

データ共有の先行事例の紹介

生命科学におけるデータ共有の歴史、現状、課題

東京大学大学院 理学系研究科 生物科学専攻

科学技術振興機構(JST)
バイオサイエンスデータベースセンター(NBDC)

情報・システム研究機構(ROIS)
国立遺伝学研究所(NIG)
DDBJセンター(DDBJ)

高木利久

生命科学分野の研究用DBの歴史と動向

- 文献データは1960年代より
- 研究データは1970年代より
- 塩基配列データバンクは日米欧の3極体制で
- タンパク質データバンクは日米欧の4センターで
- 他のオミックスデータにも共有の枠組みが拡大
 - トランスクリプトーム、プロテオーム、メタボローム、フェノーム、、、
- 分野別目的別単位でのデータ共有の枠組みも
 - 微生物、植物、実験動物、ヒト疾患、脳、、、

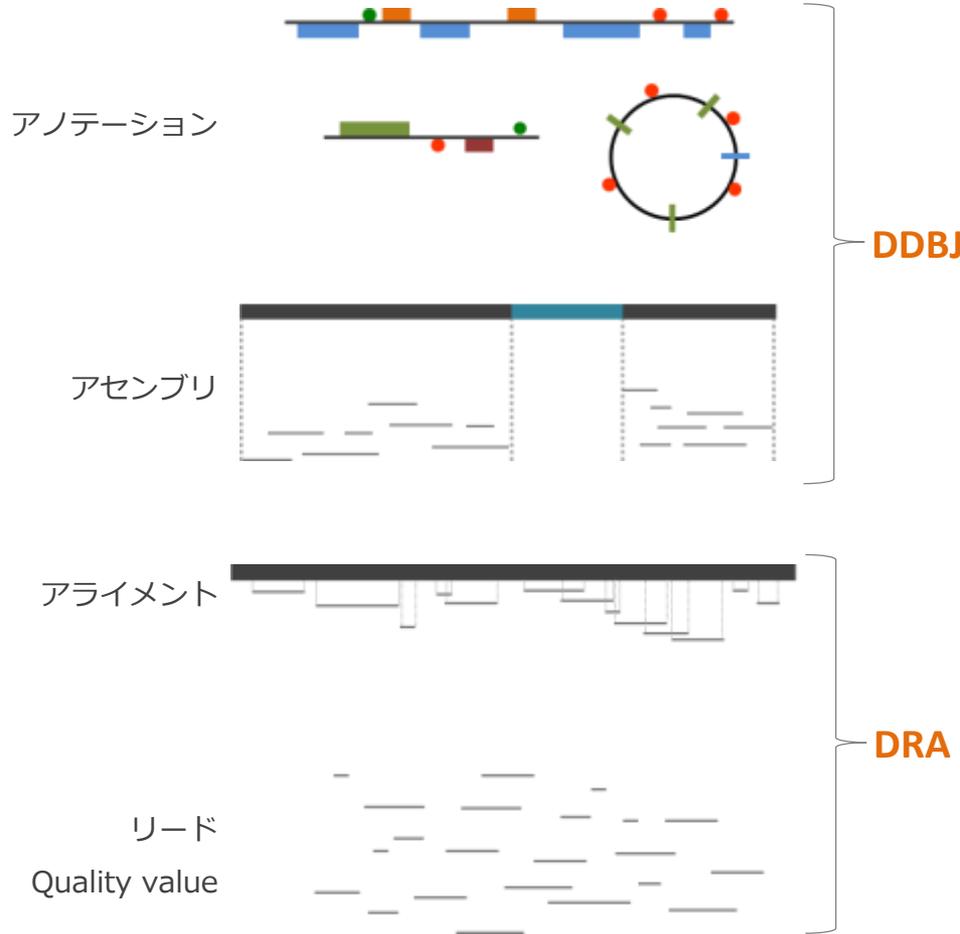
生命科学ではデータ共有がなぜ活発なのか？

- 少数の数式や法則で表現できない(データが重要)
- 研究成果の再現や検証
- データ共有による研究の促進
 - 統計解析のパワーアップ
 - 他の観点からの新発見、イノベーション促進
- 重複の排除、資金の効率化、研究不正への対応
- 資金提供機関からのデータ共有の要請
- 論文投稿時における出版社からのDB登録要請
- 受け皿としてDBセンターやアーカイブの整備
- DBは研究のインフラでありフロンティア

ゲノム関係の国内外のDBセンター

- 1980 EMBL-Bank
- 1982 LANL GenBank
- 1987 NIG DDBJ
- 1988 NIH NLM NCBI
- 1992 EMBL EBI
- 2001 JST BIRD
- 2007 ROIS DBCLS
- 2011 JST NBDC

DDBJ センターが運営するデータベース



制限公開データベース

JGA

個人レベルの遺伝型と表現型情報

NBDC

ヒトデータ審査委員会で提供と利用を審査

BioProject
BioSample



INSDC: オープンアクセスデータベース

情報の多様化と爆発

• データ爆発

- 次世代ゲノムシーケンサーなどの計測技術の進歩
- ムーアの法則を凌駕
- 10万を超えるゲノムプロジェクト進行中
- ゲノム以外のomicsデータや画像も急増

