

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
研究開発課題「ヒトゲノムバリエーションデータベース
の開発」

研究開発終了報告書

研究開発期間：平成23年4月～平成26年3月
研究代表者：徳永勝士
(東京大学大学院医学系研究科、教授)



§ 1 研究開発実施の概要

(1) 実施概要

我々の研究グループは2006-2010年度の統合DBプロジェクトにおいて、ゲノムワイドな関連解析 (Genome wide association study, GWAS) のデータを登録するための GWAS-DB を構築し、データの集約的な管理を行うとともに、データの預け入れと再配布を行う枠組みを構築・運用し、研究者間のデータの共有化を図ってきた。本プロジェクトにおいては、これらのDBを引き続き運用して新たな成果を受け入れるとともに、imputation なども行いDBを高機能化させた(徳永グループ)。一方、次世代シーケンサ (NGS) による疾患関連変異の探索が盛んになったことを受け、これらのデータの散逸を防ぐために、NGS を含む様々な実験手法によって発見される疾患関連変異の登録・管理を行うための Human genome variation database を構築し(徳永グループ、小池グループ)、パスウェイデータなどのオミックス情報とも連携させ変異と疾患の関係を体系化させた(小池グループ)。また、NGS による解析手法の差によるクオリティーの差がないように品質管理を行う解析手法の検討を行った(井ノ上グループ)。更に、HLA 領域については、ハプロタイプでの情報登録が重要であることから、Human genome variation DB とは別に HLA 領域の変異登録を行うための HLA DB を構築し(徳永グループ)、データの登録を行った(井ノ上グループ)。Human genome variation DB には、新規に発見された疾患関連変異を登録するとともに(辻グループ、井ノ上グループ)、文献に記載されている疾患関連変異情報も抽出し、30,000 以上登録している(小池グループ)。疾患関連変異は、集団によって異なることから集団情報も登録できるようにしている。また、集団によって標準となる参照配列が異なることから、複数の集団の参照配列を登録できるようにするとともに(徳永グループ)、1000 人ゲノムを初めとした公開データを利用して参照配列の変異を計算し登録した(小池グループ)。

Human genome variation DB により、同一変異が複数の疾患に関与していること、また、同一変異であっても置換される塩基により、duration time に影響を与えること、遺伝子によって、変異の入り方が異なること、また、どこに変異が入っても疾患を発症する遺伝子もある一方、特定の位置に特定の変異が入らなると疾患を発症する確率が高まらない遺伝子があることなどが DB により体系化されて明らかになってきた。

(2) 研究開発成果のデータベース等

開発したデータベースは別紙 1 に記載

§ 2. 研究開発構想(および構想計画に対する達成状況)

(1) 当初の研究開発構想

- ① 次世代シーケンサー用及びその他の実験データ用の variation DB の構築と関連する計算手法の開発

次世代型シーケンサーの多型・変異データの受け入れを行うための variation DB (構造多型も含む) を構築し、study ごとのデータ、疾患ごとのデータ、locus ごとのデータのいずれの形でも変異データを登録できるようにするとともに、横断的な検索を可能にする。尚、ハプロタイプでない領域については、ハプロタイプでの登録を可能とし、特に、HLA 領域の場合は、HLA のハプロタイプごとの変異の登録、検体ごとの HLA ハプロタイプの組み合わせなどが登録できるようにし、HLA の型と疾患感受性、免疫応答能力、自己免疫素因の関係が将来は俯瞰できるようにする。

より具体的には、内部用データベースと公開用データベースを別に構築し、内部用データベースには同意書が許す限り、検体ごとに実験・計算の詳細条件や臨床情報に加えて、quality score をつけて

変異情報を保存する。生データについては DDBJ の short read archive に登録するものとし、リンク情報を保持する。

健常者データについては、内部用データベースに登録されたデータのうち一定の quality score を満たす変異データを対象に、phasing やハプロタイプ推定、必要に応じて 1000 genome project データ、GWAS 健常者データも用いて imputation を行ったうえで、SNP, in/del, CNV など各種変異のアリル頻度、ハプロタイプ頻度を計算・公開・共有することにより、効率的な疾患遺伝子の探索に役立てる。この際、一定の品質を確保したデータについてのみ、多型・変異の頻度情報の計算対象とする。また、十分な検体数が確保できるまでは、染色体上の多型・変異の有無のみの公開とし、十分な検体数が確保できた時点で頻度情報を公開する。

疾患遺伝子探索研究の結果についても、一定の品質(規定のマッピング条件下で一定の read depth を有す)を確保したデータについてのみ、多型・変異の頻度情報の計算対象とし、個人が特定できないレベルで臨床情報と変異の関係が検索できる形で公開する。

また、次世代シーケンサー以外の実験手法に関しても、登録するための variation DB を構築し、データは文献からの情報抽出を含め広く収集し、既知の変異情報を充実化させる。

これらのデータは、臨床情報、疾患、遺伝子での横断検索を可能とすることにより、同一遺伝子の複数疾患での関与、疾患変異箇所依存の症状の差異等が俯瞰できるようにする。

更に、本 PJ に搭載されるその他の Omics データとの連携を深め、特定の locus 上で変異が起きた時のオッズ比、特定の pathway 上での変異が起きた時のオッズ比などを計算できるようにするとともに、同一遺伝子でも特定の位置での変異によって予後が大きく異なる要因が予測できるような知識型データベースへと発展させる。

これらの変異の登録は、HGVS が推奨している表記に統一し、worldwide でデータの互換性を高くする。

1. 次世代シーケンサー用多型・変異 DB 構築・公開と関連計算手法の開発 (HLA-DB 含む)
 - ・1年目 構築・簡易版の公開、手法の開発
 - ・2年目 完成版の公開
 - ・3年目 データの充実化
2. 次世代シーケンサー用の quality score の計算等を含めた計算手法の開発
 - ・1年目 手法の開発
 - ・2-3年目 手法の改良
3. 次世代シーケンサー以外の実験データ用多型・変異 DB 構築・公開
 - ・1年目 構築・簡易版の公開
 - ・2年目 完成版の公開
 - ・3年目 データの充実化
4. 知識型データベースの構築
 - ・2年目 上記 1、3 の DB 及び、下記 GWAS-DB の横断検索の実装
 - ・3年目 Omics DB との連携を深めた知識型データベースへ機能増強

②GWAS 関連データベースの機能追加と運用

- ・1-3年目 データの受け入れと再配布の運用
- ・1-3年目 メタ解析や imputation 機能の追加、及び、新プラットフォームデータへの対応など (マイルストーン:メタ機能の追加 2012/12)

③ データの受け入れと再配布について (1年目:受け入れの指針決め:2年目以降運用)

(2)新たに追加・修正など変更した研究開発構想
 データ受け入れの倫理審査委員会は NBDC 組織で運営し、本 PJ の中では組織しないこととした。

(3)達成状況

細い黒点線が当初計画、太い黒実線が実際の実施状況

研究開発項目	H23年度	H24年度	H25年度	変更点
1. 次世代型シーケンサー用多型・変異 DB の構築と関連計算手法の開発 ・DB の開発(徳永グループ) ・DB 登録に関連する計算手法の開発(小池グループ) ・「パーソナルゲノム情報に基づく脳疾患メカニズムの解明」のデータ登録(辻グループ) ・「ゲノム支援」のデータ登録(井ノ上グループ、辻グループ) ・その他外部機関からのデータ登録と HLA 関連のデータ登録(井ノ上グループ) ・データの預け入れ・再配布のしくみの運用(井ノ上グループ)				変更無し
2. 次世代型シーケンサー用以外の実験手法に関する多型・変異 DB の構築と関連計算手法の開発 ・DB の開発(小池グループ) ・データ収集(小池グループ)				変更無し
3. 知識型 DB の開発 ・知識型 DB の開発(徳永グループ、小池グループ)				変更無し
4. GWAS 関連 DB の開発 ・GWAS-DB の機能拡張(徳永グループ) ・GWAS メタ解析手法等の解析手法の開発(井ノ上グループ) ・DB 登録関連の計算パイプラインの開発と DB 運用(小池グループ)				変更無し

(4) 研究開発の今後の展開について

大規模ゲノム解析データは、特に次世代シーケンサによって飛躍的に増大することから、これらのデータを登録し、研究者コミュニティで共有することによって新たな知見を得る可能性が高まる。また最近、複数の研究結果をメタ解析することや、ゲノム疫学研究も盛んになっており、データベースへの登録およびそれらの利活用がますます重要になる。

§ 3 研究開発実施体制

(1) 研究チームの体制について

①「研究代表者:徳永勝士」グループ

研究参加者

氏名	所属	役職	研究開発項目	参加時期
○徳永 勝士	東京大学医学系研究科	教授	総括	H23.4～H26.3
川嶋 実苗	同上	特任助教	システム開発、データ解析	H23.4～H25.3
澤井 裕美	同上	特任助教	システム開発、データ解析	H25.4～H26.3
宮寺 浩子	同上	特任助教	ツール検証	H25.4～H25.9

②「研究分担者:辻 省次」グループ

研究参加者

氏名	所属	役職	研究開発項目	参加時期
○辻 省次	東京大学医学部附属病院	教授	総括	H23.4～H26.3
阿山 晴取	同上	研究員	新学術研究産出データの整理と体系化	H23.4～H26.3
渡辺幸枝	同上	研究補助員	新学術研究産出データの整理と体系化	H23.4～H26.3

