

科学研究費助成事業 研究成果報告書

令和 4 年 6 月 24 日現在

機関番号：82657

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2018～2021

課題番号：18K11545

研究課題名(和文)日本人のゲノム・健康・診療情報と公共知識ベースのセマンティック統合システムの開発

研究課題名(英文)Semantic integration of Japanese genome and health information

研究代表者

片山 俊明 (Katayama, Toshiaki)

大学共同利用機関法人情報・システム研究機構(機構本部施設等)・データサイエンス共同利用基盤施設・特任准教授

研究者番号：60396869

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,400,000円

研究成果の概要(和文)：多因子疾患・生活習慣病の解明や個別化医療の実現に向けて、日本人のゲノム情報をリファレンスと統合するための技術開発および健康情報・診療情報を標準化し国内外のコホートプロジェクトで連携するための手法を開発した。ゲノム情報については構造変異も含む多型情報をゲノムグラフで統合するための研究を行い、Genome Variation Ontology (GVO)を公開した。コホート連携については調査項目のオントロジーを構築し標準化するためのマニュアルキュレーションを行った。これらの技術開発は日進月歩であり、今後の国際的なデータ統合にもとづく研究に資する基盤整備を進めることができた。

研究成果の学術的意義や社会的意義

単純なゲノム変異など単一の要因では説明のできない複雑な疾患メカニズムの解明が求められている現在、個人ゲノム情報と健康情報・診療情報を連携し解析するための基盤システムが必要となってきた。しかしながら、これらを実現するための技術開発はまだ発展途上であり、本研究で行ったゲノム情報のグラフによる統合と構造変異を含む複雑なバリエーションの表現方法、および様々なコホート研究から得られる情報の標準化は、今後のデータ統合による大規模解析に必須となるもので、本研究過程で明らかになった課題への対応を進めることで多くの医科学研究者が利用する研究基盤の構築に資すると考えられる。

研究成果の概要(英文)：In order to elucidate multifactorial diseases and lifestyle-related diseases and to realize personalized medicine, we have developed technologies for integrating Japanese genome information with the reference sequence, and methods for standardizing health and medical information through the cohort projects in Japan and overseas. For genome information, we conducted research to integrate Japanese and reference sequences in a genome graph and developed the Genome Variation Ontology (GVO) for annotating polymorphism including structural variations. For cohort linkage, manual curation was conducted to build and standardize an ontology of common survey items. The development of these cutting-edge technologies is still in progress and our efforts to establish an infrastructure will contribute to future research based on international data integration.

研究分野：バイオインフォマティクス

キーワード：日本人ゲノム ゲノムグラフ コホート オントロジー データ統合

1. 研究開始当初の背景

多因子疾患・生活習慣病の解明や個別化医療の実現に向けて、医科学研究機関ではゲノム情報・健康情報・診療情報などの個人情報の蓄積が進んでおり、国際的にも様々な生命科学・医学のデータベースの開発が続けられている。特に国内においては、日本人ゲノムを対象として国際的なデータベースと共に日本人の患者の情報を統合的に利用できる環境が求められている。

2. 研究の目的

日本人のリファレンスゲノムを構築するとともに大規模コホート研究を進めている東北大学東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)と、リファレンス・ゲノム・グラフやセマンティック・ウェブ技術を用いたデータ統合の研究を進めているライフサイエンス統合データベースセンター(DBCLS)が共同して技術開発を行うことで、日本人ゲノム情報と健康情報や診療情報、外部の公共データとの統合に必要となる、セマンティクスに基づいたデータベース基盤の構築を行う。

