

## 2023年度 研究開発実施報告

### 概要

研究開発課題名	(和文)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 (英文)Development of research and educational platform with open human genomic and omics international database
開発対象データベースの名称(URL)	Japanese Open Genome Omics Platform ( <a href="https://jogo.csml.org/">https://jogo.csml.org/</a> )
研究代表者氏名	長崎 正朗 (90396862)
所属・役職	九州大学 生体防御医学研究所 附属高深度オミクスサイエンスセンター バイオメディカル情報解析分野 教授



# 目次

概要	1
目次	2
§1. 研究実施体制	3
§2. 研究開発対象とするデータベース・ツール等	3
(1) データベース一覧	3
【主なデータベース】	3
【その他のデータベース】	3
(2) ツール等一覧	3
§3. 実施内容	4
(1) 本年度の研究開発計画と達成目標	4
(長崎グループ)	4
(河合グループ)	5
(2) 進捗状況	6
(長崎グループ)	6
(河合グループ)	12
§4. 成果発表等	13
(1) 原著論文発表	13
① 論文数概要	13
② 論文詳細情報	13
(2) その他の著作物(総説、書籍など)	13
(3) 国際学会および国内学会発表	13
① 概要	13
② 招待講演	13
③ 口頭講演	14
④ ポスター発表	14
(4) 知的財産権の出願(国内の出願件数のみ公開)	14
出願件数	14
(5) 受賞・報道等	14
① 受賞	14
② メディア報道	14
③ その他の成果発表	14
§5. 主要なデータベースの利活用状況	15
(6) アクセス数	15
① 実績	15
② 分析	15
(7) データベースの利用状況を示すアクセス数以外の指標	15
(8) データベースの利活用により得られた研究成果(生命科学研究への波及効果)	15
(9) データベースの利活用によりもたらされた産業への波及効果や科学技術のイノベーション(産業や科学技術への波及効果)	16
§6. 研究開発期間中に主催した活動(ワークショップ等)	17
(1) 進捗ミーティング	17
(2) 主催したワークショップ、シンポジウム、アウトリーチ活動等	17

## §1. 研究実施体制

グループ名	研究代表者または主たる共同研究者氏名	所属機関・役職名	研究題目
長崎グループ	長崎 正朗	九州大学・教授	JoGoデータベース構築と国際連携
河合グループ	河合 洋介	国立国際医療研究センター・副プロジェクト長	JoGoデータベースRDF化のためのアプリケーション情報の整理と外部DBとの連携

## §2. 研究開発対象とするデータベース・ツール等

### (1) データベース一覧

#### 【主なデータベース】

No.	名称	別称・略称	URL
1	Japanese Open Genome Omics Platform	JoGo	<a href="https://jogo.csml.org/">https://jogo.csml.org/</a>