③「研究分担者:井ノ上逸朗」グループ

研究参加者

氏名	所属	役職	研究開発項目	参加時期
○井ノ上 逸朗	国立遺伝学研究所	教授	総括	H23.4～H26.3
細道 一善	同上	助教	ツール開発・検証	H23.4～H26.3
早野 崇英	同上	研究員	データのクリーンアップ	H24.3～H26.3
永井 順子	同上	技術補佐員	情報解析補助	H23.5～H26.3

④ 「研究分担者:小池麻子」グループ
研究参加者

氏名	所属	役職	研究開発項目	参加時期
○小池 麻子	日立製作所 中央研究所	部長	変異・多型関連 の計算手法の 開発	H23.4～H26.3
吉田 真希子	同上	研究員	GWAS 計算手 法の開発	H23.4～H25.4
岡 純子	同上	研究補助員	variationDB 用 データの収集と 体系化	H23.5～H24.3
岡 さち子	同上	研究補助員	variationDB 用 データの収集と 体系化	H24.2～H25.7
築山 一枝	同上	研究補助員	variationDB 用 データの収集と 体系化	H23.5～H26.3
湯川 真澄	同上	研究補助員	variationDB 用 データの収集と 体系化	H24.8～H26.3

(2) 国内外の研究者や産業界等との連携によるネットワーク形成の状況について

国内では、文部科学省科学研究費・新学術領域「ゲノム支援」班の成果、厚生労働省科学研究費・B型肝炎およびC型肝炎などのゲノム網羅的解析研究班の成果、国立病院機構肝ネットワーク原発性胆汁性肝硬変研究班の成果を受入れる予定である。特に、新学術領域研究における「ゲノム支援」で支援グループは医学研究依頼者に対しエクソームデータ等の関連データを生産、提供している。これらはデータベースへの公開と共有を前提に支援しているものである。ゲノム支援において依頼者と支援グループとの間には研究者コミュニティとして良好な関係が築かれており、データ登録、および共有の意識を高めている。今後、加速度的にデータ登録が増え、DBの有用性が高まると期待できる。

国外については、GWAS Central とは具体的な連携について交渉中である。また、bGAP/NCBI, EGA/EBI, Gen2Phen と連携については不定期に議論を続けている。

さらに、申請者らはいくつかのゲノム医学関係の学術誌の編集委員を務めている。特に申請代表者は昨年未まで Journal of Human Genetics の編集長として、また本年からは Human Genome Variation の編集長として、大規模なヒトゲノム変異解析データの公的データベースへの登録を推進している。

§ 4 研究実施内容及び成果

4.1 研究課題名:ヒト多型・変異 DB の開発(東京大学大学院医学研究科 徳永グループ) 研究開発実施内容及び成果

研究開発実施項目

1) ゲノムワイド関連解析のデータベースの機能拡張とデータの収集

【成果】

ゲノムワイド関連解析において platform 間でデータが利用できるように Affy6.0, Omini-2.5, AXIOM 間の imputation を行う機能を追加すると共に、引き続き GWAS データを収集した。

2) 次世代シーケンサー用 variation DB の構築

【成果】

次世代シーケンサー用 variation database を構築し、SNP のみならず、構造多型も登録できるようにした。また、HLA のように、ハプロタイプでないといふ意義が乏しい領域については、ハプロタイプとして登録できるように HLA DB を構築した。

Human genome variation database は、GWAS-DB と同様にアクセス制限付きの内部用、公開用データベースの2種類を用意した。同意書に明記されていない限りは、臨床情報の多くは内部用データベースにのみ登録とし、公開用データベースには個人が特定できない形でのデータのみを公開とした。また、内部用データベースには、同意書が許す限り、検体ごとに変異情報を実験・計算の詳細条件や臨床情報に加えて、quality score をつけて保存した。この際、データの統一的な扱いを容易にするために、実験条件や解析条件の記述を整理した。

3) 知識型 DB の横断検索の実装

【成果】

横断検索を実装した。

4. 2 研究課題名:ヒト多型・変異データの体系化(東京大学医学部附属病院 辻グループ)

研究開発実施内容及び成果

1)新学術領域研究「パーソナルゲノム情報に基づく脳疾患メカニズムの解明」で産出した神経変性疾患の新規変異の整理と登録

【成果】

データを整理し、2 遺伝子変異(新規)+5 遺伝子変異(既知)を登録した。

2)新学術領域研究の「ゲノム支援」で産出した変異データの整理と登録

【成果】

日本人ゲノム健常者 385 名のエクソーム解析を実施し、精度の高い変異の抽出作業を行い、日本人ゲノムの変異情報のデータベース化を進めた。変異をコールする条件について、詳細な検討を行った。次世代シーケンサーから得られるデータは、一定の頻度でエラーが存在し、精度の高い変異のコールが高品質のデータベースを作成する上で、重要となる。

一塩基変異 (single nucleotide variation, SNV) の call の制度を検討するために、99 遺伝子を抽出して、エクソーム解析を実施し、現在用いているインフォマティクスパイプラインで SNV call を行った。健常者と患者群を含めて 435 例について、エクソーム解析を行い、遺伝子の翻訳領域で存在すると call された、既存のデータベースに登録のない、466 個の SNV を解析対象とした。

これの全ての SNV について、Sanger sequencing による validation を行ったところ、349 個の SNV が真の SNV と確認され、117 個の SNV が false positive と判定された。ROC (Receiver Operating Characteristic) curve を作成して、specificity, sensitivity に影響を与える因子を分析したところ、variant call の quality value が 20 であれば、97.1%の sensitivity, 76.1%の specificity が得られ 30 であれば、96.3%の sensitivity, 88.0%の specificity が得られることが判明した。また、read depth については、30 であっても、79.1%の sensitivity, 62.4%の specificity であり、quality value の方が SNV 検出精度に影響することが判明した。その他に、strand bias が大きい場合(5%未満)は false positive が多くなるが、その場合でも、約半数は true positive であり、false positive をできるだけ排除しようとする、true positive のものを一部除外してしまうことになるので、SNV 検出目的によって、条件を定めることが必要であると考えられた。例えば、トリオ解析において新生突然変異を検出する場合は、quality value をさらに大きく取る必要がある。一方、エクソーム関連解析などの場合には、そこまで条件を厳しくすると、true positive の中の一部が失われる可能性があり、quality value を、30 程度に定めることが適切であると考えられた。

日本人ゲノム健常者 385 名のエクソーム解析から得られる SNV のデータベース化に際しては、上記の検討の上に、データベースの構築を行った。

4.3 研究課題名:統計遺伝学的計算手法の開発(国立遺伝学研究所 井ノ上グループ) 研究開発実施内容及び成果

1)新学術「ゲノム支援」で産出された変異データのクオリティーコントロールを行うとともに登録を行う
【成果】

新学術「ゲノム支援」において、次世代シーケンサーにより産出された配列データの解析を行った。得られた変異データをサンガー法と比較し、クオリティスコアの付与の仕方について検討した。

新学術以外で産出されたデータの収集と整理・登録

【成果】

新学術と同様に次世代シーケンサーにより産出された配列データの解析および、データの整理を行った。

2)HLA ハプロタイプ配列決定および DB 登録

【成果】

ヒト白血球抗原(HLA)は6番染色体短腕(6p21)に位置し、自己免疫疾患(1型糖尿病、間接リウマチなど)を中心とした100種類を超える疾患との関連が報告されている。また、HLA アレル型と薬剤感受性との関連が強く示唆されており、HLA ハプロタイプ配列決定は疾患治療法の選択に重要である。しかしながら、HLA 領域は配列多様性に富んでおり、これまで HLA 遺伝子の完全長配列およびハプロタイプ配列決定が困難だった。従来の方法では、新規の遺伝子型に対応するのが困難(SSO 法)、ハプロタイプを区別することができない(サンガー法)などの欠点があった。今回我々は Phase-defined シーケンスによる完全長遺伝子配列およびハプロタイプ配列決定方法を開発した。この方法により従来の方法では困難だった新規の完全長遺伝子配列およびハプロタイプ配列決定が高速かつ安価に実施可能となる。我々は3種類のHLAクラス1遺伝子(HLA-A, -B, -C)および3種類のHLAクラス2遺伝子(HLA-DRB1, -DQB1, -DPB1)について完全長遺伝子配列およびハプロタイプ配列決定を試みた。33例のHLA遺伝子ホモ検体、11例のHLA遺伝子ヘテロ検体、3例の親子検体について long-range PCR で HLA 遺伝子を増幅した後、次世代シーケンサー(MiSeq)によるペアエンドリード(2x250 bp)で6種類のHLA遺伝子配列を解析しハプロタイプ配列を決定した。この成果を原著論文(Hosomichi et al., BMC Genomics 2013)にて発表した。かつ得られたHLA配列をDB登録した。