3. 研究の方法

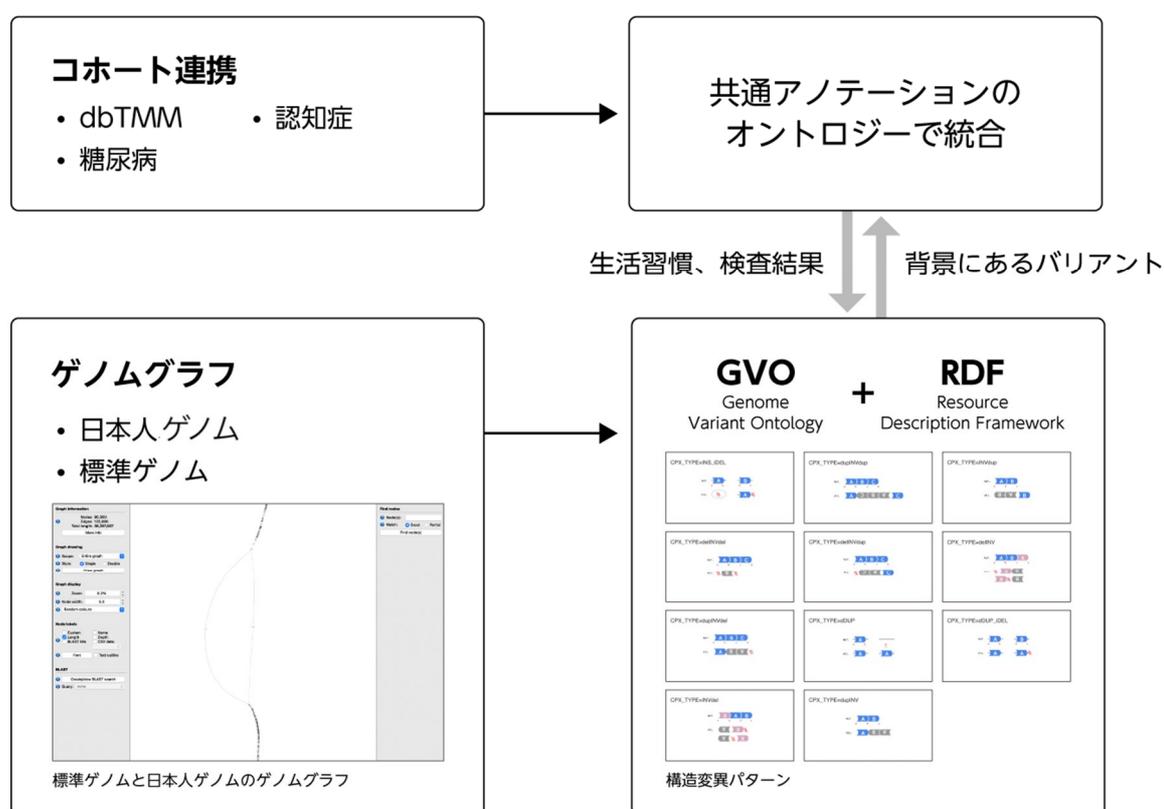
複数のゲノム配列をゲノムグラフに統合するためのツールvgは、国際的なプロジェクトで研究開発が進められてきており、DBCLSでも国際連携を進めてきた。これを利用して国際リファレンスゲノム配列と日本人のゲノム情報を統合することで、その差異の解析や共通部分のアノテーショントランスファーが効率化されると考えられる。一方でロングリードシーケンサーの発展により多数の構造多型情報も得られるようになってきたため、これらの多型情報もゲノムグラフに統合することにより新たな解析のためのデータ基盤を構築することができる。このため大規模なゲノム情報へのゲノムグラフ技術の適用および構造多型のデータモデルについての研究を行った。

一方で、健康情報・診療情報の標準化については、東北大学のdbTMMで用いられているコホート調査項目をもとに、コホート横断検索システムに参画しているPRISM認知症プロジェクト、NIBIOHNマイクロバイオームプロジェクトの内容をマニュアルキュレーションすることで共通項目を選別することとした。これをもとにオントロジーを構築することで、国内外のコホート研究から得られる情報を統合的に利用するための標準化を進めた。

4. 研究成果

ゲノム情報については、研究開始当初はvgの開発が発展途上であり、国際リファレンスゲノムと日本人ゲノムの効率的な統合は困難であったため、近年設立していたゲノムグラフ研究会で技術情報の調査と情報共有を行った。最終年度までに大規模なゲノムグラフを構築するためのパイプライン構築が達成でき、結果として国際標準ヒトゲノムGRCh38とToMMoの日本人標準ゲノムJG2を用いて、全ゲノム領域に渡るゲノムグラフを構築することができるようになった。

一方で、ゲノムグラフとその座標系に対するアノテーション等の知識のマッピングについては、ロングリードシーケンサーによる大規模な構造変異との対応もあわせて標準化することが望ましく、バリエーション情報標準化研究会を立ち上げて国内の主要なバリエーションデータベースTogoVar, MGenD, JVar, DPV等の実務者と検討を進めた。そこでの提案手法の一つがバリエーション情報の日本人標準ゲノムを含むゲノムグラフへの統合であり、そのための技術開発を進めることでゲノムグラフとResource Description Framework (RDF)による外部知識グラフとの統合の実現に一定の見通しが立った。また、構造多型を含むゲノム変異を包括的に表現するGenome Variation Ontology (GVO)を作成公開した。このオントロジーを用いることで既存の様々なバリエーションを共通の語彙でアノテーションすることができるため、将来的なデータの標準化を促進することができる。



