

2025 年度終了報告書

ライフサイエンスデータベース統合推進事業 統合化推進プログラム

【研究課題名】「日本人塩基配列情報の公開可能なゲノム・オミクス情報基盤による双方向型研究教育
データベース開発と国際連携」

研究代表者：

長崎 正朗（九州大学 生体防御医学研究所 教授）

研究分担者：

河合 洋介（国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究所 副プロジェクト長）

1. 概要

(1) 研究および計画の概要

ヒト全ゲノムロングリードシーケンスに基づく 5 大陸の 258 サンプル(うち 105 検体は日本人の検体)の塩基配列と、そこから明らかになった構造多型情報、およびオミクスデータベースの構築を行った。本データベースは世界初の遺伝子領域のハプロタイプ情報を網羅することを目的としている。JoGo 1.0 では、19,194 遺伝子の 3,695,204 本のハプロタイプを収載し、日本人における他の集団と共通する、または異なる構造多型を含むハプロタイプ情報を分析できる。さらに、遺伝子発現情報やクリニカルな情報を同ハプロタイプ情報に統合しており、ハプロタイプ構造と希少疾患や多因子疾患との関連性を研究者が理解、また教育を行ううえでも重要な情報基盤となる。

(2) 成果の概要

Joint Open and Omics Platform (JoGo) は、高精度の長鎖型シーケンス情報を中心とした公開可能な塩基配列を基盤として、ヒトゲノム情報とオミクス情報を統合して提供するポータルサイトである。特に、JoGo では、遺伝子領域を網羅する新規 ACTG 階層型ハプロタイプ記法 (A: アミノ酸、C: コーディング、T: トランスクリプト、G: 遺伝子領域、世界的頻度の順に識別子を付与) に基づき、世界初となる遺伝子領域のハプロタイプを網羅する取り組みを行った。

JoGo リリース 1.0 では、長鎖型シーケンスを用いて得られた、世界 5 大陸から採取した 258 検体(うち 105 検体は日本人由来)について、19,194 のヒト遺伝子に対して合計 174,376 の A レベル、300,610 の C レベル、486,288 の T レベル、3,695,204 の G レベルハプロタイプ (総計 4,656,478) をカタログ化し、ポータルを通じて公開した。

ハプロタイプ ID は全配列を通じて一意に割り当てられ、参照ハプロタイプ (GRCh38 および CHM13v2 リファレンスアセンブリ由来の配列) も頻度ランキング空間に組み込むことで、これらの世界頻度も把握することが可能となった。

さらに、JoGo では、カタログしたハプロタイプに対するアノテーションにも注力しており、ClinVar、GWAS カタログ、GTEx などの国際データベースに収載されているバリエーションを ACTG ハプロタイプにマッピングするとともに、1,280 検体の各ハプロタイプの mRNA 発現との相関分析の結果も提供している。

JoGo ポータルでは、ユーザが遺伝子名、バリエーション ID、ACTG コードなどによる柔軟な検索が可能であり、オンラインハプロタイプビューアやユーザーデータとの安全な統合を実現するプライバシー保護型ローカルビューアも提供している。JoGo は高解像度のハプロタイプ多様性解析を可能にし、遺伝子調節や疾患関連、精密医療に関連する機能的バリエーションとの関係の分析を支援する。

また、国内外のプロジェクトで進められた長鎖型シーケンスによる 21 臓器 164 検体の Iso-Seq 情報を整備し、JoGo 1.0 で整備した各遺伝子のハプロタイプ情報とそのアイソフォーム群の情報を統合して分析できるオミクスポータルを提供した。

さらに、ヒトゲノム長鎖型情報解析規格の統一を進めている CoLoRS との国際連携を通じ、海外のデータとの比較ができる 1,427 人のデータベースとして統計情報を提供した。

名称	概要
JoGo https://jogo.csml.org/	長鎖型シーケンス情報を中心とした公開可能な塩基配列を中心として、ヒトゲノム情報とオミクス情報とを統合して提供するポータルサイト。リリース 1.0 では世界初のヒト遺伝子を網羅するハプロタイプ情報を整備公開した。