#### 【その他のデータベース】

No.	名称	別称・略称	URL
1			

### (2) ツール等一覧

No.	名称	別称・略称	URL
1			

### §3. 実施内容

#### (1) 本年度の研究開発計画と達成目標

## 図1 研究開発全体計画

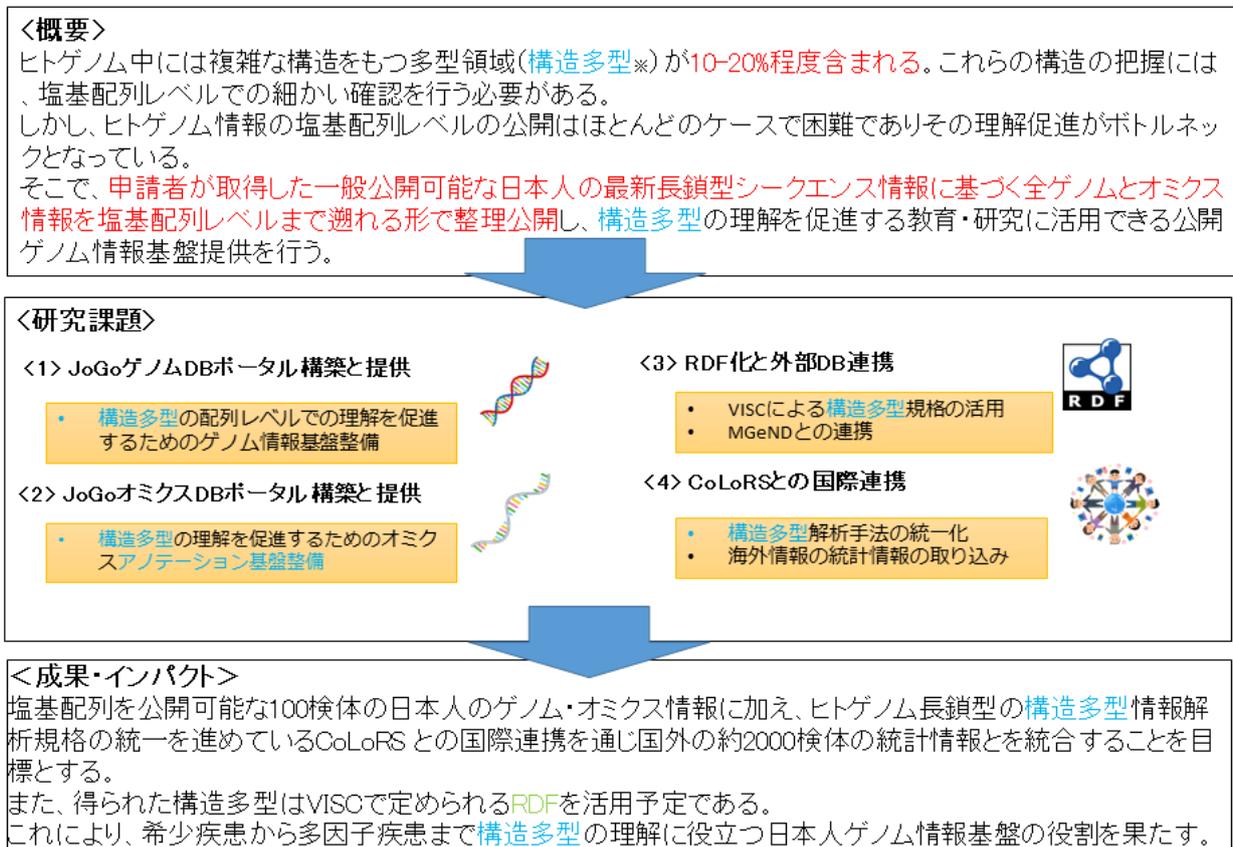


図1に通年の全体計画の概要を示す。

#### (長崎グループ)

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行う。具体的には、実施計画に記載をした長鎖型ゲノムシーケンス情報に関連する【1-1】「JoGo ゲノム DB ポータル構築と提供」と【2-1】「JoGo オミクス DB ポータル構築と提供」のオミクス情報に基づく【2-1-1】「eQTL アノテーション情報の整理」ならびに【2-1-2】「ATACQTL アノテーション情報の整理」の各研究開発項目について主担当者として研究開発を行う。さらに、国際連携として、【4】「CoLoRS との国際連携」の研究開発項目を推進する。

当該年度は、

【1-1】JoGo ゲノム DB ポータル構築と提供 (長崎)

【1-1-1-1】SNV (構築)

【1-1-1-2】SNV (提供開始および更新)

【1-1-2-1】 VNTR (構築)

【1-1-3-1】 SV (構築)

【1-1-4-1】 アラメントデータベース (構築)

【1-1-5-1】 phasing データ(構築)

【2-1】JoGo オミクス DB ポータル構築と提供 (長崎)

【2-1-3】 公共 ISO-SEQ の整備と提供

【4】CoLoRS との国際連携 (長崎)

の主担当を行う(実施内容詳細は 2 に記載)。

### (河合グループ)

実施計画に記載をした【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」のサブ研究開発項目について主な担当者として研究開発を行う。また、【1-1】「JoGo ゲノム DB ポータル構築と提供」について、国立国際医療研究センター・中央バイオバンクが中心となって進めている SRS の解析パイプラインを適用することで、長鎖型シーケンサでの各変異の検出精度が評価できる体制を構築する。さらに、DBCLS のコアメンバが定期的に行っているバリエーション情報標準化研究会に参画し構造多型の RDF 規格の意見交換と実装のための連携を進める。他に、MGeND の運営母体であることから、JoGo DB と MGeND との連携実装のための橋渡しの役割を担う。