健康情報・診療情報の標準化については、dbTMM・PRISM・NIBIOHNのコホート研究における調査項目をマニュアルキュレーションし、共通部分を整理した。一般にコホート研究では、それぞれ目的に応じた調査項目が設定されており、あらゆるコホートプロジェクトに適用可能なオントロジーを設計することは不可能であるが、調査に用いる検査項目やアンケートには典型的な質問形式があるため、その部分について汎用的なオントロジーを設計した。具体的には、血液学的検査、生化学的検査、尿検査、運動、飲酒、喫煙、病歴、食事、などについては2つ以上のコホートで調査されており、コホートのドメインオントロジーの候補になりうる。ただし、一般的に調査される項目であっても、その質問内容には細かい差異があるため、オントロジーを設計する際にはその差異を扱えるようにする必要があった。今後は英国のUK Biobankなど海外のコホート研究とのデータ統合利用も推進していく予定である。

また、dbTMMの健康情報・診断情報をRDFによる知識グラフに変換するための自動化ソフトウェアを開発した。これにより、ゲノムグラフと健康情報・診断情報の知識グラフを統合し、生活習慣など様々な条件でのサンプル選択および該当するゲノム情報との連携利用など、本研究の目的であったセマンティクスに基づいたデータベース基盤の構築に必要な技術開発研究を行うことができた。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計32件（うち査読付論文 21件 / うち国際共著 4件 / うちオープンアクセス 22件）