1) GWAS メタ解析手法の開発と適用

【成果】

ユーザーフレンドリーで汎用性のあるメタ解析プログラムを開発した。

2) GWAS の pathway 解析や SNP 相互作用の手法開発

【成果】

研究開発レベルでの pathway 解析や SNP 相互作用プログラムは開発できている。どのようにDB上で動かすか、今後の課題である。

4.4 研究課題名:多型・変異関連の計算手法の開発(日立製作所中央研究所 小池グループ) 研究開発実施内容及び成果

1)GWAS データの解析と運用預け入れ・データ再配布と解析・登録。

【成果】

前プロジェクトから引き継ぎ、GWAS データの解析と運用預け入れ・再配布と解析・登録を行った。

2)次世代シーケンサー以外の実験結果、及び、文献から抽出した変異に関する variation DB の構築とデータ収集。

【成果】

次世代シーケンサー以外で発見した変異データを登録するための variation DB を構築し、文献情報を含めデータを収集するとともに、次世代シーケンサー用DB, GWAS-DB と共に同時検索可能とした。具体的には、30,000 エントリー以上の変異と疾患の情報と、それに付随する情報(人種、検体数、

予後など)を文献から抽出して登録した。データは基本的には、disease ontology など世の中で広く使われている疾患名称などに標準化して利用すると共に、変異情報は HGVS が標準化している表記に従って登録した。

3) 次世代シーケンサーで利用するための日本人健常者の標準ゲノム(reference genome)構築に関する計算手法の開発。

【成果】

日本人健常者の標準ゲノム構築を行うための計算手法の開発を行い、1000 ゲノムなどの公開データを用いて標準ゲノムを構築した。

4) Variation DB への他の Omics データと連携させた知識型データとしての機能追加。

【成果】

Human genome variation DB に対して、pathway 情報や種間での保存性を鑑みた形で変異を解釈できるような知識型データベースとしての機能追加を行った。

【開発 DB】

以下、開発した DB 画面のスナップショットと概要

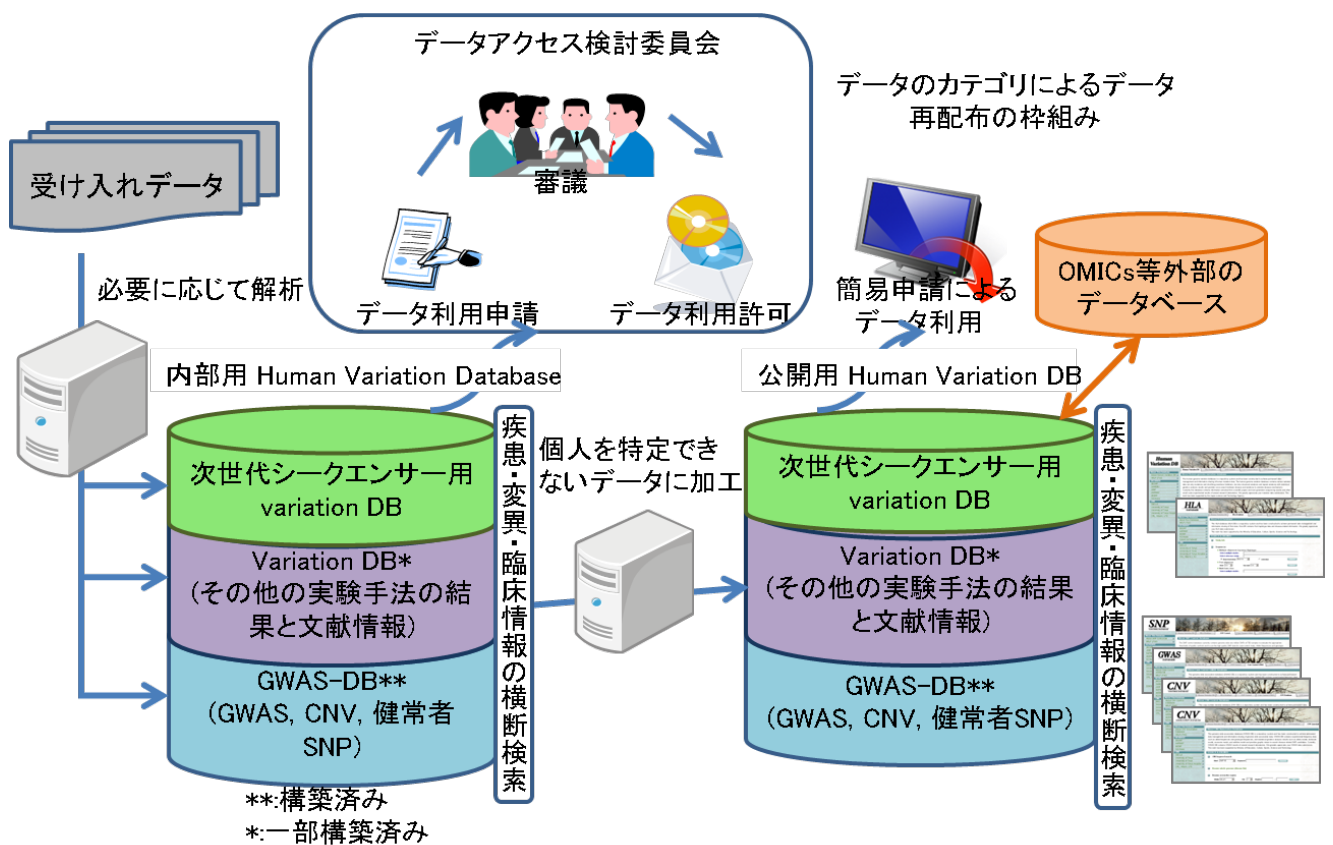


図 1 DB システムの概要

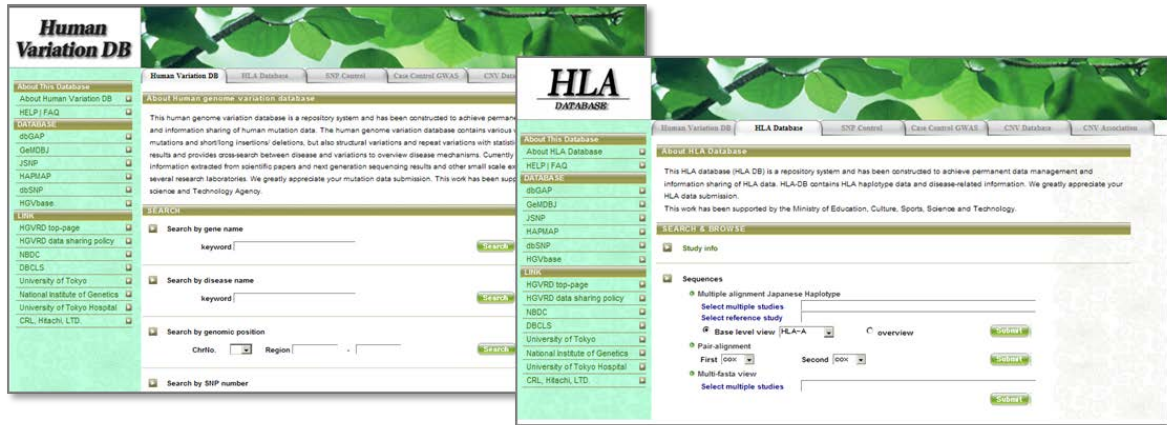


図2 新規開発の Human variation DB と HLA DB

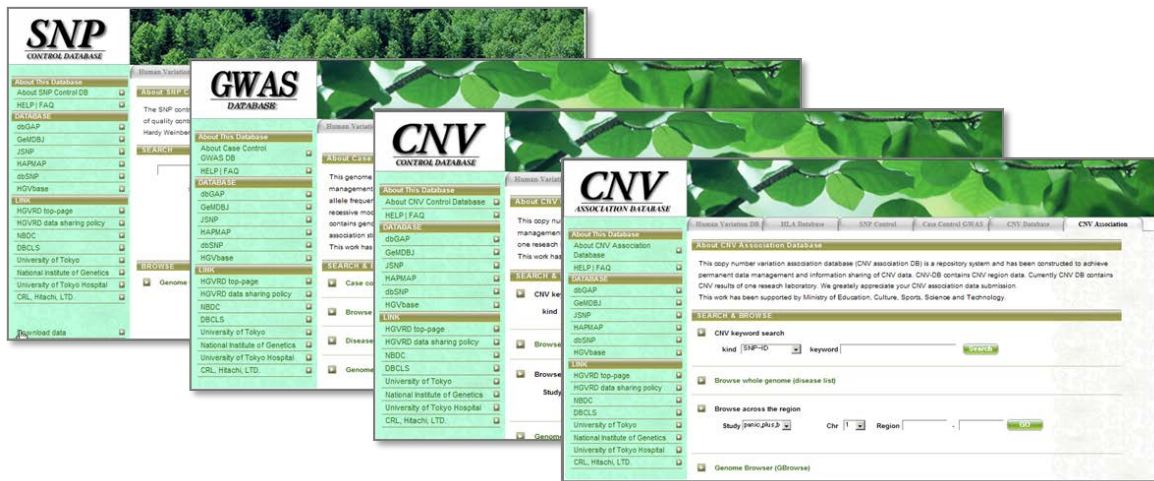


図3 前PJから継続開発の GWAS 関連の DB

Human Variation DB

Human Variation DB | HLA Database | SNP Control | Case Control GWAS | CNV Database | CNV Association

About Human genome variation database

This human genome variation database is a repository system and has been constructed to achieve permanent data management and information sharing of human mutation data. The human genome variation database contains various variation data not only mutations and short/long insertions/ deletions, but also structural variations and repeat variations with statistical genetics analysis results and provides cross-search between disease and variations to overview disease mechanisms. Currently this database contains information extracted from scientific papers and next generation sequencing results and other small scale experimental results of several research laboratories. We greatly appreciate your mutation data submission. This work has been supported by the Japan science and Technology Agency.