2. 目的・目標の達成状況

(1) 達成目標と達成状況

達成目標	達成状況
【項目 1】 JoGo ゲノム DB ポータル構築と提供	
データベースの構築 (SNV/SV/STR)	当初は、105 検体を目標としており、258 検体であることから当初目標以上の成果を得ることができた。
アライメントデータベース	当初目標は、105 検体を対象としていたこと、高精度長鎖型シーケンス情報を GRCh38 参照配列全領域にアライメントをすることであったことから、ACTG 階層ハプロタイプ情報を整備するなど、当初目標以上の成果を得ることができた。さらに、可視化ツールについても、オンラインハプロタイプビューアなどを追加で開発しており、この点においても、当初目標以上の成果を得ることができた。
phasing データ	当初は、前半のみを目標としており、新規 ACTG 階層型ハプロタイプ情報に基づく情報もアノテーションし整備、提供していることから、当初目標以上の成果を得ることができた。
【項目 2】 JoGo オミクス DB ポータル構築と提供	
eQTL アノテーション情報の整理	対象検体数は、当初の 10 倍以上であり、当初目標以上の成果を得ることができた。
ATACQTL アノテーション情報の整理	年度末の JoGo オミクスのポータルにおける公開に向け、情報整備を進めている。
公共 ISO-SEQ の整備と提供	本項目の当初目標を十分に達成している。
【項目 3】 RDF 化のためのアノテーション情報の整理と外部 DB との連携	
外部 DB 連携のための会議参加と定期意見交換	本項目の当初目標を十分に達成している。
RDF での SV 情報提供	本項目の当初目標を達成している。
外部 DB 連携方針検討と外部連携	本項目の当初目標を十分に達成している。
【項目 4】 国際連携	
CoLoRS との国際連携	2025 年 2 月に 1,427 人分の国際連携を行い構築した統計情報を一般公開した。本項目の当初目標を十分に達成している。

(2) 実施状況の詳細

【項目 1】 JoGo ゲノム DB ポータル構築と提供

バリエーション標準化研究会において、ゲノムサイエンスの専門家と意見交換を行い、現在の取得されて

いるデータの品質（低深度～中深度）から、特に各遺伝子領域における個人ごとのハプロタイプの局所 *denovo* アセンブリにより、常染色体について、両アレルを確定することができた情報が精度が最も高い（スイッチングエラーの可能性が低い）という結論となった。そのため、JoGo 1.0 の公開に向け、ヒト遺伝子領域を網羅することを目標として整備を進めた。この整備にあたり、VISC の研究会メンバなどや講演会などで、開発β版をデモンストレーションすることでフィードバックを継続して受け、2025 年度後半に JoGo ポータルサイトの査読 (*NAR DB issue*, 2026, DOI: 10.1093/nar/gkaf1232) を受け外部有識者のレビューを通じて追加改定 (JoGo 1.0 においてどの程度世界集団のハプロタイプをカバーできているのか、JoGo 1.0 のポータルサイトのユーザインタフェースの向上、ハプロタイプとクリニカルな情報のエビデンスとの解析フローの整理など) を行い、JoGo 1.0 の公開を行った。

(項目 1-1-1) データベースの構築 (SNV/SV/STR)

遺伝子ハプロタイプのカタログ化にあたり、JoGo プロジェクトでは、いままで HLA や CYP など一部の遺伝子にのみ定められていた遺伝子ハプロタイプをすべての遺伝子を規格化して記述することができる新規 ACTG 階層型ハプロタイプ記法 (A: アミノ酸、C: コーディング、T: トランスクリプト、G: 遺伝子領域、世界的頻度の順に識別子を付与) を開発した。

当初、105 検体の日本人のみを対象する解析提案であったが、海外の長鎖型シーケンス情報の拡充に伴い、リリース 1.0 では、長鎖型シーケンスを用いて得られた、世界 5 大陸から採取した 258 検体 (うち 105 検体は日本人由来) を対象とすることができた。

特に、これらの検体に対し、米国の NCBI とヨーロッパの EMBL-EBI が共同で進めたヒト遺伝子の標準遺伝子とその標準転写物を統一する規格によって定義された遺伝子のうち 19,194 のヒト遺伝子を対象として、ハプロタイプ情報を収集し、合計 174,376 の A レベル、300,610 の C レベル、486,288 の T レベル、3,695,204 の G レベルハプロタイプ (総計 4,656,478) をカタログ化することに成功した。これらのハプロタイプ情報は、JoGo 1.0 ポータルの JoGo Genomics > Haplotype、Gene、Region のいずれかの方法で検索を行うことができる。