• 知識爆発

- 論文数 2,700万件
- オープンアクセスの拡大

• データベース爆発

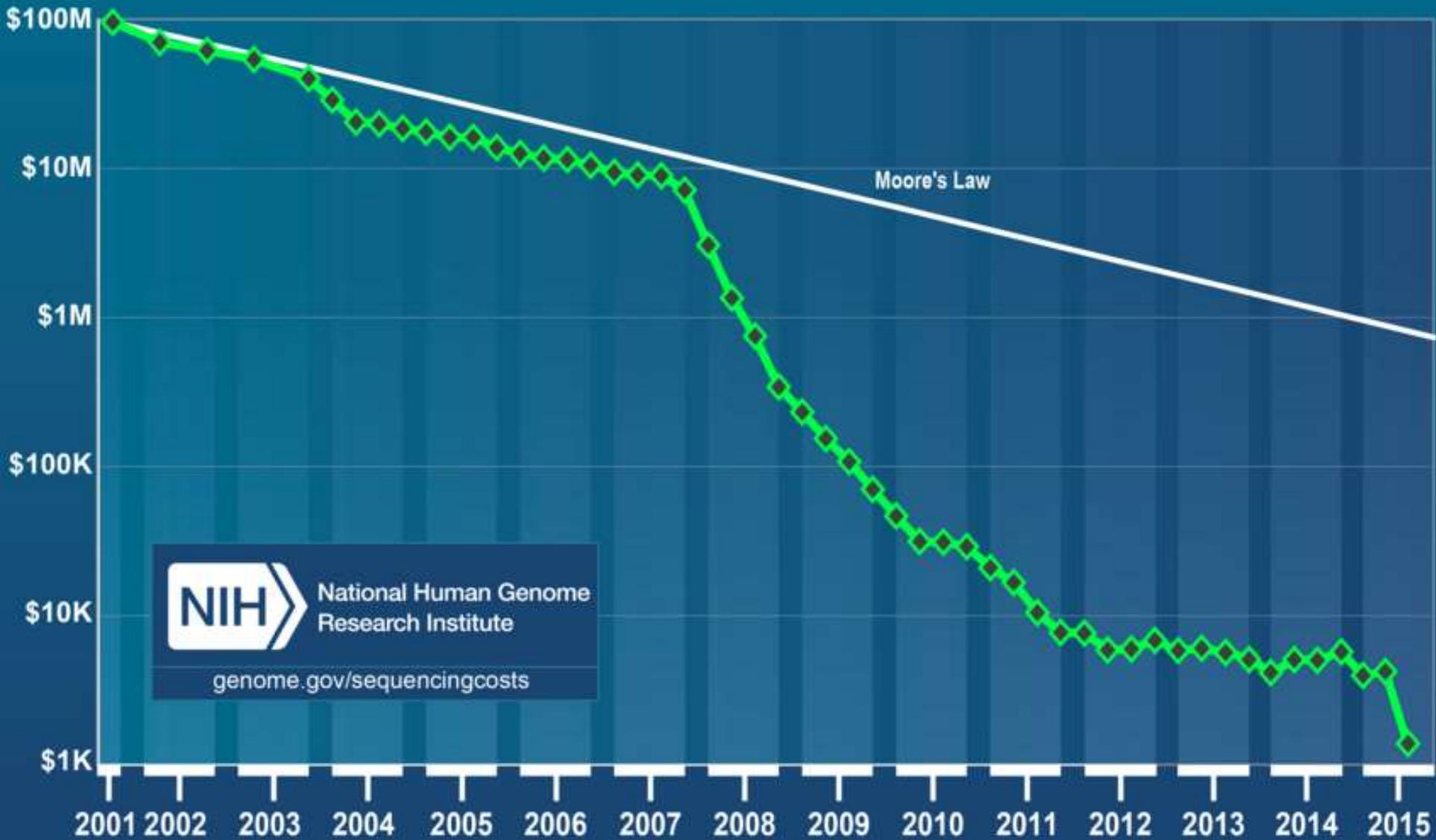
- 世界 1万から2万(日本は千)
- 解析ツール 数千
- 内容も非常に多様化

生命科学は
petaオーダーの時代に
主要DBセンターは
数十PBのデータ保有

• 生命科学はビッグデータを扱う情報の学問に

- データ駆動型科学

Cost per Genome



<http://www.genome.gov/sequencingcosts/>

様々な生物のゲノムプロジェクト



GOLD

GENOMES ONLINE DATABASE

[JGI HOME](#) [LOG IN](#)

[Home](#) [Search](#) [Distribution Graphs](#) [Biogeographical Metadata](#) [Statistics](#) [GOLD Usage Policy](#) [Team](#) [Help](#) [News](#)

Welcome to the Genomes OnLine Database

GOLD Release v.6

GOLD: Genomes Online Database, is a World Wide Web resource for comprehensive access to information regarding genome and metagenome sequencing projects, and their associated metadata, around the world.

Studies ⁱ	<u>28,796</u>
Biosamples ⁱ	<u>22,417</u>
Sequencing Projects ⁱ	<u>136,971</u>
Analysis Projects ⁱ	<u>114,106</u>
Organisms	<u>273,472</u>

[Download Excel Data file](#)

File last generated: 31 May, 2017

1. Register 2. Annotate 3. Publish



Register your project inform
Metadata in the Genome
Database

[Register](#)

Studies	Bio
Metagenomic <u>1,043</u>	
Non-Metagenomic <u>27,754</u>	E

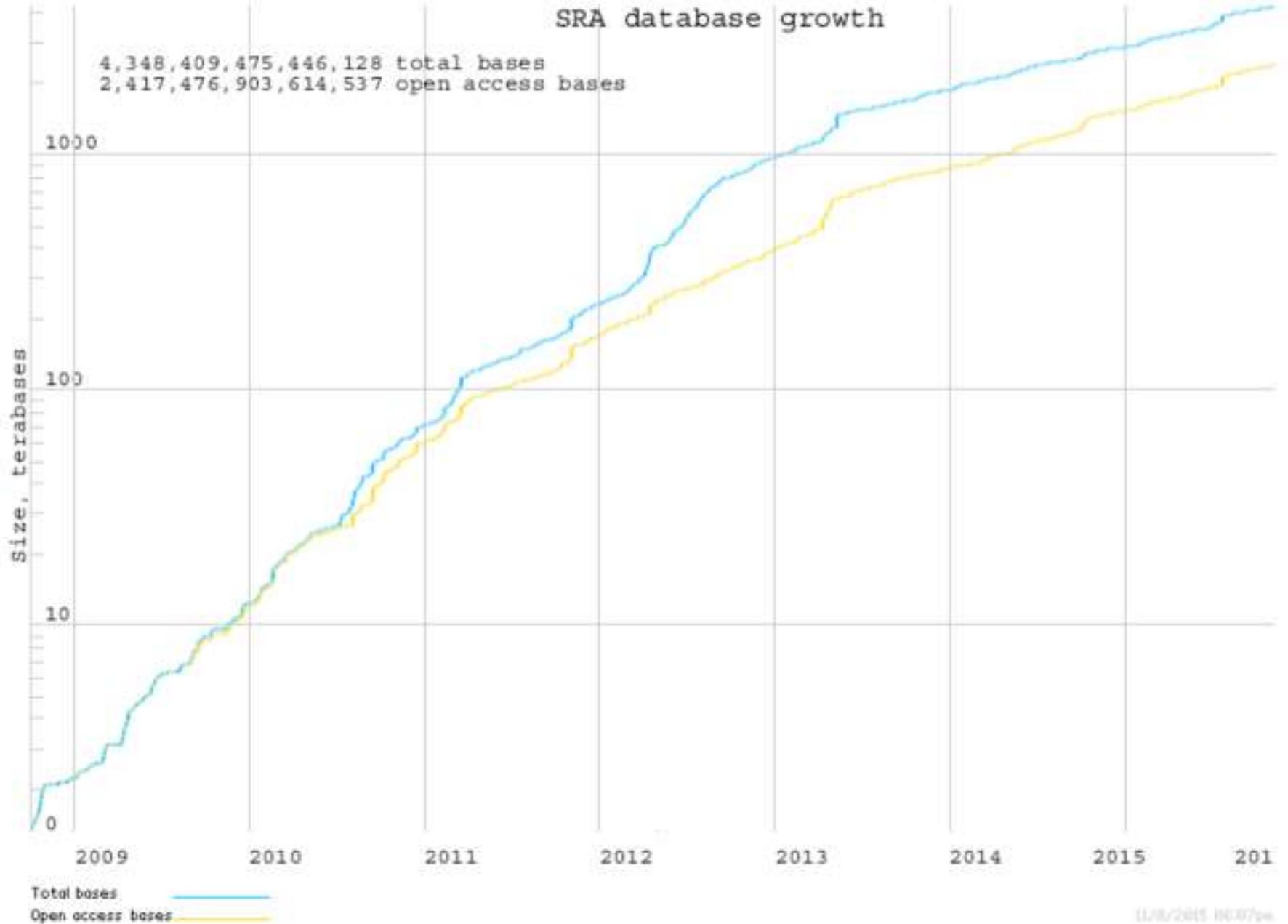
Studies ⁱ	<u>28,796</u>
Biosamples ⁱ	<u>22,417</u>
Sequencing Projects ⁱ	<u>136,971</u>
Analysis Projects ⁱ	<u>114,106</u>
Organisms	<u>273,472</u>