SEARCH

- Search by gene name
keyword: SOD [Search]
- Search by disease name
keyword: [Search]
- Search by genomic position
ChrNo: [] Region: [] - [] [Search]
- Search by SNP number
kind: SNP-ID [] keyword: [] [Search]
- Interaction view by gene name
keyword: [] [Search]

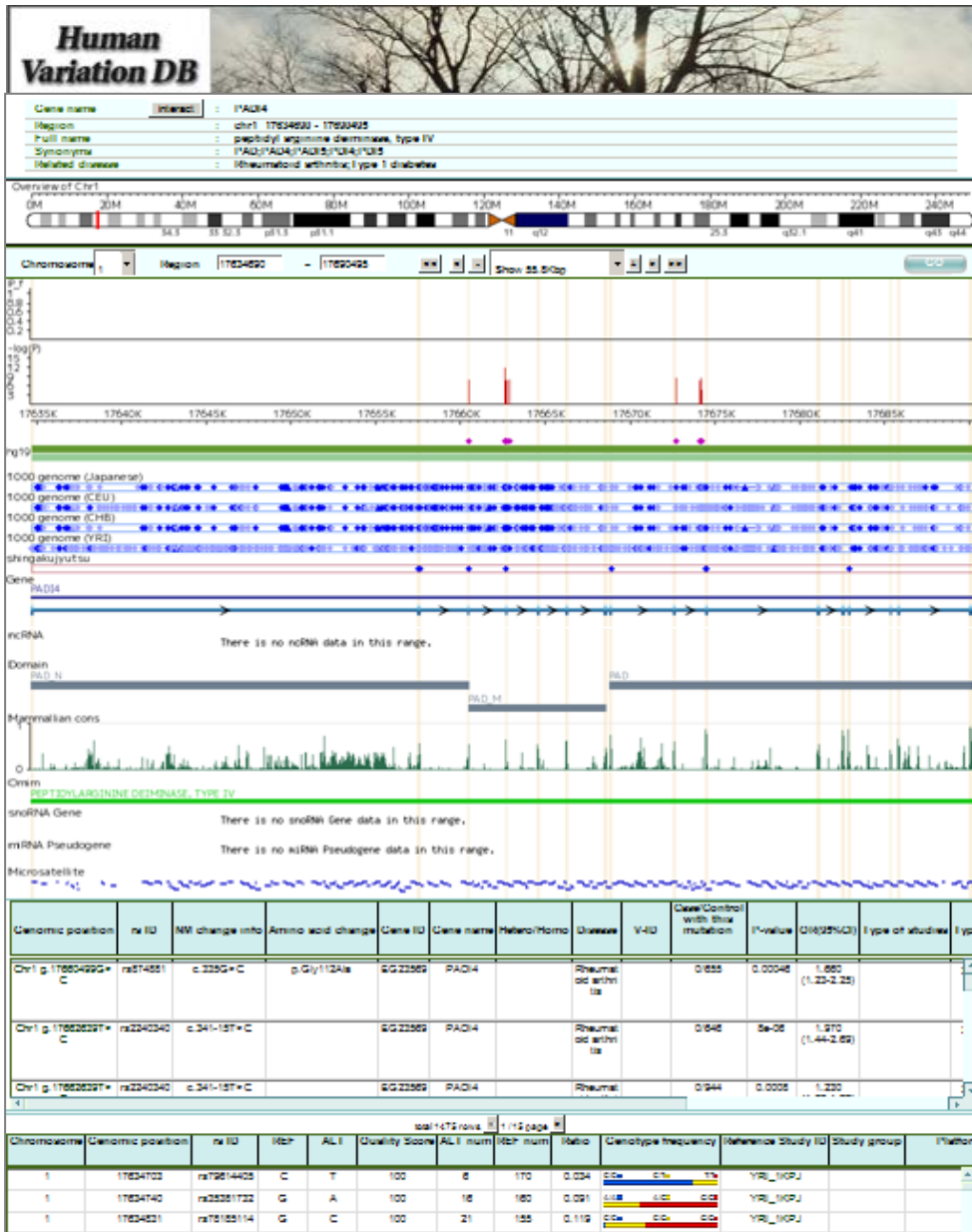
BROWSE

- Browse by disease name
- Browse by gene name
- Browse by chromosome
- Overview of SNP density
- Summary of all diseases
- Genome Browser (GBrowse)

遺伝子検索
疾患検索
領域検索等が可能

遺伝子名,
疾患名でのブラウズ
集団ごとの変異分布の鳥瞰図
疾患ごとの変異分布の鳥瞰図
DAS としての図

図 4 Human genome variation DB のトップページ



遺伝子名

(何を表示するか
選択可能)

P-value

Reference Genome

Domain 情報

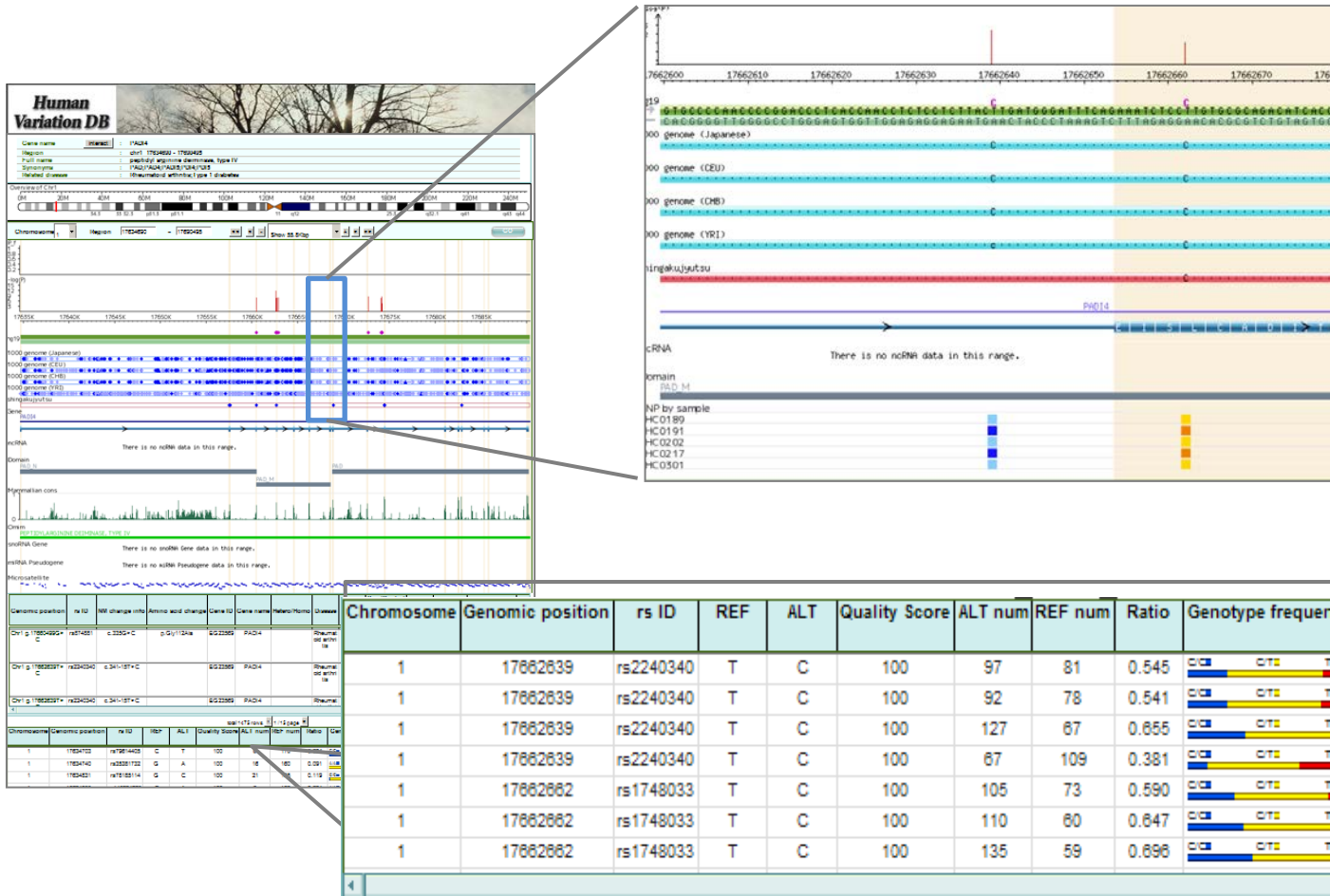
Conservation score

miRNA 等情報

変異詳細情報

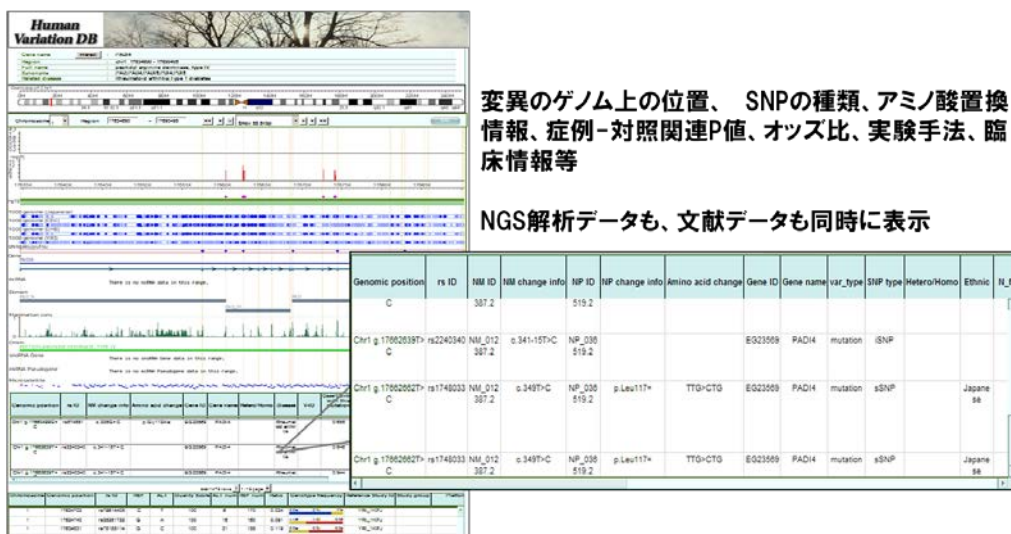
Reference 情報
(アレル頻度)