1. 著者名 Tokunaga Hideki, Iida Keita, Hozawa Atsushi, Ogishima Soichi, Watanabe Yoh, Shigeta Shogo, Shimada Muneaki, Yamaguchi-Kabata Yumi, Tadaka Shu, Katsuoka Fumiki, Ito Shin, Kumada Kazuki, Hamanaka Yohei, Fuse Nobuo, Kinoshita Kengo, Yamamoto Masayuki, Yaegashi Nobuo, Yasuda Jun	4. 巻 16
2. 論文標題 Novel candidates of pathogenic variants of the BRCA1 and BRCA2 genes from a dataset of 3,552 Japanese whole genomes (3.5KJPNv2)	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 PLOS ONE	6. 最初と最後の頁 e0236907
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1371/journal.pone.0236907	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Hozawa Atsushi, ... Ogishima Soichi et al.	4. 巻 31
2. 論文標題 Study Profile of the Tohoku Medical Megabank Community-Based Cohort Study	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Journal of Epidemiology	6. 最初と最後の頁 65-76
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.2188/jea.JE20190271	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Nishizawa Ayako, Kumada Kazuki, Tateno Keiko, Wagata Maiko, Saito Sakae, Katsuoka Fumiki, Mizuno Satoshi, Ogishima Soichi, Yamamoto Masayuki, Yasuda Jun, Sugawara Junichi	4. 巻 10
2. 論文標題 Analysis of HLA-G long-read genomic sequences in mother-offspring pairs with preeclampsia	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Scientific Reports	6. 最初と最後の頁 20027
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41598-020-77081-3	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Sugawara Junichi, ... Ogishima Soichi et al.	4. 巻 Advance online publication
2. 論文標題 Maternal Baseline Characteristics and Perinatal Outcomes: The Tohoku Medical Megabank Project Birth and Three-Generation Cohort Study	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Journal of Epidemiology	6. 最初と最後の頁 JE20200338
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.2188/jea.JE20200338	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Narita Akira, Nagai Masato, Mizuno Satoshi, Ogishima Soichi et al.	4. 巻 10
2. 論文標題 Clustering by phenotype and genome-wide association study in autism	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Translational Psychiatry	6. 最初と最後の頁 290
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41398-020-00951-x	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Matsunaga Hiroshi, ... Ogishima Soichi et al.	4. 巻 13
2. 論文標題 Transethnic Meta-Analysis of Genome-Wide Association Studies Identifies Three New Loci and Characterizes Population-Specific Differences for Coronary Artery Disease	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Circulation: Genomic and Precision Medicine	6. 最初と最後の頁 e002670
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1161/CIRCGEN.119.002670	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Hosoe Jun, ... Fujiwara Toyofumi et al.	4. 巻 169
2. 論文標題 Clinical usefulness of multigene screening with phenotype-driven bioinformatics analysis for the diagnosis of patients with monogenic diabetes or severe insulin resistance	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Diabetes Research and Clinical Practice	6. 最初と最後の頁 108461-108461
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.diabres.2020.108461	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 藤原 豊史, 仁宮 洸太	4. 巻 35
2. 論文標題 オントロジーを用いた希少・遺伝性疾患診断支援 (特集 人工知能技術の医療応用)	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 人工知能学会誌	6. 最初と最後の頁 480-486
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Runtuwene Lucky R., Kawashima Shuichi et al.	4. 巻 21
2. 論文標題 The Lethal (2)-Essential-for-Life [L(2)EFL] Gene Family Modulates Dengue Virus Infection in <i>Aedes aegypti</i>	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 International Journal of Molecular Sciences	6. 最初と最後の頁 7520 ~ 7520
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3390/ijms21207520	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Katayama Toshiaki, Kawashima Shuichi, Micklem Gos 他	4. 巻 8
2. 論文標題 BioHackathon series in 2013 and 2014: improvements of semantic interoperability in life science data and services	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 F1000Research	6. 最初と最後の頁 1677 ~ 1677
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.12688/f1000research.18238.1	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Kim Jin-Dong, Wang Yue, Fujiwara Toyofumi, Okuda Shujiro, Callahan Tiffany J, Cohen K Bretonnel	4. 巻 35
2. 論文標題 Open Agile text mining for bioinformatics: the PubAnnotation ecosystem	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Bioinformatics	6. 最初と最後の頁 4372 ~ 4380
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/bioinformatics/btz227	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Tanikawa Chizu, Kamatani Yoichiro, Terao Chikashi, Usami Masayuki, Takahashi Atsushi, Momozawa Yukihide, Suzuki Kichiya, Ogishima Soichi 他	4. 巻 30
2. 論文標題 Novel Risk Loci Identified in a Genome-Wide Association Study of Urolithiasis in a Japanese Population	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Journal of the American Society of Nephrology	6. 最初と最後の頁 855 ~ 864
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1681/ASN.2018090942	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Minegishi Naoko, Nishijima Ichiko, Nobukuni Takahiro, Kudo Hisaaki, Ishida Noriko, Terakawa Takahiro, Kumada Kazuki, Yamashita Riu, Katsuoka Fumiki, Ogishima Soichi, Suzuki Kichiya, Sasaki Makoto, Satoh Mamoru, Tohoku Medical Megabank Project Study Group, Yamamoto Masayuki	4. 巻 248
2. 論文標題 Biobank Establishment and Sample Management in the Tohoku Medical Megabank Project	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 The Tohoku Journal of Experimental Medicine	6. 最初と最後の頁 45 ~ 55
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1620/tjem.248.45	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Nagasaki Masao, Kuroki Yoko, Shibata Tomoko F., Katsuoka Fumiki, Mimori Takahiro, Kawai Yosuke, Minegishi Naoko, Hozawa Atsushi, Kuriyama Shinichi, Suzuki Yoichi, Kawame Hiroshi, Nagami Fuji, Takai-Igarashi Takako, Ogishima Soichi 他	4. 巻 6
2. 論文標題 Construction of JRG (Japanese reference genome) with single-molecule real-time sequencing	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Human Genome Variation	6. 最初と最後の頁 27
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41439-019-0057-7	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Sakurai-Yageta Mika, Kawame Hiroshi, Kuriyama Shinichi, Hozawa Atsushi, Nakaya Naoki, Nagami Fuji, Minegishi Naoko, Ogishima Soichi, Takai-Igarashi Takako, Danjoh Inaho, Obara Taku, Ishikuro Mami, Kobayashi Tomoko, Aizawa Yayoi, Ishihara Rino, Yamamoto Masayuki, Suzuki Yoichi	4. 巻 19