JoGo 1.0 のデータベースには、13,613,642 の一塩基多型、1,669,786 および 1,364,238 の 50 塩基未満の挿入・欠失配列 (STR 含む)、332,421 および 69,409 の 50 塩基以上の欠失・挿入列 (SV 含む) を収載している。これらの全情報は JoGo 1.0 ポータルの JoGo Genomics > Variant のサイトから検索を行うことができる。また、個別のアライメント情報は、項目 1-1-4 のオンラインハプロタイプビューアやローカルハプロタイプビューアより確認することができる。

なお、国際プロジェクトとして参画した情報として、別に 1,749 検体の一塩基多型、SV 情報の統計情報を公開している。

当初は、105 検体を目標としており、258 検体であることから当初目標以上の成果を得ることができた。

(項目 1-1-4) アライメントデータベース

当初目的としていた、世界 5 大陸から採取した 258 検体の高精度長鎖型シーケンス情報を GRCh38 参照配列全領域にアライメントした結果は、JoGo > Sample の IGV などのアライメントの可視化ツールで表示できる。

JoGo 1.0 においては、さらに、ACTG 階層型ハプロタイプ記法に基づき、各遺伝子の世界集団のハプロ

タイプのパターンとその多様性を JoGo ポータル上でオンラインハプロタイプビューアで分析できるような可視化ツールをバリエーション標準化研究会の DBCLS の標準コンポーネントコード化チームと連携することで開発した（例 <https://jogo.csml.org/gene?genename=HBB>）。

さらに、JoGo 1.0 では、利用者の個別のデータとの安全な統合を実現するプライバシー保護型ローカルハプロタイプビューアを提供した。

具体的には、JoGo ポータルサイトにおいて、ACTG 階層型ハプロタイプ情報を付与した bam 形式のファイルをユーザのローカル環境にダウンロードできる機能を実装しました。この機能により、通常は公開することができない患者のシーケンス情報を利用者のローカル環境に保持したまま、JoGo 1.0 で提供するハプロタイプ情報を統合・分析する機能を提供した。これにより、遺伝子調節や疾患関連、精密医療に関連する機能的バリエーションとの関係の分析が可能となった。

当初目標は、105 検体を対象としていたこと、高精度長鎖型シーケンス情報を GRCh38 参照配列全領域にアライメントをすることであったことから、ACTG 階層ハプロタイプ情報を整備するなど、当初目標以上の成果を得ることができた。さらに、可視化ツールについても、オンラインハプロタイプビューアなどを追加で開発しており、この点においても、当初目標以上の成果を得ることができた。

（項目 1-1-5） phasing データ

当初目的としていた、世界 5 大陸から採取した 258 検体の高精度長鎖型シーケンス情報を GRCh38 参照配列にアライメントした情報に phasing 情報を付与した結果は、JoGo Statistics > Sample から iGV などのアライメントの可視化ツールで表示することができる。

JoGo 1.0 においては、さらに各遺伝子領域について local diploid assembly が構築できたすべての検体について、どの ACTG 階層型ハプロタイプペアとなっているかを JoGo Genomics > Gene、Region で確認できる。さらに、ローカルハプロタイプビューアにロードしたアライメントの 1 つ 1 つのリード配列は、各サンプルの 1 倍体のハプロタイプ情報を付与しており、ユーザが検体ごとの phasing されたペアを確認することもできる。

当初は、前半のみを目標としており、新規 ACTG 階層型ハプロタイプ情報に基づく情報もアノテーションし整備、提供していることから、当初目標以上の成果を得ることができた。

【項目 2】 JoGo オミクス DB ポータル構築と提供

（項目 2-1-1） eQTL アノテーション情報の整理

当初、本研究期間中に 105 検体の RNA-Seq の解析結果を整備提供することをとっていたが、研究期間中に短鎖型シーケンサによる 3 研究 1,280 検体（QC 後）のデータが利用可能になったため、これらの RNA-Seq のデータの整備を進めた。さらに、JoGo 1.0 の ACTG 階層型ハプロタイプ記法に基づくハプロタイプ QTL 解析を行い、各遺伝子のハプロタイプ型と遺伝子発現との関係のデータベースの整備公開を行い JoGo オミクスポータルから提供を行った。これにより、65 万の共通ハプロタイプによって有意に発現差のあるハプロタイプ QTL の関連を同定できた。個別のハプロタイプ QTL の情報は、JoGo Genomics > Haplotype QTL から検索可能である。