図 5 領域表示
(P-value が登録している study の疾患関連変異の P-value を示す)



Reference genome のアレル頻度情報

図 6 領域表示と参照ゲノム



変異のゲノム上の位置、SNPの種類、アミノ酸置換情報、症例-対照関連P値、オッズ比、実験手法、臨床情報等

NGS解析データも、文献データも同時に表示

図 7 領域表示と参照ゲノム

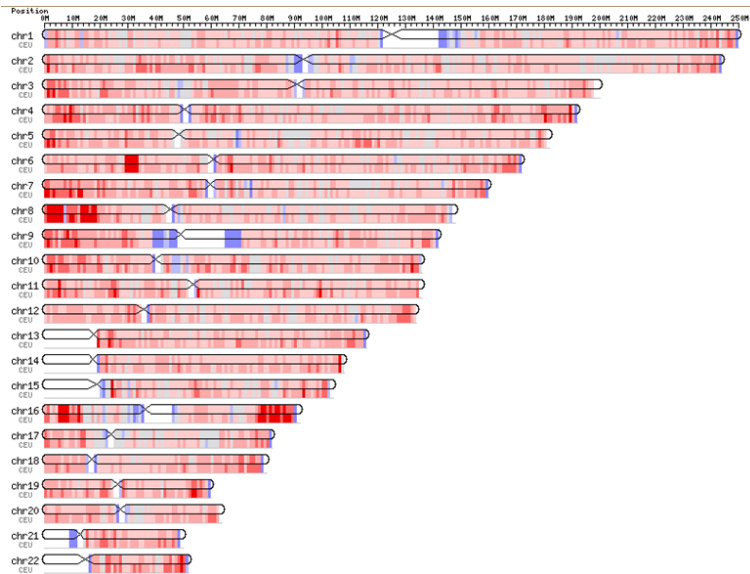
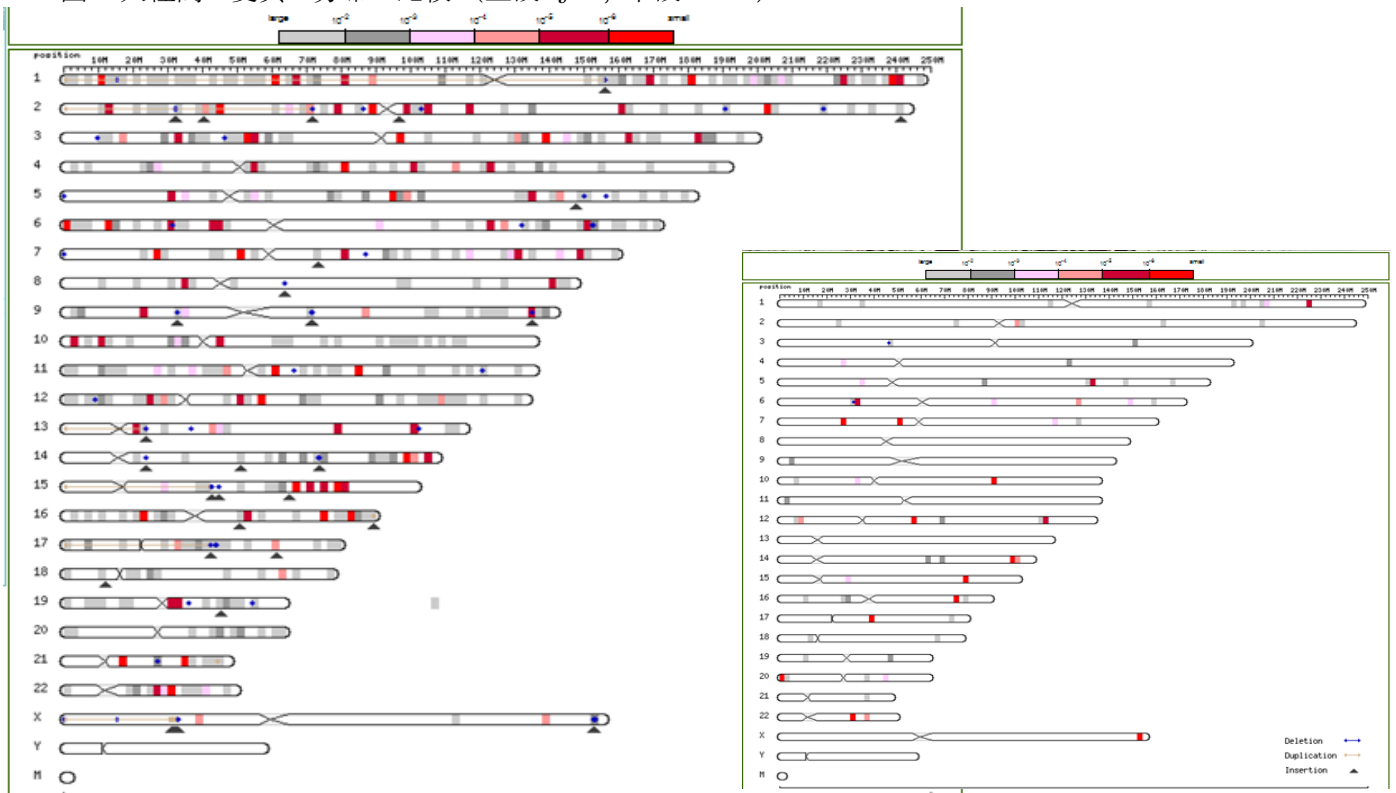


図8 人種間の変異の分布の比較 (上段 JPT, 下段 CEU)



登録している全ての遺伝子での変異分

ある疾患での変異分

図9 疾患ごとの変異分布

>HLAのハプロタイプごとの変異の登録
 >HLAの多型と疾患感受性、免疫応答性、
 薬剤過敏症との関連を俯瞰可能

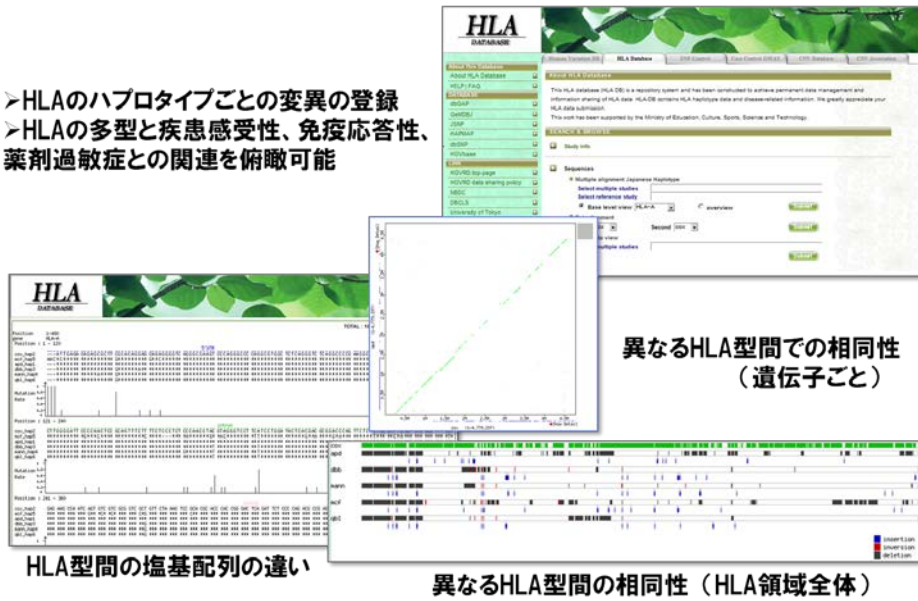


図 10 HLA DB のスナップショット



図 11 オミックスデータとの連携
 (蛋白質総合作用のネットワーク上に疾患情報を投影)

§ 5 成果発表等

(1)原著論文発表 (国内(和文)誌 0 件、国際(欧文)誌 21 件)