2. 論文標題 A training and education program for genome medical research coordinators in the genome cohort study of the Tohoku Medical Megabank Organization	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 BMC Medical Education	6. 最初と最後の頁 297
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s12909-019-1725-5	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Morita Mizuki, Ogishima Soichi	4. 巻 -
2. 論文標題 Challenges in Building and Maintaining Rare Disease Patient Registries: Results of a Questionnaire Survey in Japan at 2012	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 medRxiv	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1101/19004770	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Hozawa Atsushi、...、Ogishima Soichi 他	4. 巻 -
2. 論文標題 Study profile of The Tohoku Medical Megabank Community-Based Cohort Study	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Journal of Epidemiology	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.2188/jea.JE20190271	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Kuriyama Shinichi、...、Ogishima Soichi 他	4. 巻 49
2. 論文標題 Cohort Profile: Tohoku Medical Megabank Project Birth and Three-Generation Cohort Study (TMM BirThree Cohort Study): rationale, progress and perspective	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 International Journal of Epidemiology	6. 最初と最後の頁 18 ~ 19m
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/ije/dyz169	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 片山俊明	4. 巻 40
2. 論文標題 生命科学におけるセマンティック・ウェブのグラフ構造データの可視化	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 可視化情報学会誌	6. 最初と最後の頁 19-24
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 藤原豊史	4. 巻 2
2. 論文標題 難病関連データベースの活用	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Precision Medicine	6. 最初と最後の頁 18-21
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 荻島創一	4. 巻 34
2. 論文標題 がんゲノミクスの解明と臨床応用：ゲノム情報の責任あるデータ共有	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Bio Clinica	6. 最初と最後の頁 910-914
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 荻島創一	4. 巻 -
2. 論文標題 ゲノム創薬のためのバイオバンクの試料・情報の利活用	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Precision Medicine	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Katayama Toshiaki, Kawashima Shuichi, Okamoto Shinobu, Moriya Yuki, Chiba Hirokazu, Naito Yuki, Fujisawa Takatomo, Mori Hiroshi, Takagi Toshihisa	4. 巻 2019
2. 論文標題 TogoGenome/TogoStanza: modularized Semantic Web genome database	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Database	6. 最初と最後の頁 1-11
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/database/bay132	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Kawashima Shuichi, Katayama Toshiaki, Hatanaka Hideki, Kushida Tatsuya, Takagi Toshihisa	4. 巻 2018
2. 論文標題 NBDC RDF portal: a comprehensive repository for semantic data in life sciences	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Database	6. 最初と最後の頁 1-11
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/database/bay123	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Fujiwara Toyofumi, Yamamoto Yasunori, Kim Jin-Dong, Buske Orion, Takagi Toshihisa	4. 巻 103
2. 論文標題 PubCaseFinder: A Case-Report-Based, Phenotype-Driven Differential-Diagnosis System for Rare Diseases	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 The American Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 389 ~ 399
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.ajhg.2018.08.003	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Shido Kosuke, Kojima Kaname, Yamasaki Kenshi, Hozawa Atsushi, Tamiya Gen, Ogishima Soichi, Minegishi Naoko, Kawai Yosuke, Tanno Kozo, Suzuki Yoichi, Nagasaki Masao, Aiba Setsuya	4. 巻 epub
2. 論文標題 Susceptibility Loci for Tanning Ability in the Japanese?Population Identified by a?Genome-Wide?Association Study from the Tohoku Medical Megabank Project Cohort Study	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Journal of Investigative Dermatology	6. 最初と最後の頁 in press
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1016/j.jid.2019.01.015	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Malik Rainer, Soichi Ogishima et al	4. 巻 50
2. 論文標題 Multiancestry genome-wide association study of 520,000 subjects identifies 32 loci associated with stroke and stroke subtypes	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Nature Genetics	6. 最初と最後の頁 524 ~ 537
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41588-018-0058-3	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Koshiba Seizo, Soichi Ogishima et al	4. 巻 23
2. 論文標題 Omics research project on prospective cohort studies from the Tohoku Medical Megabank Project	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Genes to Cells	6. 最初と最後の頁 406 ~ 417
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/gtc.12588	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Sugawara Junichi, Soichi Ogishima et al	4. 巻 9
2. 論文標題 Maternity Log study: a longitudinal lifelog monitoring and multiomics analysis for the early prediction of complicated pregnancy	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 BMJ Open	6. 最初と最後の頁 e025939 ~ e025939
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1136/bmjopen-2018-025939	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Kogetsu Atsushi, Ogishima Soichi, Kato Kazuto	4. 巻 9
2. 論文標題 Authentication of Patients and Participants in Health Information Exchange and Consent for Medical Research: A Key Step for Privacy Protection, Respect for Autonomy, and Trustworthiness	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Frontiers in Genetics	6. 最初と最後の頁 167
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3389/fgene.2018.00167	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Yasuda Jun, Soichi Ogishima et al	4. 巻 165
2. 論文標題 Genome analyses for the Tohoku Medical Megabank Project towards establishment of personalized healthcare	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 The Journal of Biochemistry	6. 最初と最後の頁 139 ~ 158
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1093/jb/mvy096	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Yamaguchi-Kabata Yumi, Soichi Ogishima et al	4. 巻 138
2. 論文標題 Estimating carrier frequencies of newborn screening disorders using a whole-genome reference panel of 3552 Japanese individuals	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Human Genetics	6. 最初と最後の頁 389 ~ 409
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s00439-019-01998-7	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