対象検体数は、当初の 10 倍以上であり、当初目標以上の成果を得ることができた。

（項目 2-1-2） ATACQTL アノテーション情報の整理

当初本研究期間中に、105 検体の ATAC-QTL の解析結果を整備提供することとして準備を進めている。eQTL について想定よりも 10 倍以上のデータセットの解析を行っておりそちらに注力してきたが、年度末の JoGo オミクスのポータルでの公開に向け、情報整備を進めている。

（項目 2-1-3） 公共 ISO-SEQ の整備と提供

高精度長鎖型シーケンスに基づく ISO-SEQ (PacBio HIFI) の公共データの公開情報を JoGo オミクスポータルで統一して再解析することで、ユーザが実際の実験において得られる ISO-SEQ のアイソフォームを、シーケンス情報の変異情報を含めてアライメント結果を確認できるようにすることを目的としている。これにより、JoGo の遺伝子のハプロタイプ情報と臓器ごとのアイソフォームの情報を変異情報を含めてユーザが分析することが可能となる。JoGo 1.0 において、21 臓器 164 検体の情報を統合解析した結果をローカルハプロタイプエクスポーラ上で解析できる環境を提供した。

これにより、本項目の当初目標を十分に達成している。

【項目 3】 RDF 化のためのアノテーション情報の整理と外部 DB との連携

（項目 3-1） 外部 DB 連携のための会議参加と定期意見交換（DBCLS 他）

2021 年度より、DBCLS の片山博士が中心となり、バリエーション標準化研究会（VISC: <https://github.com/dbcls/visc/wiki>)が主体となって変異情報のオントロジーについての検討が進められてきた。本研究期間（2023~2025 年度）において、おおよそ 3 か月に 1 回合計 12 回のヒトゲノム解析、データベース統合の専門家が集まり構造多型の記述方式、また、外部 DB 連携のための技術的な意見交換を進めた。特に同研究会のうち、9 回については、研究代表者の長崎が九州大学において主催し、JoGo の実装検討、開発版の評価、改善点の洗い出しを行った。この中で、遺伝子領域を汎用的に記述するための ACTG ハプロタイプ表記法を開発、取りまとめた。また、すべての研究会に長崎または河合が必ず出席し研究全期間において外部 DB 連携、定期意見交換を積極的に進めた。

これにより、本項目の当初目標を十分に達成している。

（項目 3-2） RDF での SV 情報提供

JoGo 1.0 で収載した SV 情報（332,421 個の 50 塩基以上の挿入情報、69,409 個の欠失情報）については、JoGo の Variant のページから提供を行った。また、項目 4 の国際連携の活動に関連し、JoGo 1.0 の 258 検体の一部の情報を含む 1,427 人分の SV 情報の統計情報を VCF 形式で公開した。また、SV を含む個別の遺伝子領域のハプロタイプデータベースは JSON 形式でダウンロードできるよう公開を行った（例：<https://jogo.csml.org/gene?genename=HBB&format=json>）。さらに、JSON 形式の情報を変換することで RDF 形式の提供が可能であるが、DBCLS の RDF の専門家らと提供フォーマットの検討を継続して進め、仕様策定をおこなった。現在、RDF 形式でダウンロードできる形式として公開準備を進めている（例：<https://jogo.csml.org/gene?genename=HBB&format=rd>）

これにより、本項目の当初目標を達成している。

(項目 3-3) 外部 DB 連携方針検討と外部連携

項目 3-1 の VISC において、外部 DB 連携を各データベースの開発者と進めてきた。特に、TogoVar (<https://grch38.togovar.org/>)については、JoGo 1.0 のポータルサイトから変異情報、ハプロタイプ情報、遺伝子情報の各ページから TogoVar へのリンクを行うとともに、JoGo 1.0 で公開をおこなった ACTG ハプロタイプデータの提供を行った。なお、同提供データは、TogoVar の次期バージョンに統合される予定である。さらに、今後の JoGo と間の連携に向けて、MGeND (<https://mgend.jihs.go.jp/>)、GlyCosmos database (<https://glycosmos.org>)への遺伝子ページへのリンクを行った。

これにより、本項目の当初目標を十分に達成している。

【項目 4】 CoLoRS との国際連携

国際プロジェクトとの連携として、国内外の数千人規模の長鎖型シーケンス情報のデータ統合プロジェクトに参画を行った。本プロジェクトからも長鎖型シーケンス情報を統一解析パイプラインで実行を行い、解析結果の提供を行った。この成果は、1,427 人分の統計情報として CoLoRSdb v1.2.0 に統合され、2025 年 2 月に一般公開を行った (<https://zenodo.org/records/14814308>)。

これにより、本項目の当初目標を十分に達成している。

(3) 主な成果論文等

1. Masao Nagasaki, et al. “JoGo 1.0: the ACTG hierarchical nomenclature and database covering 4.7 million haplotypes across 19,194 human genes” *Nucleic Acids Research*, 2026, 54(D1):D1159-D1173 (DOI: 10.1093/nar/gkaf1232) .