https://gold.jgi.doe.gov

<https://gold.jgi.doe.gov/>

SRA database growth

4,348,409,475,446,128 total bases
2,417,476,903,614,537 open access bases



生命科学におけるデータの利活用に関する障害

- 自分の専門外のDBを使う必要性あり
 - ゲノムは生物横断的
- DBや解析ツールの数が多すぎて使い方不明
 - 生体内相互作用DBだけでも500以上のDB
- 注釈が信頼性のあるものとなないものが混在
- フォーマットや用語がバラバラ
 - 遺伝子の概念さえDBによって違う
 - 同じ遺伝子にも多数の名前あり
- データの文脈依存性、曖昧性、冗長性、複雑性
- 単純にレポジトリするだけでは再利用性低い

10年ほど前の我が国固有の事情

- 資金提供機関からの共有の義務化ルールなし
- プロジェクト終了すると維持管理更新されない
- データの囲い込み、データの権利関係不明
- 小規模プロジェクト多い→ビッグデータ化必要
- バイオインフォマティクス不足→競争に負ける
- 受け皿となる中核DBセンターがない（欧米は数百人規模のセンター）

我が国の生命科学DB統合推進事業

- データの共有、公共財化を促進し、その価値を最大化
- 内閣府CSTP主導の統合データベースプロジェクト(2006～)
 - 文科省、経産省、農水省、厚労省で実施
 - 2011年12月に四省連携のポータルサイト
- 文科省の統合データベースプロジェクト(2006～)
 - 中核センターの設立
 - 2007～情報・システム研究機構ライフサイエンス統合DBセンターDBCLS
 - 2011～科学技術振興機構バイオサイエンスDBセンターNBDC
 - クリエイティブコモンズ(CC)ライセンスによるデータの共有
 - フォーマット、辞書、統合技術、動画教材などの開発
 - カタログ、横断検索、アーカイブの構築など種々のサービス提供
 - 研究分野ごとのデータベース統合化進行中(ファンディングによる)
 - ヒト由来データの共有・セキュリティガイドラインの作成
 - ヒトDB(オープン、制限アクセス)の構築、受入れ(DDBJと連携して)

公募要領にデータ提供協力依頼記載

- 文科省ライフ課委託プロジェクト(H20～)
- JST戦略事業(CREST、さきがけ)(H23～)
- 厚労科研費(H24～)
- 文科省科研費(H25～)
- AMED-CREST, PRIME(H27～)
- 医療分野研究成果展開事業
産学連携医療イノベーション創出プログラム(H27～)
- ナショナルバイオリソースプロジェクト
「ゲノム情報等整備プログラム」(H27～)

6.8 バイオサイエンスデータベースセンターへの協力

ライフサイエンス分野の本事業実施者は、論文発表等で公表された成果に関わる生データの複製物、又は構築した公開用データベースの複製物を、バイオサイエンスデータベースセンター(※)に提供くださるようご協力をお願いします。提供された複製物は、非独占的に複製・改変その他必要な形で利用できるものとします。複製物の提供を受けた機関の求めに応じ、複製物を利用するに当たって必要となる情報の提供にもご協力をお願いすることがあります。

生命科学DB統合推進事業の成果



- 散在するデータベースを、まとめて、使い易く -
バイオサイエンスデータベースセンター
English サイトマップ



文字サイズ変更 大 中 小

Search for... Search

- ホーム
- NBDCについて
- 研究開発
- 公募情報
- 採用情報
- イベント
- 人材支援
- アクセス
- リンク

NBDCは、日本の生命科学研究を推進するために、データベースをつなげて使い易くします。そのためにNBDCや協力機関は、以下のようなサービスやウェブサイトを作成・提供しています。

生命科学全体のデータベース統合

- [Integbioデータベースカタログ](#)
- データベース横断検索
- [生命科学系データベースアーカイブ](#)
- [NBDC RDFポータル](#)

分野ごとのデータベース統合

- ヒトと医・薬**
- [NBDCヒトデータベース](#)
- [ヒトゲノムバリエーションデータベース](#)
- [KERO: 疾患マルチオミクスデータベース](#)
- [KEGG MEDICUS: 疾患・医薬品統合リソース](#)
- 生命を支える分子**
- [DDBJ: 日本DNAデータバンク](#)
- [PDBj: 日本蛋白質構造データバンク](#)
- [TogoProt: 蛋白質関連データベース統合検索](#)

統合のための連携

- [integbio.jp: 4省合同ポータルサイト](#)
- [NBDCグループ共有データベース](#)
- [BioHackathon](#)

日本語や動画でわかりやすく

- [新着論文レビュー / 領域融合レビュー](#)
- [統合TV](#)

論文をもっと読みやすく、書きやすく

- [Allie / inMeXes / TogoDoc](#)

大量の配列データを扱いやすく

- [DBCLS SRA](#)
- [RefEx / 統合遺伝子検索 GGRNA](#)

さまざまな統合コンテンツ

- [生物アイコン](#)

NGSハンズ講習会

8/28(月)~9/1(金) 受講者募集中(~/6/23正午)
東京大学農学部2号館

お問い合わせ・ご意見・ご要望

サービスや事業に関するご意見等をお寄せください。

サービスを活用して得られた研究成果発表に関する情報提供をお待ちしております。

NBDCパンフレット

(PDF: 3.17MB / 2016/06/30更新)