1. 著者、論文タイトル、掲載誌 巻、号、発行年、DOI

1. Tanaka Y, Kurosaki M, Nishida N, Sugiyama M, Matsuura K, Sakamoto N, Enomoto N, Yatsuhashi H, Nishiguchi S, Hino K, Hige S, Itoh Y, Tanaka E, Mochida S, Honda M, Hiasa Y, Koike A, Sugauchi F, Kaneko S, Izumi N, Tokunaga K, Mizokami M. "Genome-wide association study identified ITPA/DDRGG1 variants reflecting thrombocytopenia in pegylated interferon and ribavirin therapy for chronic hepatitis C." Hum. Mol. Genet. 20(17): 3507-3516, 2011. (doi: 10.1093/hmg/ddr249)
2. Kurotaki N, Tasaki S, Mishima H, Ono S, Imamura A, Kikuchi T, Nishida N, Tokunaga K, Yoshiura

- K, and Ozawa H. “Identification of novel schizophrenia loci by homozygosity mapping using DNA microarray analysis” *PLoS One* 6(5): e20589, 2011. (doi: 10.1371/journal.pone.0020589)
3. Kawamura Y, Otowa T, Koike A, Sugaya N, Yoshida E, Yasuda S, Inoue K, Takei K, Konishi Y, Tani H, Shimada T, Tochigi M, Kakiuchi C, Umekage T, Liu X, Nishida N, Tokunaga K, Kuwano R, Okazaki Y, Kaiya H, Sasaki T. “A genome-wide CNV association study on panic disorder in a Japanese population” *J. Hum. Genet.* 2011 Dec; 56(12): 852–856. (doi: 10.1038/jhg.2011.117)
 4. Yoshida M, Koike A. “SNPInterForest: a new method for detecting epistatic interactions.” *BMC Bioinformatics.* 12: e469, 2011. (doi: 10.1186/1471-2105-12-469)
 5. Mitsunaga S, Okudaira Y, Kunii N, Cui T, Hosomichi K, Oka A, Suzuki Y, Homma Y, Sato S, Inoue I, Inoko H. Exact break point of a 50 kb deletion 8 kb centromeric of the HLA-A locus with HLA-A*24:02: the same deletion observed in other A*24 alleles and A*23:01 allele. *Immunogenetics* 63 (8): 467–474, 2011. 10.1007/s00251-011-0521-0
 6. Okada Y, Terao C, Ikari K, Kochi Y, Ohmura K, Suzuki A, Kawaguchi T, Stahl E, Kurreman F, Nishida N, Ohmiya H, Myouzen K, Takahashi M, Sawada T, Nishioka Y, Yukioka M, Matsubara T, Wakitani S, Teshima R, Tohma S, Takasugi K, Shimada K, Murasawa A, Honjo S, Matsuo K, Tanaka H, Tajima K, Suzuki T, Iwamoto T, Kawamura Y, Tani H, Okazaki Y, Sasaki T, Gregersen PK, Padyukov L, Worthigton J, Siminovitch KA, Lathrop M, Taniguchi A, Takahashi A, Tokunaga K, Kubo M, Nakamura Y, Kamatani N, Mimori T, Plenge RM, Yamanaka H, Momohara S, Yamada R, Matsuda F, and Yamamoto K: Meta-analysis of genome-wide association studies identifies multiple novel loci associated with rheumatoid arthritis in the Japanese population. *Nat. Genet.* 44(5): 511–516, 2012. (doi: 10.1038/ng.2231)
 7. Nishida N, Sawai H, Matsuura K, Sugiyama M, Ahn SH, Park JY, Hige S, Kang JH, Suzuki K, Kurosaki M, Asahina Y, Mochida S, Watanabe M, Tanaka E, Honda M, Kaneko S, Orito E, Itoh Y, Mita E, Tamori A, Murawaki Y, Hiasa Y, Sakaida I, Korenaga M, Hino K, Ide T, Kawashima M, Mawatari Y, Sageshima M, Ogasawara Y, Koike A, Izumi N, Han KH, Tanaka Y, Tokunaga K, Mizokami M. Genome-wide association study confirming association of HLA-DP with protection against chronic hepatitis B and viral clearance in Japanese and Korean. *PLoS One* 7(6):e39175. 2012 (DOI: 10.1371/journal.pone.0039175)
 8. Otowa T, Kawamura Y, Nishida N, Sugaya N, Koike A, Yoshida E, Inoue K, Yasuda S, Nishimura Y, Liu X, Konishi Y, Nishimura F, Shimada T, Kuwabara H, Tochigi M, Kakiuchi C, Umekage T, Miyagawa T, Miyashita A, Shimizu E, Akiyoshi J, Someya T, Kato T, Yoshikawa T, Kuwano R, Kasai K, Kato N, Kaiya H, Tokunaga K, Okazaki Y, Tani H, Sasaki T. Meta-analysis of genome-wide association studies for panic disorder in the Japanese population. *Transl Psychiatry* 2:e186.2012. (DOI: 10.1038/tp.2012.89)
 9. Nakamura M, Nishida N, Kawashima M, Aiba Y, Tanaka A, Yasunami M, Nakamura H, Komori A, Nakamuta M, Zeniya M, Hashimoto E, Ohira H, Yamamoto K, Onji M, Kaneko S, Honda M, Yamagiwa S, Nakao K, Ichida T, Takikawa H, Seike M, Umemura T, Ueno Y, Sakisaka S, Kikuchi K, Ebinuma H, Yamashiki N, Tamura S, Sugawara Y, Mori A, Yagi S, Shirabe K, Taketomi A, Arai K, Monoe K, Ichikawa T, Taniai M, Miyake Y, Kumagi T, Abe M, Yoshizawa K, Joshita S, Shimoda S, Honda K, Takahashi H, Hirano K, Takeyama Y, Harada K, Migita K, Ito M, Yatsuhashi H, Fukushima N, Ota H, Komatsu T, Saoshiro T, Ishida J, Kouno H, Kouno H, Yagura M, Kobayashi M, Muro T, Masaki N, Hirata K, Watanabe Y, Nakamura Y, Shimada M, Hirashima N, Komeda T, Sugi K, Koga M, Ario K, Takesaki E, Maehara Y, Uemoto S, Kokudo N, Tsubouchi H, Mizokami M, Nakanuma Y, Tokunaga K, and Ishibashi H: Genome-wide association study identifies TNFSF15 and POU2AF1 as susceptibility loci for primary biliary cirrhosis in Japanese. *Am. J. Hum. Genet.* 91(4): 721–728, 2012. (doi: 10.1016/j.jhg.2012.08.010)
 10. Mitsui J, Matsukawa T, Ishiura H, Higasa K, Yoshimura J, Saito TL, Ahsan B, Takahashi Y, Goto J, Iwata A, Niimi Y, Riku Y, Goto Y, Mano K, Yoshida M, Morishita M, and Tsuji S. CSF1R mutations identified in three families with autosomal dominantly inherited leukoencephalopathy. *Amer. J. Med. Genet. Neuropsych. Genet.* 159B: 951–957, 2012