[概要] JoGo 1.0 (The Joint Open Genome and Omics Platform 1.0) は、19,194 の MANE 標準化タンパク質コード遺伝子を対象とした、グローバル規模のロングリードベースヒトハプロタイプデータベースである。新しい ACTG 階層型命名法 (A: アミノ酸、C: コーディング、T: 転写、G: 遺伝子本体) により、ハプロタイプに世界的頻度順の一意 ID を付与し、国際参照配列間との比較も可能である。高精度ロングリードシーケンスで 258 ゲノムをハプロタイプ分解してアSEMBルし、総計 4,656,478 のハプロタイプをカタログ化した。ClinVar、GWAS Catalog、GTEx の変異情報も ACTG ハプロタイプにマッピングされ、さらに 1,280 HapMap RNA-seq サンプルに基づくハプロタイプ-発現 QTL 情報も提供する。

ウェブポータルでは遺伝子名や変異 ID、ACTG コードで検索可能で、オンラインビューアとローカルビューアの両方を提供。JoGo はハプロタイプ多様性を高解像度で探索でき、遺伝子制御や疾患関連、精密医療研究に役立つ。JoGo 1.0 は <https://jogo.csml.org> から利用可能。

2. Masao Nagasaki, et al. “JoGo-LILR caller: Unveiling and navigating the complex diversity of LILRB3-LILRA6 copy number haplotype structures with whole-genome sequencing”, *Human Immunology*, 2025, 86, 111272 (DOI: 10.1016/j.humimm.2025.111272).

[概要] LILRB3 と LILRA6 は免疫グロブリン様受容体で配列類似性が高く、コピー数多型 (CN) の解析が困難であった。本研究では、JoGo-LILR Caller を開発し、大規模全ゲノムシーケンスデータから両遺伝子の CN を同時に推定可能とした。HapMap 2,504 サンプルへの適用で得られた CN プロファ

イルは、パンゲノム参照データと完全一致した。さらに、ハプロタイプ頻度の推定やトリオ解析用ツール JoGo-LILR-trio により、三人家族データでも正確なハプロタイプ推定が可能であることを示した。このツールにより、SNP マイクロアレイからの CN 型推定や、炎症性腸疾患や高安動脈炎などの疾患との関連解析が将来的に可能になる。

(4) 主要なデータベースの利活用状況

2024 年 8 月にバリエーション標準化研究会などの有識者に β 版を公開し、約 40 名の訪問者と約 1.3 万ページビューを記録した。その後、2025 年 8 月に一般公開を開始した結果、月の訪問者数は合計約 2,800 名、ページビューは約 4,670 万件となり、 β 版公開初期と比較して大幅な増加が見られた。8 月は検索エンジンのクローリングや外部アクセスによる高負荷トラフィックが集中した可能性があるが、9 月・10 月もそれぞれ合計約 6,700 名→34,000 名、ページビューも約 115 万→256 万件と、高い利用水準を維持しており、一般公開後の継続的な利用拡大が確認できた。

(5) データベースを利用して得られた研究成果・産業応用の例

1. 令和 6 年度、令和 7 年度における九州大学生体防御医学研究所の共同研究プロジェクトとして、共同利用・共同研究課題「ヒトゲノムにおける白血球免疫グロブリン様受容体領域の分析」(研究代表者：金沢大学・平安恒幸)を開始、推進した。また、整備をすすめている JoGo-LILR および、JoGo ハプロタイプデータベースを利用することで研究を進め、一般集団の一部にみられるヒト融合遺伝子を同定する成果を得ることができた。

[関連] K. Hirayasu, S.S. Khor, Y. Kawai, M. Shimada, Y. Omae, G. Hasegawa, Y. Hashikawa, H. Tanimoto, J. Ohashi, K. Hosomichi, A. Tajima, H. Nakamura, M. Nakamura, K. Tokunaga, R. Hanayama and M. Nagasaki, “Identification of the hybrid gene LILRB5-3 by long-read sequencing and implication of its novel signaling function”, *Frontiers in Immunology*, vol. 15, pp. 1398935, 2024 (DOI: 10.3389/fimmu.2024.1398935).