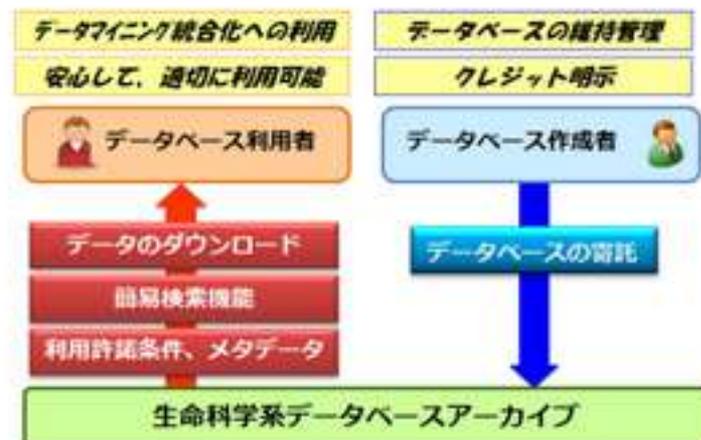
新着情報

2017/05/26 [\[NBDCヒトデータベース\] 東京大学大学院 医学系研究科 生殖・発達・加齢医学専攻 小児医学講座 からの制限公開データ \(Type I\) を公開しました \(hum0096\)](#)
2017/05/18

いくら良質なデータベースでも、説明が十分でない、利用条件が明確でない、ダウンロードできないなどの理由で十分に利用され、引用され、相応しい評価をうける機会を逃していることがあります。

生命科学系データベースアーカイブは、国内のライフサイエンス研究者が生み出したデータセットをわが国の公共財としてまとめて長期間安定に維持保管し、データ説明（メタデータ）を統一して検索を容易にすると共に、利用許諾条件などの明示を行うことで、多くの方が容易にデータへアクセスしダウンロードを行えるようにするサービスです（詳細説明）。

データを長期にわたり保全し、データベース作成者のクレジットを明示する一方、公的機関や民間等様々なユーザが利用しやすい形にすることで、それぞれの研究の生命科学へのいっそうの貢献を支援します。データベースの寄託を随時募集しています（寄託応募要領）。



アーカイブデータベース一覧 (ヘルプ)

全メタデータをエクスポート ▼

一覧内検索 詳細検索

全 132 件 (1 件から5件) 5 件を表示

最初へ 前へ 1 2 3 4 5 ... 27 次へ 最後へ

データベース	データベース運用場所	代表者	データベースカテゴリ	生物種	要約 (キーワードを太字表示)	利用許諾
 Togo Picture Gallery ダウンロード 簡易検索 オリジナルサイト 🔗	ライフサイエンス統合データベースセンター 🔗	小野 浩雅	画像コレクション	-	生命科学分野の誰でも自由に閲覧・利用できる無料の画像のコレクション。	CC 表示 詳細
 TogoTV ダウンロード オリジナルサイト 🔗	ライフサイエンス統合データベースセンター 🔗	小野 浩雅	動画コレクション	-	生命科学分野の有用なデータベースやツールの使い方を紹介する動画のコレクション	CC 表示 詳細
 抗体医薬品データベース ダウンロード 簡易検索 オリジナルサイト 🔗	産業技術総合研究所 創薬分子プロファイリング研究センター	福井 一彦	抗体医薬品	-	抗体医薬品 について、承認薬や臨床試験における3段階の治験段階の情報をまとめたデータベース	CC 表示-継承 詳細
 SKIP幹細胞情報データベース ダウンロード 簡易検索 オリジナルサイト 🔗	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター/幹細胞情報室 🔗	小崎 健次郎	遺伝子、疾患	ヒト	各研究機関が保有する ヒト幹細胞 サンプルに関する情報を集約したデータベース	CC 表示-継承 詳細
 PGDBj - オルソログデータベース ダウンロード 簡易検索 オリジナルサイト 🔗	かずさDNA研究所 🔗	中谷 明弘	オルソログ	緑色植物、ラン藻	異なる生物種間における アミノ酸配列の類似性 に基づいた遺伝子の オルソログ情報 を蓄積したデータベース	CC 表示-継承 詳細

<http://dbarchive.biosciencedbc.jp/index.html>

NBDCにおける分野別目的別のデータベース統合

- プロテオーム統合データベースの構築
- 生命動態情報と細胞・発生画像情報の統合データベース
- エピゲノミクス統合データベースの開発と機能拡充
- ゲノム・疾患・医薬品のネットワークデータベース
- 糖鎖科学ポータル構築
- 蛋白質構造データバンクのデータ検証高度化と統合化
- データサイエンスを加速させる微生物統合データベースの高度実用化開発
- 疾患ヒトゲノム変異の生物学的機能注釈を目指した多階層オームクスデータの統合
- 個体ゲノム時代に向けた植物ゲノム情報解析基盤の構築

NBDCヒトデータベース／データの種類

NBDCヒトデータベース

非制限公開(オープン)
データ

ウェブサイト等から制限なく公開

- ・集団の統計値
- ・特定の個人由来では無い試料の解析結果

制限公開データ
(標準レベル[Type I]セキュリティ)
(ハイレベル[Type II]セキュリティ)

ヒトデータ審査委員会
(NBDC)での審査に基づき
利用可能

- ・個人ごとの情報

公開待機データ

一定期間の後、制限公開
データ等へ移動

匿名化

匿名化前・公開留保データ他

各プロジェクト・実施機関

ヒトデータベース基本方針

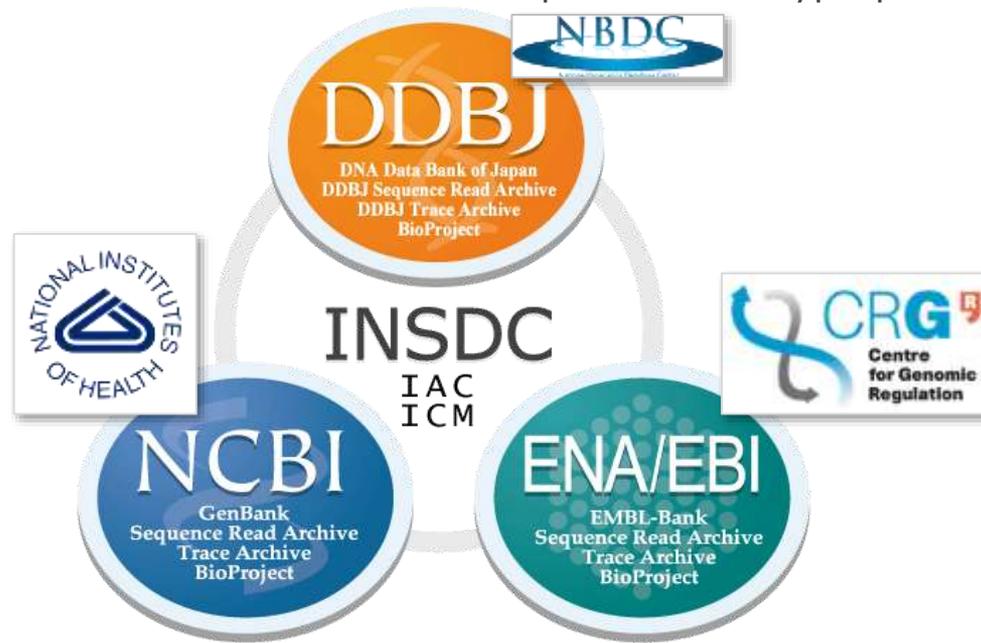
1. 運用原則

1. 『NBDCヒトデータベース』は以下の原則に基づいて運用される。
 - 原則1 公的資金により産生されたヒトに関するデータをなるべく広く収集すること
 - 原則2 収集したデータをなるべく広く共有できるようにすること
 - 原則3 試料提供者の個人同定等に繋がらないよう、データの適正な管理に努めること
2. NBDCは『NBDCヒトデータベース』の運用において以下の項目を実施する。
 - i. ガイドラインの整備および必要に応じた見直し
 - ii. データ提供およびデータ利用申請についての審査
 - iii. ウェブサイトの整備等データへのアクセス手段の維持