〔学会発表〕 計72件（うち招待講演 41件 / うち国際学会 31件）

1. 発表者名 片山俊明
2. 発表標題 これからの生命情報科学のためのデータベース
3. 学会等名 生命情報若手の会（招待講演）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 バイオバンクを利用したゲノム医療研究開発ーバイオバンク・ネットワークのゲノム情報、臨床情報の利活用ー
3. 学会等名 第9回生命医薬情報学連合大会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 GEM Japan activities Developing Framework for Responsible Sharing of Genomic and Clinical Data
3. 学会等名 GA4TGH 8th Plenary Meeting（国際学会）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 Biobank network for promotion of utilization of biobank toward realization of genomic medicine in Japan
3. 学会等名 ISBER 2020 Virtual Symposium（国際学会）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 ヒト集団のデータから見るオミックスの原理の理解に向けて
3. 学会等名 情報計算法学生物学会 (CBI学会) 2020年大会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 ゲノム医療分野におけるICD-11の活用
3. 学会等名 第40回医療情報学連合大会 (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 ゲノム医療実現のためのバイオバンク・ネットワーク構築
3. 学会等名 JBICバイオ関連基盤技術研究会 (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 藤原 豊史
2. 発表標題 オントロジーによる医療情報統合とその医療応用
3. 学会等名 第40回医療情報学連合大会・第21回日本医療情報学会学術大会 (招待講演)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 藤原 豊史, 山口 敦子
2. 発表標題 希少疾患診断支援システム精度向上のための新規計算手法の開発
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第65回
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 T. Fujiwara, J. Shin, A Yamaguchi
2. 発表標題 Novel phenotype matching algorithm used to differential diagnosis for rare diseases in PubCaseFinder
3. 学会等名 ASHG 2020 Annual Meeting (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 仁宮 洸太, 山田 涼太, 高月 照江, 藤原 豊史
2. 発表標題 国際的な情報共有による難病・希少疾患の研究を促進するオントロジーの構築
3. 学会等名 第27回日本遺伝子診療学会大会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Toshiaki Katayama
2. 発表標題 TogoVar: A Database of Comprehensive Japanese Genomic Variations
3. 学会等名 GEM Japan Workshop 2020 Sendai (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Toshiaki Katayama
2. 発表標題 Proposal of advanced specifications for data sharing and discovery of variant data
3. 学会等名 5th International Symposium on BioComplexity (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Toshiaki Katayama
2. 発表標題 Reusable Semantic APIs for the TogoGenome integrated genome database developed with the SPARQList
3. 学会等名 The 27th Conference on Intelligent Systems for Molecular Biology (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Toshiaki Katayama
2. 発表標題 MetaStanza: Generic WebComponents Widgets for Visualizing SPARQL Results on the Web
3. 学会等名 The 12th International Semantic Web Applications and Tools for Health Care and Life Sciences Conference (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Katayama T, Kamada M, Kawashima S, Nakatsui M, Kojima R, Okuno Y
2. 発表標題 Development of semantic APIs for biomedical databases standardized in Med2RDF
3. 学会等名 The American Society of Human Genetics (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 鎌田真由美, 片山俊明
2. 発表標題 日本人ゲノムの疾患関連変異と網羅的なリファレンスのデータベース整備および連携
3. 学会等名 第5回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Licht Toyo-oka, Nobutaka Mitsuhashi, Minae Kawashima, Toyofumi Fujiwara, Toshiaki Katayama, Shuichi Kawashima, Yuka Tateisi, and Toshihisa Takagi
2. 発表標題 TogoVar: integrated database among Japanese genomic variation databases
3. 学会等名 The American Society of Human Genetics (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Mayumi Kamada, Toshiaki Katayama, Shuichi Kawashima, Ryosuke Kojima, Masahiko Nakatsui and Yasushi Okuno
2. 発表標題 Med2RDF: Semantic Biomedical Knowledge-base and APIs for the Clinical Genome Medicine.
3. 学会等名 12th International Semantic Web Applications and Tools for Health Care and Life Science Conference (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 豊岡理人、三橋信孝、川嶋実苗、建石由佳、藤原豊史、片山俊明、川島秀一、福田亜沙美、児玉悠一、高木利久
2. 発表標題 データ共有を推進のためのNBDCヒトデータベースおよび日本人集団におけるアレル頻度情報統合データベース: TogoVar
3. 学会等名 日本人類遺伝学会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 Development of Biobank Network for Promotion of Utilization of Biobank toward Realization of Genomic Medicine in Japan
3. 学会等名 ISBER 2019 Annual Meeting & Exhibits, Shanghai (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 ゲノムデータと臨床データの利活用によるゲノム医療研究開発の促進