2. JoGo 1.0 プロジェクトに含まれる PacBio HiFi 長鎖型シーケンスにさらに Hi-C や NanoPore の長鎖型シーケンスの情報を加えることで、テロメアからテロメアまでに近いゲノムアセンブル情報を先行して解析、また、サウジアラビアとの国際プロジェクトとして行われた。なお、今後の JoGo のより複雑な構造多型を扱うための試験的な研究要素も含まれている。

[関連] M. Kulmanov, S. Ashouri, Y. Liu, M. Abdelhakim, E. Alsolme, M. Nagasaki, Y. Ohkawa, Y. Suzuki, R. Tawfiq, K. Tokunaga, T. Katayama, M.S. Abedalthagafi, R. Hoehndorf and Y. Kawai. “Phased genome assemblies and pangenome graphs of human populations of Japan and Saudi Arabia”, *Scientific Data*, vol. 12, No. 1, pp.1316, 2025 (DOI: 10.1038/s41597-025-05652-y).

他、令和 6 年度、令和 7 年度において、九州大学生体防御医学研究所の共同研究プロジェクト 8 件を開始、推進した。

3. 今後の計画および展望

2025年8月より試験一般公開を行っているが、2025年末には、JoGo 1.0に対応するデータベース主論文が公開されることから、本格的な利用が始まると考えられる。

データベース構築、ポータル機能実装の注力してきており、必要な機能は実装されていると考えているが、利用者ためのチュートリアル的なドキュメントや動画、また利用例などの情報が不足していると考えている。今後は、これらの情報を積極的に拡充することで、世界初のヒトハプロタイプデータベースの理解と普及促進に努める必要があると考えている。

また、本格公開後のユーザの問い合わせやバグ報告について積極的に対応することで、データベースの安定性の向上や改良を進めていく。

4. 計画・実施体制等の妥当性

(1) 各グループの担当項目

(1)-1. 長崎グループ（九州大学）

本研究のJoGoデータベースの開発と公開の統括を行うとともに、有識者との定期的な意見交換、国際連携を主担当として進めた。

具体的には、長鎖型ゲノムシーケンス情報に関連する、【項目1】「JoGoゲノムDBポータル構築と提供」の「データベースの構築（SNV/SV/STR）」「アラメントデータベース」「phasingデータ」、【項目2】「JoGoオミクスDBポータル構築と提供」の「eQTLアノテーション情報の整理」「ATACQTLアノテーション情報の整理」「公共ISO-SEQの整備と提供」の各研究開発項目について主担当者として研究開発を進めた。さらに、国際連携として、【4】「CoLoRSとの国際連携」の研究開発項目を担当した。また、【項目3】「RDF化のためのアノテーション情報の整理と外部DBとの連携」において、バリエーション標準化研究会を積極的に主宰するとともに、ACTG階層型ハプロタイプ記法の発案とそのデータベース構築、ポータルサイトの実装を中心となって行った。

(1)-2. 河合グループ（国立国際医療研究所）

【3】「RDF化のためのアノテーション情報の整理と外部DBとの連携」の「外部DB連携のための会議参加と定期意見交換」のすべての打ち合わせに参加をし、国立健康危機管理研究機構・中央バイオバンクが中心となって進めているゲノム解析の有識者の立場から、JoGoポータルの改善点を継続的に提案してきた。また、「RDFでのSV情報提供」について、JoGo 1.0の遺伝子領域のハプロタイプについての近縁種（チンパンジーやボノボなど）のハプロタイプ情報の統合について提案するとともに、将来的なT2T（テロメアからテロメア）までのより高度な構造多型を扱うための応用について、JaSaPaGeのT2Tプロジェクト（日本人の初めてのT2Tデータセットの構築）を推進し、検討を進めてきた。これらの一部の成果は、JoGo 1.0に取り込まれた。さらに、国立健康危機管理研究機構・中央バイオバンクは、MGeNDの運営母体であることから、「外部DB連携方針検討と外部連携」の項目についてJoGoポータルとMGeNDとの連携実装のための橋渡しの役割を担ってきた。