- インフォームドコンセントで禁止していない限り民間企業も利用可能
- 無料でデータ提供可、データ利用可
 - 今後大規模データを受入れる際はデータ提供側に課金の可能性も
 - 米国NCBIのdbGAPで導入、欧州ではそのような動きない
- データ公開時期は提供者の意向を基本的に尊重
 - 最長でも論文出版までが通常
 - 今後NIHのガイドラインに準拠して変更する可能性も

アクセス制限(制限公開)データベース

JGA Japanese Genotype-phenotype Archive



dbGaP

Database of Genotype and Phenotype

EGA

European Genome-phenome Archive

- ✓ JGA と EGA は SRA をベースにしたデータモデルを使用
- ✓ dbGaP と EGA は概要情報を交換 (JGA も参画予定)

NBDCヒトデータベースのセキュリティルール

データの種類によって実施すべきセキュリティ対策を共通化

データの種類	データ提供者	データベースセンター	データ利用者
オープン	提供申請が必要	データ改ざん防止などの基本的対策も実施	自由に利用できる (ルール不要)
制限公開 (標準レベル[Type I] セキュリティ)	Type I レベルセキュリティ		
制限公開 (ハイレベル[Type II] セキュリティ)	Type II レベルセキュリティ		
公開待機	Type II と同レベルのセキュリティを適用		利用できない
匿名化前・公開留保			利用できない

NBDCヒトデータベース

NBDCヒトデータベース

利用可能な研究データ一覧

データ利用方法は[こちら](#)をご覧ください。

Research ID	研究題目	公開日	データの種類	研究方法	手法	参加者 (対象集団)	提供者	アクセス制限
hum0001.v1	SCA31罹患患者のゲノム解析データ	v1:2013/12/01	NGS (Whole)	配列決定	Illumina	1検体	森下真一	制限(Type I)
hum0003.v1	関節リウマチ患者及び健康人における HLA領域の塩基配列比較解析	v1:2013/07/01	NGS (Target Captu					
hum0004.v1	上皮成長因子受容体遺伝子異変を有する 肺腺癌の体細胞性遺伝子変異プロファイル 解明のための分子疫学的研究	v1:2014/07/11	NGS (Exome)					
hum0005.v1	難聴の遺伝性解析と臨床応用に関する研究	v1:2013/12/27	NGS (Target Capture)	9遺伝子領域 配列決定	Life technologies (Ion PGM)	17検体	宇佐美真一	オープン
hum0006.v1 (JGAS000000000004)	脳腫瘍のゲノム・遺伝子解析と その臨床病理学的意義の解明	v1:2014/01/31	NGS (Exome)	配列決定	Illumina (HiSeq 2000)	6症例23検体 (日本人)	高藤延人	制限(Type I)

大規模な国のプロジェクトと連携
・東北メディカル・メガバンク機構
・次世代がん研究
・オーダーメイド医療プログラム

公開中 52件(制限公開含む)

提供申請 123件、26万検体

RDFによるデータと知識の統合

- Resource Description Frameworkの略
- (主語、述語、目的語)の3つ組(トリプル)で



- 主語、述語はURI (Uniform Resource Identifier)で
- Semantic Web
- LOD (Linked Open Data)
- Web of Data

NBDC RDF Portal

The NBDC RDF Portal provides a collection of life science datasets in RDF (Resource Description Framework). The portal aims to accelerate integrative utilization of the heterogeneous datasets deposited by various research institutions and groups. In this portal, each dataset comes with a summary, downloadable files and a SPARQL endpoint.

Views

Datasets

Statistics

Links

NBDC
RDF
Portal

NBDC
RDF
Portal

NBDC RDF Portal © 2015 NBDC / Site.policy

- DBCLSのRDF化ガイドラインに沿う17 DBを収録
- SPARQLエンドポイントから利用可能

Databases in NBDC RDF Portal

Name	Triples	Links	Classes	Instances	Literals	Subjects	Properties
Open TG-GATEs	6,803,095,323	756,390	65	1,498,632,260	1,267,408,613	1,498,632,260	38
wwPDB/RDF	3,934,207,074	3,351,919	737	273,824,114	5,767,970	274,105,692	4,392
MBGD RDF	1,609,018,143	43,260,253	32	273,443,876	74,289,149	309,702,751	79
Linked ICGC Dataset	577,082,774	57,483	9	51,410,015	20,735,685	51,410,016	66
BMRB/RDF	368,147,209	322,882,480	391	18,844,789	1,627,291	19,082,731	2,604
NBDC NikkajiRDF	333,968,051	0	38,937	23,738,365	63,322,504	60,432,596	41
Quanto	107,782,639	1,995,973	9	21,955,729	10,369,656	21,955,729	37
RefEx FANTOM5 RDF	92,429,910	15,398,066	6	15,397,747	18,387,791	15,399,027	46
FAMSBASE GPCR	21,297,786	1,328,293	16	5,858,908	488,759	5,858,909	30
PGDBj Ortholog database RDF	13,652,175	499,798	11	1,963,733	1,858,372	1,963,741	35
Dataset of WURCS-RDF	6,213,789	0	14	817,535	40,435	1,365,653	56
GlyTouCan	1,749,648	0	20	375,657	126,879	375,657	30
PAConto	81,785	2,357	63	9,296	8,586	9,329	117
GGDonto	39,439	1,024	23	1,705	4,963	1,782	943
GlycoEpitope	27,796	0	24	5,726	5,453	8,678	35
SSBD: Meta-information of quantit...	18,752	0	18	2,686	1,739	2,686	32

- 現在 Open TG-GATEs が最大 (70億トリプル)
- 近々 DDBJ RDF の 200億トリプル が公開される予定

Open TG-GATEs RDF

(170の化合物(医薬品)の毒性検査に関する情報)

Open TG-GATEs
Launch [?](#)

Open TG-GATEs is a public toxicogenomics database

Specification

Tags
● Gene ● Drug/Chemical ● Health/Disease ● Gene expression

Data provider
National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition

Creators
Yoshinobu Igarashi National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition
Shuichi Kawashima Research Organization of Information and Systems Database Center for Life Science Database Center for Life Science
Daísuke Satoh Level Five Co., Ltd.
Maori Ito Pharmaceuticals and Medical Devices Agency
Chioko Nagao National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition
Kenji Mizuguchi National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition

Version
2016-10-01

Issued
2016-10-01

License
<http://toxico.nibiohn.go.jp/english/agreement.html> [?](#)
Toxicogenomics Project and Toxicogenomics Informatics Project

Download file
open-tg-gates.tar.gz 13,838,917,225 bytes

NBDC RDF Portal © 2015 NBDC / Site policy

- 各RDFデータには詳細なメタデータや内部構造を示すスキーマ図が付与されている

これまでの10年を振り返って

• 当時のもくろみ

- ITによるデータや知識の整理統合 & 推論による仮設生成、質問応答
- データ駆動型科学

• ある程度できたこと

- FAIR
- 生命研究者のデータ共有、DBへの理解増進
- データシェアリングポリシー、DMP、などの導入(まだ不十分)
- 中核センターの設置(ただし、まだ問題残っている)

• あまりできなかつたこと

- データ駆動型科学の実践
- データ共有のインセンティブ付与
- 人材育成

• もくろみが達成できなかつた主な理由

- ITによる統合の前にデータ共有の大きな壁
- 生命科学データの多様性、文脈依存性、複雑性、曖昧性、など

爆発するデータ、知識への対応

データ共有のコストは誰が負担？

何をDBとして残すべきか？

スパコン(ストレージ、計算パワー)などの基盤整備
様々な技術の開発



- 10Gbps Ethernet
- 56Gbps 4xFDR
- 40Gbps 4xQDR

計算ノード

Thin 288 nodes

HP Proliant SL230s Gen8
 CPU: Xeon E5 2670x2/node
 Memory: 64GB/node
 SSD: 400GB SSDx76/node

Thin (GPU) 64 nodes

HP Proliant SL250s Gen8
 GPGPU: Tesla M2090x1/node
 Memory: 64GB/node
 SSD: 400GB SSDx64/node

Medium 2 nodes

HP Proliant DL980 G7
 CPU: Xeon E7-4870x8/node
 Memory: 2TB/node

Fat 1 node

SGI Altix UV1000
 CPU: Xeon E7 8837x96/node
 Memory: 10TB/node

FW

Fortigate 3040B
 10GbE ports

106 nodes Thin

HP Proliant SL230s Gen8
 CPU: Xeon E5 2680v2x2/node
 Memory: 64GB/node
 SSD: 400GB SSDx32/node

Thin (GPU) nodes

HP Proliant SL250s Gen8
 CPU: Xeon E5 2680v2x2/node
 GPGPU: Tesla K20x1/node
 Memory: 64GB/node

Thin (Xeon Phi) nodes

HP Proliant SL250s Gen8
 CPU: Xeon E5 2680v2x2/node
 Co-processor: Xeon Phi 5110Px1/node
 Memory: 64GB/node

8 nodes Medium

HP Proliant DL980 G7
 CPU: Xeon E7-4870x8/node
 Memory: 2TB/node

総コア数 20万
 総メモリ 66TB
 ストレージ 13PB

大容量外部記憶装置

省電力領域 3PB

NEXSAN E60/E60X x12

高速領域 2PB

DDN SFA10000+SS7000 x56

Phase1

Phase2

2.5PB 省電力領域

Hitachi HUS150 x16

5PB 高速領域

DDN SFA12000+SS7000 x120

遺伝研スパコン利用機関 (抜粋)

琉球大学
沖縄科学技術大学院大学

金沢大学

京都大学
京都府立大学
滋賀県立大学
長浜バイオ大学

岡山大学
広島大学

九州大学
九州工業大学

長崎大学

大分大学

宮崎大学

高知大学
徳島大学
徳島文理大学

大阪大学
近畿大学

名古屋大学
基礎生物研究所
名古屋市立大学

北海道大学
帯広畜産大学
旭川医科大学

秋田県立大学

山形大学

新潟大学

富山大学

岩手大学
岩手生物工学センター

東北大学

筑波大学
理化学研究所
産業技術総合研究所
農業・食品産業技術総合研究機構
農業生物資源研究所

東京大学
東京工業大学
早稲田大学
明治大学
東京農工大学
千葉大学
東京医科歯科大学

総合研究大学院大学
東海大学
北里大学

国立遺伝学研究所
ライフサイエンス統合データベースセンター

かずさDNA研究所
慶応義塾大学
東京農業大学
日本大学
防衛医科大学
国立感染症研究所
日本医科大学

水産総合研究センター
横浜市立大学

国内250以上の大学、研究機関,2500名の研究者が利用

持続可能な体制や基盤の構築

オープンサイエンス、データ共有の効能の評価
プロジェクトと連動した予算の確保

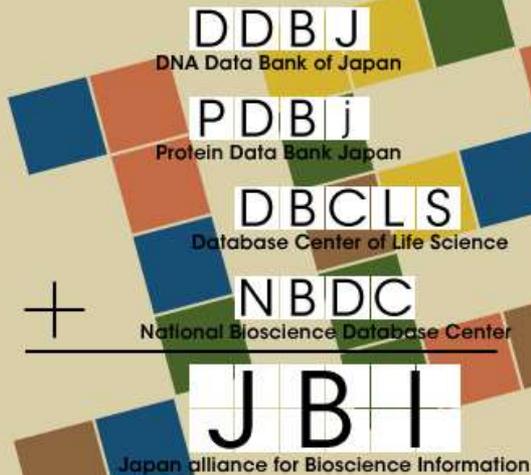


The Value and Impact of the European Bioinformatics Institute

**Full Report
January 2016**

我が国におけるDBセンターの連携・一元化

en ja



JBI (Japan alliance for Bioscience Information)ポータルは、
わが国を代表する生命科学の
データベース開発・運用機関が共同で提供する、
日本発の生命科学データベースポータルサイトです。
研究者に役立つサービス・情報のワンストップサービスを目指します。

Top

[About](#)

[News](#)

[Events](#)

[Services](#)

[Contact](#)

News

情報・システム研究機構シンポジウム「分野を超えたデータサイエンスの広がり ～自然科学から人文社会科学まで～」(2017年2月20日)が開催されます。

DBCLS 2017.2.8

シイタケ (*Lentinula edodes*) ゲノム配列データの公開

DDBJ 2017.2.8

PDB 2017-01-21 公開

DDBJ 2017.2.2

遺伝研スーパーコンピュータの課金サービス開始につき

Events

トーゴの日シンポジウム2017 ポスター発表参加者募集

DBCLS 2017.5.18

BioHackathon 2017 参加登録開始のご案内

DBCLS 2017.5.16

2017年度「NGSハンズオン講習会」の参加申し込みが開始されました。

DBCLS 2017.5.16

情報・システム研究機構シンポジウム「分野を超えた

(国際的な)ヒト由来データの共有

マシンリーダブルコンセント、フォーマット、研究者認証、アクセス権限、
セキュリティ、ELSI(個人情報保護法など)、
マイクロアトリビューション



About the Global Alliance

Mission & Founding Principles

How We Work

▸ Governance

History

▸ Key Documents

About the Global Alliance

The **Global Alliance for Genomics and Health** (Global Alliance) was formed to help accelerate the potential of genomic medicine to advance human health. It brings together over 400 leading institutions working in healthcare, research, disease advocacy, life science, and information technology. The partners in the Global Alliance are working together to create a common framework of harmonized approaches to enable the responsible, voluntary, and secure sharing of genomic and clinical data.