11. Ishiura H, Sako W, Yoshida M, Kawarai T, Tanabe O, Goto J, Takahashi Y, Date H, Mitsui J, Ahsan B, Ichikawa Y, Iwata A, Yoshino H, Izumi Y, Fujita K, Maeda K, Goto S, Koizumi H, Morigaki R, Ikemura M, Yamauchi N, Murayama S, Nicholson GA, Ito H, Sobue G, Nakagawa N, Kaji R and Tsuji S. The TRK-Fused Gene Is Mutated in Hereditary Motor and Sensory Neuropathy with Proximal Dominant Involvement. *Am. J. Hum. Genet.* 91: 320–329, 2012.
12. Khor S-S, Miyagawa T, Toyoda H, Yamasaki M, Kawamura Y, Tani H, Okazaki Y, Sasaki T, Lin L, Faraco J, Rico T, Honda Y, Honda M, Mignot E, and Tokunaga K: Genome-wide association study of HLA-DQB1*06:02 negative essential hypersomnia. *PeerJ* 1: e66, 2013. (doi: 10.7717/peerj.66)
13. Miyashita A, Koike A, Jun G, Wang LS, Takahashi S, Matsubara E, Kawarabayashi T, Shoji M, Tomita N, Arai H, Asada T, Harigaya Y, Ikeda M, Amari M, Hanyu H, Higuchi S, Ikeuchi T, Nishizawa M, Suga M, Kawase Y, Akatsu H, Kosaka K, Yamamoto T, Imagawa M, Hamaguchi T, Yamada M, Morihata T, Takeda M, Takao T, Nakata K, Fujisawa Y, Sasaki K, Watanabe K, Nakashima K, Urakami K, Ooya T, Takahashi M, Yuzuriha T, Serikawa K, Yoshimoto S, Nakagawa R, Kim JW, Ki CS, Won HH, Na DL, Seo SW, Mook-Jung I; Alzheimer Disease Genetics Consortium, St George-Hyslop P, Mayeux R, Haines JL, Pericak-Vance MA, Yoshida M, Nishida N, Tokunaga K, Yamamoto K, Tsuji S, Kanazawa I, Ihara Y, Schellenberg GD, Farrer LA, and Kuwano R: SORL1 Is Genetically Associated with Late-Onset Alzheimer's Disease in Japanese, Koreans and Caucasians. *Plos One* 8(4): e58168, 2013. (doi: 10.1371/journal.pone.0058618)
14. Ishii A, Saito Y, Mitsui J, Ishiura H, Yoshimura J, Arai H, Yamashita S, Kimura S, Oguni H, Morishita S, Tsuji S, Sasaki M, Hirose S. Identification of ATP1A3 mutations by exome sequencing as the cause of alternating hemiplegia of childhood in Japanese patients. *PLOS One* 8:e56120, 2013
15. Ichikawa Y, Ishiura H, Mitsui J, Takahashi Y, Kobayashi S, Takuma H, Kanazawa I, Doi K, Yoshimura J, Morishita S, Goto J, Tsuji S. Exome analysis reveals a Japanese family with spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 1. *J. Neurol. Sci.*;331:158–60, 2013.
16. Isojima T, Doi K, Mitsui J, Oda Y, Tokuhiro E, Yasoda A, Yorifuji T, Horikawa R, Yoshimura J, Ishiura H, Morishita S, Tsuji S, and Kitanaka S. A recurrent de novo FAM111A mutation causes Kenny-Caffey syndrome type 2. *J Bone Mineral Res* (in press)
17. Mitsunaga S, Hosomichi K, Okudaira Y, Nakaoka H, Kunii N, Suzuki Y, Kuwana M, Sato S, Kaneko Y, Homma Y, Kashiwase K, Azuma F, Kulski JK, Inoue I, Inoko H. Exome sequencing identifies novel rheumatoid arthritis-susceptible variants in the BTNL2. *J Hum Genet.* 58 (4): 210–215, 2013. 10.1038/jhg.2013.2
18. Nakaoka H, Mitsunaga S, Hosomichi K, Shyh-Yuh L, Sawamoto T, Fujiwara T, Tsutsui N, Suematsu K, Shinagawa A, Inoko H, Inoue I. Detection of ancestry informative HLA alleles confirms the admixed origins of Japanese population. *PLoS One* 8 (4): e60793, 2013. 10.1371/journal.pone.0060793
19. Hosomichi K, Jinam TA, Mitsunaga S, Nakaoka H, Inoue I. Phase-defined complete sequencing of the HLA genes by next-generation sequencing. *BMC Genomics* 14: 355, 2013. 10.1186/1471-2164-14-355
20. Jinam TA, Nakaoka H, Hosomichi K, Mitsunaga S, Okada H, Tanaka A, Tanaka K, Inoue I. HLA-DPB1*04:01 allele is associated with non-obstructive azoospermia in Japanese patients. *Hum Genet.* 132 (12): 1405–1411, 2013. 10.1007/s00439-013-1347-7
21. Okada Y, Wu D, Trynka G, Raj T, Terao C, Ikari K, Kochi Y, Ohmura K, Suzuki A, Yoshida S, Graham RR, Manoharan A, Ortmann W, Bhangale T, Denny JC, Carroll RJ, Eyler AE, Greenberg JD, Kremer JM, Pappas DA, Jiang L, Yin J, Ye L, Su DF, Yang J, Xie G, Keystone E, Westra HJ, Esko T, Metspalu A, Zhou X, Gupta N, Mirel D, Stahl EA, Diogo D, Cui J, Liao K, Guo MH, Myouzen K, Kawaguchi T, Coenen MJ, van Riel PL, van de Laar MA, Guchelaar HJ, Huizinga TW, Dieudé P, Mariette X, Bridges SL Jr, Zhernakova A, Toes RE, Tak PP, Miceli-Richard C, Bang SY, Lee HS, Martin J, Gonzalez-Gay MA, Rodriguez-Rodriguez L, Rantapää-Dahlqvist S, Arlestig L, Choi HK, Kamatani Y, Galan P, Lathrop M; RACI consortium; GARNET consortium, Eyre S,

Bowes J, Barton A, de Vries N, Moreland LW, Criswell LA, Karlson EW, Taniguchi A, Yamada R, Kubo M, Liu JS, Bae SC, Worthington J, Padyukov L, Klareskog L, Gregersen PK, Raychaudhuri S, Stranger BE, De Jager PL, Franke L, Visscher PM, Brown MA, Yamanaka H, Mimori T, Takahashi A, Xu H, Behrens TW, Siminovitch KA, Momohara S, Matsuda F, Yamamoto K, Plenge RM. Genetics of rheumatoid arthritis contributes to biology and drug discovery. Nature 506(7488): 376-381, 2014.(doi: 10.1038/nature12873)

(2)その他の著作物(総説、書籍など)

1. ヒトゲノムバリエーションデータベースの開発 小池麻子, 徳永勝士 細胞工学 Vol.31 No3.
2. 川嶋実苗, 徳永勝士:よくわかるゲノムワイド関連解析②:GWASを読む - 質の管理、医学のあゆみ 243(6): 555-560, 2012.
3. 徳永勝士:よくわかるゲノムワイド関連解析③: GWAS の今後の課題 医学のあゆみ 243(10): 934-936, 2012.
4. 徳永勝士:GWAS(ゲノムワイド関連解析)による疾患リスク遺伝子の同定と人類学、特集【ゲノム人類学入門】「出アフリカ」以後の人類拡散と疾患リスク遺伝子 - もう一つの進化医学、生物の科学 遺伝 67(3):317-321, 2013.
5. 徳永勝士、小池麻子:ヒトゲノムの多様性とバリエーションデータベース、「ゲノム 医学・生命科学研究総集編」、実験医学増刊 31(15): 173-180, 2013.
6. Nishida N, Tokunaga K and Mizokami M: Genome-wide association study reveals host genetic factors for liver diseases. J. Clin. Translat. Hepatol. (in press)
7. Tokunaga K: Lessons from genome-wide search for disease-related genes with special reference to HLA-disease associations. Genes (in press)
8. 細道一善、井ノ上逸朗 ヒト全エクソンシーケンスによる希少疾患ゲノム解析 生体の科学、62 巻、2011
9. 細道一善、井ノ上逸朗 改訂 全エクソンシーケンスによる希少疾患の原因遺伝子同定 医学のあゆみ別冊、2012
10. 細道一善、井ノ上逸朗 次世代シーケンサー 目的別アドバンスドメソッド 細胞工学別冊、2012
11. 細道一善、光永滋樹、井ノ上逸朗 エクソーム解析による新規関節リウマチ感受性遺伝子の探索 医学のあゆみ、245 巻、2013
12. 細道一善 井ノ上逸朗 次世代シーケンサーのデータ処理について 分子精神医学、13 巻、2013

(3)国際学会発表及び主要な国内学会発表

① 招待講演(国内会議 6 件、国際会議 12 件)

(主要な国際会議への招待講演の前に*を付記してください)

1. 発表者(所属)、タイトル、学会名、場所、月日

(国内)

1. 徳永勝士:疾患関連遺伝子のゲノムワイド探索:発症機序の解明を目指して、Liver Forum in Kyoto 第 14 回学術集会、京都、2012.3.31.
2. 徳永勝士:基調講演:疾患関連遺伝子のゲノム全域探索の現状と展望、「ワークショップ:最近の遺伝子研究からみた肝臓病の現状と個別化医療への展望」第 48 回日本肝臓学会総会、金沢、2012.6.7.
3. 徳永勝士:疾患感受性と薬剤応答性:ゲノムからのアプローチ、シンポジウム「組織適合性の将来」、第 11 回日本組織適合性学会近畿地方会、大阪、2013.2.2.
4. 徳永勝士:疾患感受性と薬剤応答性:ゲノム解析研究の貢献、平成 24 年度 次世代医学セミナー・シンポジウム「ダイナミックなゲノム-遺伝子解析の最前線」、福島、2013.2.28.
5. 徳永勝士:ゲノム・遺伝子解析研究がもたらす革新(教育講演)、第 62 回日本医学検査学会、香川、2013.5.18.
6. 徳永勝士:SNP を活用した多因子病関連遺伝子のゲノムワイド探索、ゲノム情報活用の最前線、

東京、2013.10.12.

7. 辻 省次(東京大学医学部附属病院), Variation database of exome/whole genome sequences. 日本人類遺伝学会. 仙台. 2013 年 11 月 23 日
8. 細道一善(国立遺伝学研究所) エクソームシーケンスによる希少疾患ゲノム解析第 56 回日本人類遺伝学会・第 11 回東アジア人類遺伝学会 共同大会、千葉、2011 年 11 月 12 日
9. 細道一善(国立遺伝学研究所) Medical genomics by exome re-sequencing and target re-sequencing of the HLA region. 第 34 回日本分子生物学会年会、横浜、2011 年 12 月 14 日
10. 井ノ上逸朗(国立遺伝学研究所) HLA allele determination by sequence-based method. 2012 Illumina Asia Pacific Scientific Summit, Australia、2012 年 4 月 22-25 日
11. 細道一善(国立遺伝学研究所) ゲノム医科学研究ツールとしての HLA 領域の統合的ゲノム解析 2013 アジレントゲノミクスフォーラム、東京、2013 年 6 月 11 日
12. 細道一善(国立遺伝学研究所) Kapa エンジンア酵素を利用したヒトの主要組織適合遺伝子複合体(HLA)タイピング法の開発事例 NGS 現場の会 第三回研究会、神戸、2013 年 9 月 5 日

〈国際〉

1. Tokunaga K: Lessons from genome-wide search for disease-related genes, The 20th Annual Conference of Korean Genome Organization, Gangneung, Korea, 2011.9.1-2.
2. Tokunaga K: Genome-wide approaches to complex disease: advances and perspectives, Genomic Analysis of Diseases Workshop, Nature Conference, Hangzhou, China, 2012.5.17-19.
3. Tokunaga K: Genome-wide search for disease genes and drug response genes: Implications and perspectives, The 39th International Symposium on Nucleic Acids Chemistry ISNAC2012, 名古屋, 2012.11.17.
4. Tokunaga K: Genomic approaches to the etiology of autoimmune diseases, Centennial of Hashimoto Disease International Symposium II - Autoimmune Diseases - Etiology and Therapeutics, 福岡, 2012.12.2.
5. Tokunaga K, Koike A, Inoue I, and Tsuji S: Human Variation Database in Japanese Integrated Database Project, International Symposium on Genome Science Expanding Frontiers of Genome Science, 東京, 2013.1.9.
6. Tokunaga K: Single nucleotide polymorphisms(SNPs) in humans: Associations with disease susceptibilities and drug responses, International Conference in Medicine and Public Health 2013 (ICMPH2013) "Healthy Society beyond Frontiers", Mahidol University, Bangkok, 2013. 6.25.