3. 学会等名 Seagaia meeting (招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 Introduction to Biobank Networks in Japan
3. 学会等名 Japan - NORDIC Workshop on Digital Health for Healthy Longevity (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 がんゲノム医療のビッグデータ解析に向けて
3. 学会等名 第25回日本家族性腫瘍学会学術集会 (招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 Population Genomics. Development of integrated database and biobank networks for data sharing in Japan
3. 学会等名 The 5th ToMMo-NHRI Conference (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 ゲノムデータおよび表現型データの共有によるゲノム医療の研究開発の加速と診療へのシフト
3. 学会等名 AWS/イルミナ共催シンポジウム:クラウドが加速するゲノミクス(招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 Data Integration of Genetic and Environmental Factors for Revealing Complexity of Common Disease
3. 学会等名 The International Symposium on BioComplexity 2019 Summer Symposium (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 ゲノム医療に向けたゲノムデータの標準化について
3. 学会等名 日本バイオインフォマティクス学会2019年年会 第8回生命医薬情報学連合大会(招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 Biobank network and data sharing in Japan
3. 学会等名 AMED-リトアニア保健省ワークショップ（招待講演）（国際学会）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 Collaborative Genomic & Phenotypic Data Standards and Data Use
3. 学会等名 GA4GH 7th Plenary Meeting（招待講演）（国際学会）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 未来型医療の研究開発のためのゲノムデータおよび臨床データの統合データベース基盤整備
3. 学会等名 INGEMセミナーシリーズ「未来型医療の実現に向けた課題」（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 臨床遺伝医療におけるデータベースの貢献
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 ゲノムコホートにおける医療データベースの利活用によるゲノム医療・創薬研究開発
3. 学会等名 第16回 DIA日本年会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 ヒト疾患における異常な臨床表現型を記述するHuman Phenotype Ontology
3. 学会等名 第39回医療情報学連合大会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 国内外のゲノム医療の研究開発におけるゲノム・オミクス情報の収集と利活用
3. 学会等名 第39回医療情報学連合大会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 ゲノム医療研究におけるデータシェアリング
3. 学会等名 AMEDシンポジウム2019 医療研究が未来を変える（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 ヒト疾患における異常な臨床表現型を記述するHuman Phenotype Ontology
3. 学会等名 日本医学会分科会用語委員会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 バイオバンク横断検索システムの紹介
3. 学会等名 ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 研究交流会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 Development of data platform to find immanent molecular-types and deep phenotypes
3. 学会等名 AROB 25th 2020, ISBC5（招待講演）（国際学会）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 ゲノム情報・診療情報のデータ共有と研究への利活用の国際的な動向
3. 学会等名 2019年度第5回ヒトゲノム研究倫理を考える会（招待講演）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 Biobank network infrastructure in Japan for improving human health
3. 学会等名 PRISM 日本・デンマーク 国際シンポジウム (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 The responsible sharing of genomic and phenotypic data for research and development of genomic medicine
3. 学会等名 理化学研究所IMSセミナー (招待講演)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 Research & Development of Biobank Network in Japan
3. 学会等名 GEM Japan Workshop 2020 Sendai (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Soichi Ogishima
2. 発表標題 The Tohoku Medical Megabank project and biobank network in Japan
3. 学会等名 Human Ecosystem Population Cohort (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 バイオバンク・ネットワークにおける共通データ項目の策定
3. 学会等名 第24回オープンバイオ研究会（招待講演）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 荻島 創一
2. 発表標題 わが国におけるゲノム医療の研究開発動向
3. 学会等名 国際シンポジウム「医療情報の利活用に係る国内外の法制度」（招待講演）（国際学会）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 藤原豊史
2. 発表標題 稀少・遺伝性疾患検索システムPubCaseFinderの研究開発と使い方について
3. 学会等名 第1回・東北大学 未来型医療創成センター メディカルAIセミナー（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Toyofumi Fujiwara
2. 発表標題 PubCaseFinder A diagnosis assistant system for rare diseases using disease-phenotype associations from published case reports.
3. 学会等名 5th International Symposium on BioComplexity（招待講演）（国際学会）
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 藤原豊史
2. 発表標題 稀少・遺伝性疾患検索プラットフォームPubCaseFinder&PhenoTouchの開発
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 藤原豊史
2. 発表標題 PubCaseFinder / PhenoTouch