GA4GH 加入組織

- 411組織(41カ国)

- NIH, ELIXIR, Google, Amazon, Illuminaなど、研究機関に限らず、医療機関、IT企業等も参加。

- 日本からは12組織がメンバーに

- ライフサイエンス統合データベースセンター (DBCLS)

- エーザイ株式会社

- Genomedia株式会社

- 日本医療政策機構(HGPI)

- 科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンター(NBDC)

- 日本人類遺伝学会(JSHG)

- 国立がん研究センター(NCC)

- 国立遺伝学研究所 DDBJセンター

- 大阪大学大学院 医学系研究科・医学部

- 理化学研究所

- 株式会社理研ジェネシス

- 株式会社テンクー

GA4GH 運営体制

- 運営委員会の下に4つのワーキンググループを設置

1. Clinical Working Group

- Phenotypeデータの統一フォーマットの開発(オントロジー)やゲノムデータとのリンク付け方法の確立を目的としている。

2. Data Working Group

- データ形式、クラウド環境における安全な保管、ゲノム情報を共有するためのアプリケーション・プログラミング・インターフェース(API)の開発、データを使いやすくするためのアプリケーション開発といった、技術開発を実施している。

3. Regulatory and Ethics Working Group

- 国際ガイドラインや倫理的な枠組みを作成し、ゲノムデータ・臨床情報の信頼のおける共有を世界規模で活性化させることを目的としている。

4. Security Working Group

- データセキュリティ、アクセス制御、監査機能、プライバシー保護について検討している。

実証プロジェクト



Beacon Project

遺伝情報を国際的に共有するオープンウェブサービス。分散しているゲノムデータを検索しやすくすることを目的としており、現時点では、指定した条件を満たすデータを含むデータベースを示す(2015/6現在、252 Datasetsが検索対象,)



BRCA Challenge

乳ガンやその他のガンの遺伝要因の理解を深めるために、世界中からガンに関与する遺伝子多型データを共有するための試み。まずは乳ガンのデータ共有を進めている。



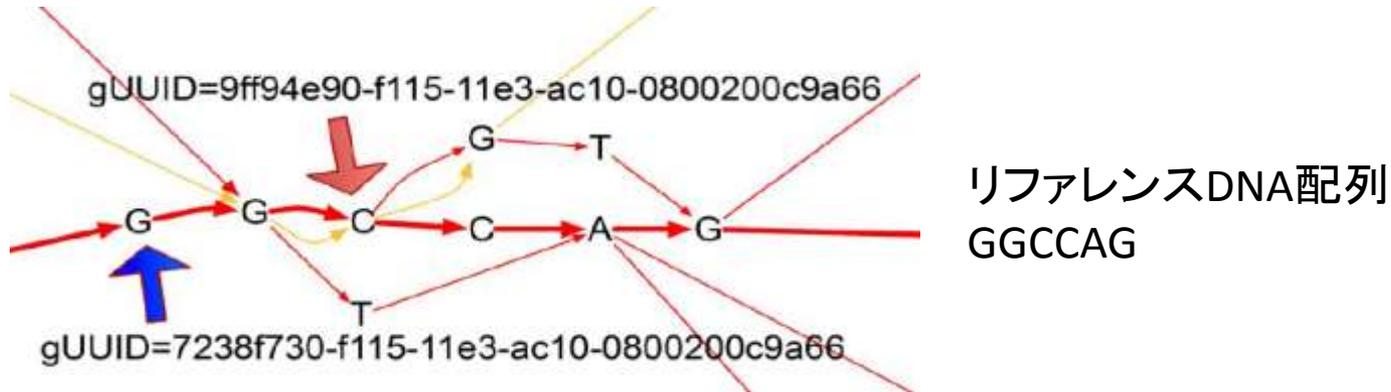
Matchmaker
Exchange

Matchmaker Exchange

類似の表現型情報や遺伝子型情報を共有することで、希少疾患や診断未確定疾病の理解を深めるためのデータベース連邦型ネットワークシステム。

Reference Graph

Data Working GroupのReference Variation Task Teamでの活動



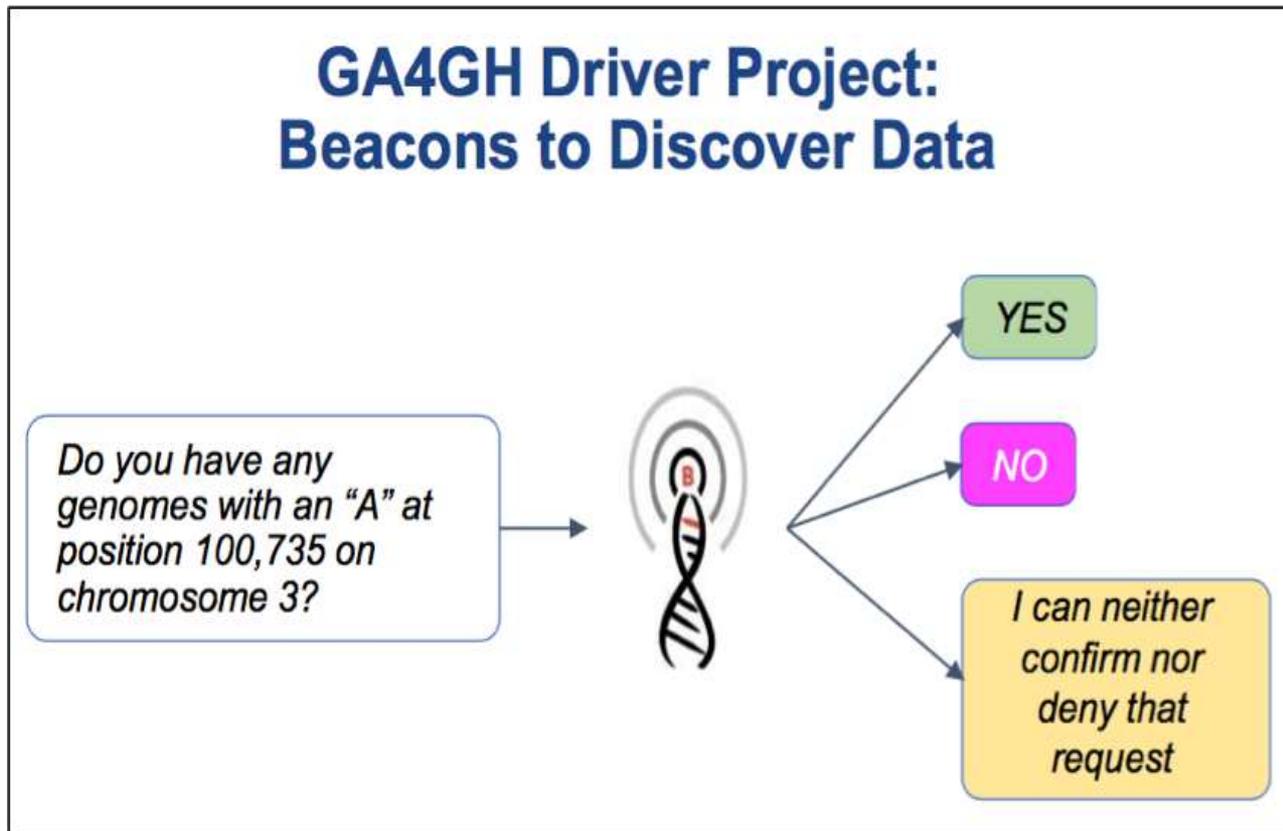
<https://genomicsandhealth.org/files/public/6-Beacon-HausslerGA4GHLeiden.pdf>