② 口頭発表(国内会議 4 件、国際会議 0 件)

1. 細道一善(国立遺伝学研究所) HLA アレルと強く関連する薬剤副作用因子検索のための HLA 領域のリシーケンス 第 56 回日本人類遺伝学会・第 11 回東アジア人類遺伝学会 共同大会、千葉、2011 年 11 月 10 日
2. 細道一善(国立遺伝学研究所) 新たな HLA タイピング技術: ロングアンプリコンシーケンスと Read-Backed Phasing による HLA 遺伝子塩基配列の完全決定日本人類遺伝学会第 57 回大会、東京、2012 年 10 月 25 日
3. 小池麻子、西田奈央、吉田真希子、川嶋実苗、井ノ上逸朗、辻省次、徳永勝士、統合化推進プロジェクトにおけるヒトゲノムバリエーションデータベース、人類遺伝学会、幕張メッセ、2011 年 11 月 09 日
4. 西田奈央、小池麻子、吉田真希子、井ノ上逸朗、辻省次、徳永勝士、統合化推進プログラムにおけるヒトゲノムバリエーションデータベース、DNA 多型学会、横浜はまぎんホールヴィアマーレ、2012 年 12 月 01 日

③ ポスター発表(国内会議 15 件、国際会議 5 件)

1. 細道一善(国立遺伝学研究所) ロングアンプリコンシーケンスと Read-Backed Phasing による HLA 遺伝子の塩基配列完全決定 第 20 回日本組織適合性学会、東京、2012 年 9 月 15-17 日
2. 早野崇英(国立遺伝学研究所) Exome sequencing analysis of serous ovarian cancer. 日本人類

- 遺伝学会第 57 回大会、東京、2012 年 10 月 25 日
3. 細道一善(国立遺伝学研究所) Phase-defined complete HLA genotyping by amplicon sequencing and read-backed phasing. ASHG 2012 Annual Meeting, USA, 2012 年 12 月 6-10 日
 4. 早野崇英(国立遺伝学研究所) Exome sequencing of serous ovarian cancer.第 35 回日本分子生物学会年会、福岡、2012 年 12 月 12 日
 5. 早野崇英(国立遺伝学研究所) COMPREHENSIVE PROFILING OF SEROUS OVARIAN CANCER IN JAPANESE PATIENTS. Joint Conference of HGM 2013 and 21st International Congress of Genetics, Singapore, 2013 年 4 月 15 日
 6. 細道一善(国立遺伝学研究所) Phase-defined シーケンシングによるヒト主要組織適合遺伝子複合体(HLA)遺伝子配列の完全決定法 NGS 現場の会 第三回研究会、神戸、2013 年 9 月 4 日
 7. 細道一善(国立遺伝学研究所) Phase-defined シーケンシングによる HLA 遺伝子配列完全決定とパイプライン 第 58 回日本人類遺伝学会、仙台、2013 年 11 月 22 日
 8. 小池麻子、西田奈央、吉田真希子、川嶋実苗、井ノ上逸朗、辻省次、徳永勝士、データ統合化推進プログラムにおけるヒトゲノムバリエーションデータベース、トーゴの日シンポジウム、日本科学未来館 2011 年 10 月 05 日
 9. 小池麻子、西田奈央、吉田真希子、川嶋実苗、井ノ上逸朗、辻省次、徳永勝士、分子生物学会 Development of Human Variation Database in Database Integration Program, パシフィコ横浜 2011 年 12 月 14 日
 10. 小池麻子、西田奈央、吉田真希子、川嶋実苗、井ノ上逸朗、辻省次、徳永勝士 分子生物学会 Development of Human Variation Database in Database Integration Program パシフィコ横浜 2011 年 12 月 14-16 日 (特別展示のデモ)
 11. A. Koike, N. Nishida, M. Yoshida, M. Kawashima, I. Inoue, S. Tsuji, K. Tokunaga, Development of Human Variation Database in Integrated Database Project, ICHG/ASHG, Oct. 12th, 2011
 12. A. Koike, N. Nishida, K. Tokunaga, Development of Human Variation Database in Database Integration Program, AGBT, Florida, Feb, 17th, 2012
 13. N. Nishida, H. Sawai, Y. Mawatari, M. Yamaoka, A. Koike, K. Matsuura, Y. Tanaka, M. Sugiyama, K. Ito, M. Mizokami, K. Tokunaga, A genome-wide association study identifies the association of HLA-DP locus with chronic hepatitis B and viral clearance, ICHG/ASHG, Oct. 12th, 2011
 14. (特別展示のデモ)小池麻子、西田奈央、川嶋実苗、吉田真希子、井ノ上逸朗、辻省次、徳永勝士、分子生物学会 データ統合化推進プログラムにおけるヒトゲノムバリエーションデータベース、福岡国際会議場 2012 年 12 月 11-14 日
 15. 小池麻子、西田奈央、吉田真希子、川嶋実苗、井ノ上逸朗、辻省次、徳永勝士、統合化推進プロジェクトにおけるヒトゲノムバリエーションデータベースの拡張 人類遺伝学会年会 2012 年 10 月 25 日
 16. 小池麻子、西田奈央、吉田真希子、川嶋実苗、井ノ上逸朗、辻省次、徳永勝士、データ統合化推進プログラムにおけるヒトゲノムバリエーションデータベース、トーゴの日シンポジウム 時事通信ホール 2012 年 10 月 05 日
 17. A. Koike, N. Nishida, M. Yoshida, M. Kawashima, I. Inoue, S. Tsuji, K. Tokunaga, Extensions of Human Variation Database in Integrated Database Project, ASHG, Nov. 11th, 2011
 18. A. Koike, M. Yoshida, K. Tokunaga Extensions of Human Variation Database in Database Integration Program, AGBT, Florida, Feb, 21th, 2012.
 19. A. Koike, M. Kawashima, Y. Suzuki, H. Sawai, M. Yoshida, N. Nishida, I. Inoue, S. Tsuji, K. Tokunaga., The Japanese reference genome in human variation database. ASHG, Oct 22-26, 2013
 20. (特別展示のデモ)小池麻子、川嶋実苗、澤井裕美、井ノ上逸朗、辻省次、徳永勝士、分子生物学会 統合化推進プログラムにおけるヒトゲノムバリエーションデータベース、神戸国際会議場 2012 年 12 月 3-5 日

(4)知財出願

①国内出願 (1 件)

発明の名称:「HLA遺伝子のDNAタイピング方法及びキット」
発明者:細道一善、光永滋樹、猪子英俊、井ノ上逸朗
出願人: ジェノダイブファーマ株式会社
出願日:平成24年10月26日
出願番号:特願2012-237124

②海外出願 (0 件)

③その他の知的財産権

なし

(5)受賞・報道等

①受賞

なし

②マスコミ(新聞・TV等)報道(プレス発表をした場合にはその概要もお書き下さい。)

なし

③その他

なし

§ 6 研究開発期間中に主催した会議等

主なワークショップ、シンポジウム、アウトリーチ等の活動

年月日	名称	場所	参加人数	概要
2011/11/09	創薬研究における統合データベース講習会	お台場	40 名程度	疾患解析における Human Variation DB の活用
2013/7/12	AJACS 岐阜	岐阜大学	20 名程度	ゲノム医学研究の変遷とデータ共有の必要性について説明し、GWAS DB のハンズオントレーニングを行なった。
2014/2/13	MEDALS「創薬研究におけるバイオデータベース講習会」(第四回データベース講習会@>つくば)	産総研・つくばセンター	10 名程度	創薬研究に利用できるデータベースの紹介とGWAS DB のハンズオントレーニングを行なった。
2014/2/28	ゲノム医科学とバイオインフォマティクスの接点と集学研究	国立遺伝学研究所	20 名	あらたな医学研究の進展に寄与することを目的とし、ゲノム医学研究者とバイオインフォマティクス研究者が集学的な議論をおこなう

§7 ユーザー評価結果への対応

≪平成25年7月に実施した「NBDCにおける事業活動のユーザー評価」(<http://biosciencedbc.jp/user-hyouka-2013/result-summary>)で得られたユーザーの意見、提案等(詳細は別紙2を参照)に対し、実施済み若しくは実施予定の対応策等を具体的に記載してください。)

①実施済み

ヘルプの充実とユーザビリティの向上

②実施予定

データの拡充

§8 その他

(1)研究代表者として、研究開発、プロジェクト運営等について、上記以外に報告したいことがあれば、自由に記載してください。

なし

以上