3. 学会等名 第2回 稀少疾患インフォマティクス DS-ROIS-JOINT共同研究集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Shuichi Kawashima, Toshiaki Katayama, Yuki Moriya, Shinobu Okamoto, Yasunori Yamamoto and Susumu Goto
2. 発表標題 Integrated Growth Media Database by Standardizing Ingredient Information.
3. 学会等名 12th International Semantic Web Applications and Tools for Health Care and Life Science Conference (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Toshiaki Katayama
2. 発表標題 Collaboration of ELIXIR and Japan BioHackathons
3. 学会等名 The 1st ELIXIR BioHackathon (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 片山 俊明
2. 発表標題 ゲノムグラフとデータ統合
3. 学会等名 医薬情報学連合大会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Toshiaki Katayama
2. 発表標題 TogoGenome, TogoStanza and TogoVar: application of the modularized semantic genome database
3. 学会等名 The 17th European Conference on Computational Biology (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 片山 俊明
2. 発表標題 バイオサイエンスにおけるID
3. 学会等名 Japan Open Science Summit 2018
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 片山 俊明
2. 発表標題 日本人のゲノム変異を網羅的に集積したTogoVarデータベースの構築
3. 学会等名 希少疾患インフォマティクス
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Toshiaki Katayama
2. 発表標題 TogoVar: A Database of Comprehensive Japanese Genome Variations
3. 学会等名 AMED-GA4GH GEM Japan Workshop 2019 (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 藤原 豊史
2. 発表標題 希少疾患診断支援システムPubCaseFinderを支えるオントロジーとオープンデータ
3. 学会等名 第6回 日本医療情報学会-医用知能情報学研究会:人工知能学会-医用人工知能研究会 合同研究会 (招待講演)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 藤原 豊史
2. 発表標題 症例報告を活用した希少疾患診断支援システムPubCaseFinderの構築
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第63回
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 藤原 豊史
2. 発表標題 希少疾患診断支援システムPubCaseFinderの社会実装を目指した取組み
3. 学会等名 トーゴの日シンポジウム2018
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 藤原 豊史
2. 発表標題 フェノタイプを利用したヒトゲノムバリエーション評価システムの開発
3. 学会等名 第25回日本遺伝子診療学会大会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 藤原 豊史
2. 発表標題 希少疾患研究を促進するデータの標準化とオープン化
3. 学会等名 第1回 希少疾患インフォマティクス DS-ROIS-JOINT共同研究集会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 Development of biobank network in Japan
3. 学会等名 AMED-GA4GH GEM Japan Workshop 2019 (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 Integrated database "db TMM" for genomic prospective cohort study in Tohoku Medical Megabank Toward personalized healthcare
3. 学会等名 生物試料の保管と活用に関するワークショップ (招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 Enabling genomic & phenotypic data sharing for the benefit of human health
3. 学会等名 BioHackathon 2018 (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 <シンポジウム：データベースはこれからの医療をこう変えてゆくか>「データシェアリングの国外の動向と東北メディカル・メガバンク統合データベースdbTMMの取り組み」
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第63回大会 (招待講演)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 <AMEDスポンサードセッション・バイオバンクの利活用促進と倫理的・法的・社会的課題 (ELSI)>「ゲノム医療実現推進のためのバイオバンク利活用促進に向けたバイオバンク・ネットワーク構築と運用支援に関する研究開発」
3. 学会等名 情報計算化学生物学会2018年大会 (招待講演)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 第2回オミックスを原理的なところから考える-「生命」と多様性を共存させる原理は?-
3. 学会等名 情報計算化学生物学会2018年大会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 バイオバンクのネットワーク化で何が変わるのか？「バイオバンクのネットワーク化と横断検索」
3. 学会等名 第4回クリニカルバイオバンク学会シンポジウム（招待講演）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 東北メディカル・メガバンク計画における統合データベースdbTMMの構築の現状と今後－診療情報に基づくフェノタイピングによる追跡調査へ向けて－
3. 学会等名 いわて東北メディカル・メガバンク機構講演会（招待講演）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Y Nishimura, S Emoto, K Nishimura, M Iwasaki, J-RARE patient organization groups, G Yoshizawa and S Ogishima
2. 発表標題 Conduct the QOL survey using J-RARE - NANBYO Patients' Data Platform led by patients
3. 学会等名 ECRD 2018（国際学会）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 荻島創一
2. 発表標題 バイオバンク利用に向けた横断検索プロトタイプシステム
3. 学会等名 臨薬協バイオバンク交流会（招待講演）
4. 発表年 2018年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究 分担者	荻島 創一 (Ogishima Soichi) (40447496)	東北大学・東北メディカル・メガバンク機構・教授 (11301)	
研究 分担者	川島 秀一 (Kawashima Shuichi) (50314274)	大学共同利用機関法人情報・システム研究機構(機構本部施設等)・データサイエンス共同利用基盤施設・特任准教授 (82657)	
研究 分担者	藤原 豊史 (Fujiwara Toyofumi) (80815176)	大学共同利用機関法人情報・システム研究機構(機構本部施設等)・データサイエンス共同利用基盤施設・特任助教 (82657)	

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------