- DNA配列をグラフ(各塩基を節、隣接する塩基を枝で接続)で表現
- リファレンスDNA配列を1本の経路で表現
- リファレンスに対する変異をリファレンス配列の経路から分岐した経路で表現

多様性を持つゲノム配列の集合をグラフで表現することにより、ゲノム配列の既知のあらゆる変異を表現でき、既存の文字列表現での不完全性、矛盾を解消することを目指す。

Beacon

検索対象DBが条件(ゲノム上の特定の位置の塩基が、指定した塩基か否か)を満たすゲノムデータ(頻度だけでなく個人ゲノム)を持っているかをyes/noで返す。分散しているゲノムデータを検索しやすくする。

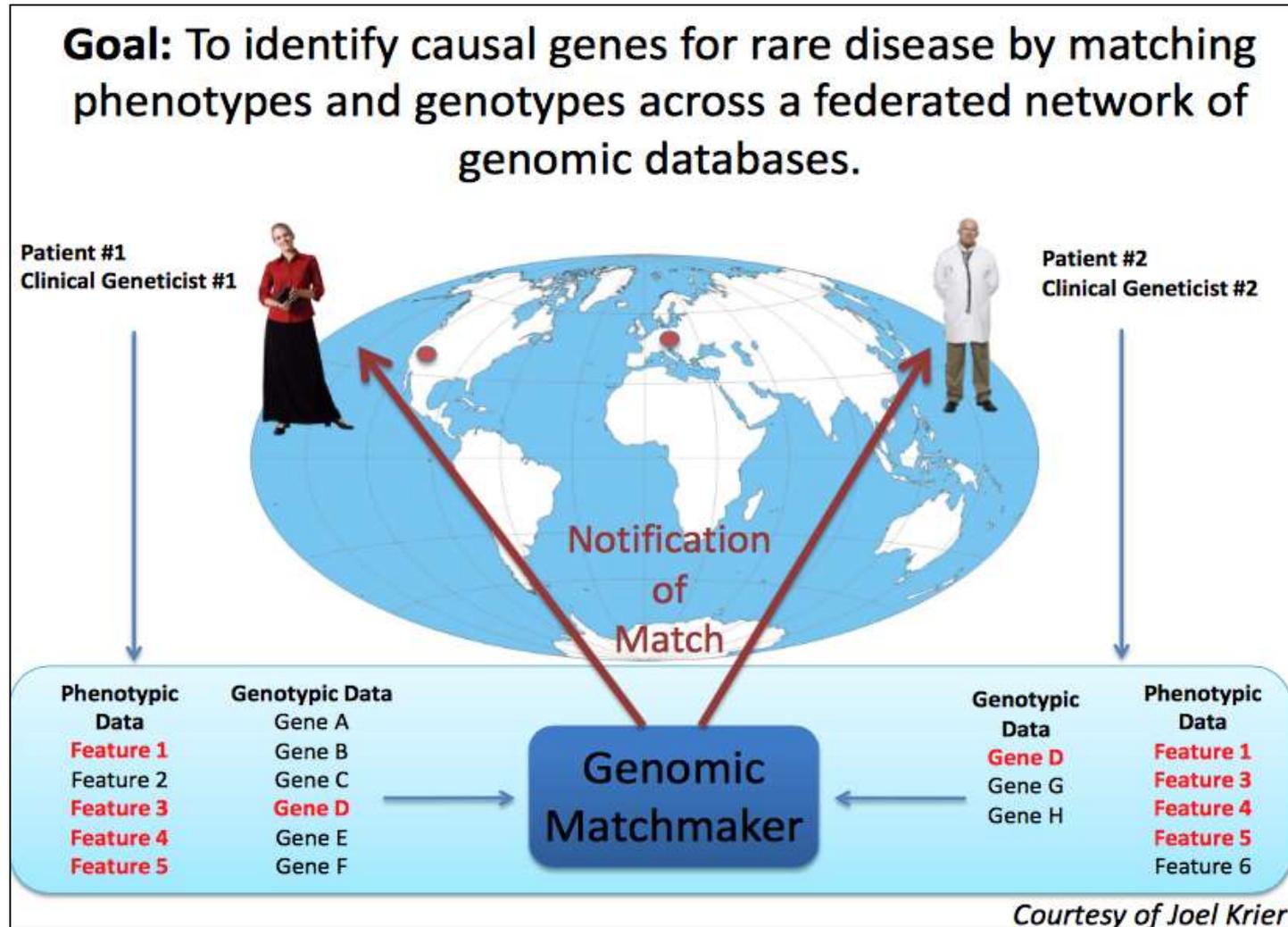


<https://genomicsandhealth.org/files/public/6-Beacon-HausslerGA4GHLeiden.pdf>

プログラムをダウンロードでき、誰でもBeaconを公開できる。

Matchmaker Exchange

分散するDBから類似のphenotype/genotypeを持つ希少疾患を探す仕組み



人材の育成・発掘

教育体制、ポジション、キャリアパス

なぜ人材育成はうまく行かなかった？

- 人材は育ってきたが需要の拡大の方が大きかった！
- なぜ需要を見越して対応できなかったのか？
 - 教育体制の問題
 - 受け皿（産業界、研究機関、大学）の問題
 - 制度面の問題、データ囲い込み問題
 - ポジション、キャリアパスの問題
 - 評価の問題
- 人材の分類とそれに合わせた対応策必要
- 参入障壁の解消（良いデータベースの開発）