673	1094	876
MP	15,452	1139	0	1260	604

「kidney」を含む用語は、MPには131クラス、HPOには26クラス存在する。HPOには主に腎疾患の診断名に基づく用語が多く含まれており、MPではより詳細な実験における異常表現型が記述されている。疾患名についてはMONDOとも一致する。

● Reference

- Smith CL, Eppig JT. The mammalian phenotype ontology: enabling robust annotation and comparative analysis. Wiley Interdiscip Rev Syst Biol Med. 2009;1(3):390–399.
- Gargano MA, Matentzoglou N, Coleman B, Addo-Lartey EB, Anagnostopoulos AV, Anderton J, et al. The Human Phenotype Ontology in 2024: phenotypes around the world. Nucleic Acids Res. 2024;52(D1):D1333–D1346.

● 謝辞

先天異常学会用語委員会の先生方には専門家として、Mammlian Phenotype Ontology翻訳語彙の見直しにご助力頂きました、心から感謝申し上げます。