当該年度は、

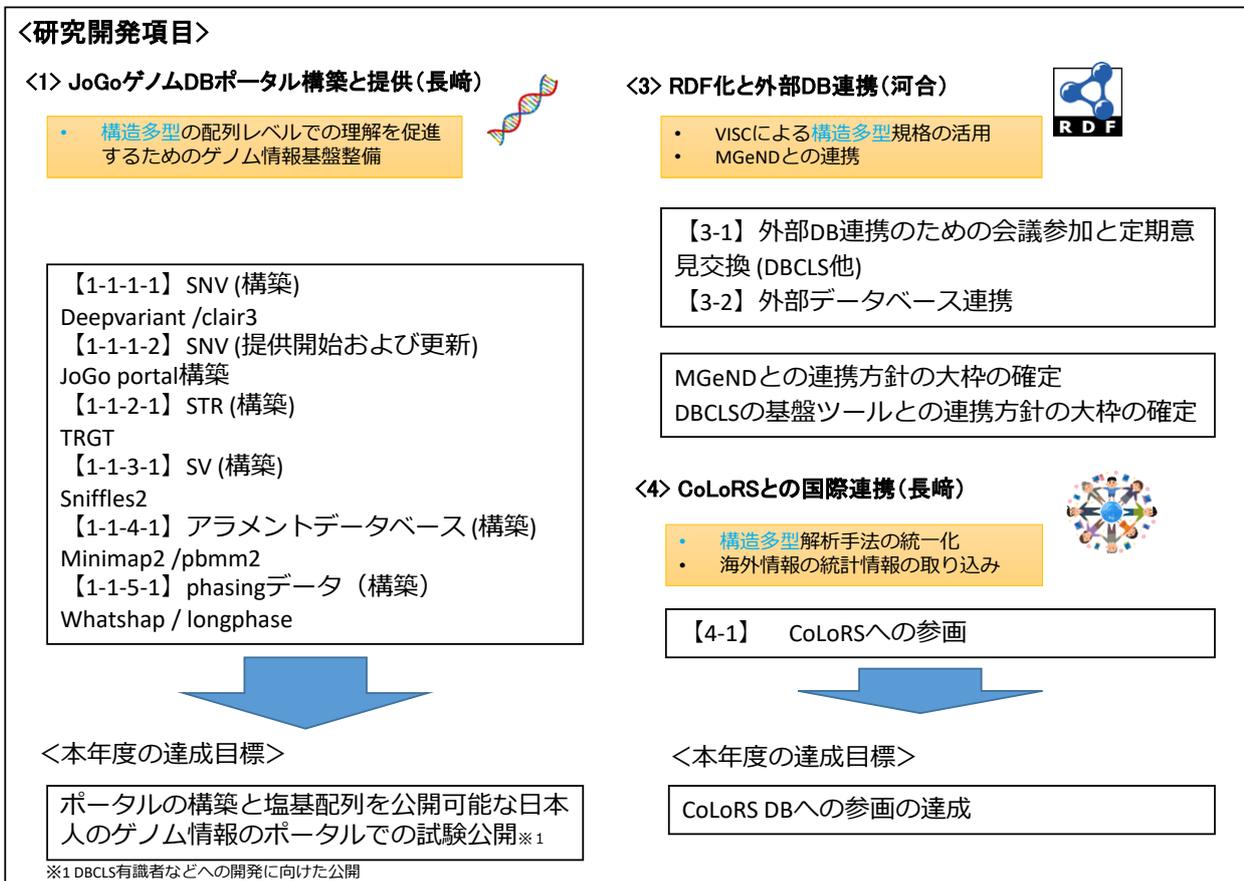
【3】RDF 化のためのアノテーション情報の整理と外部 DB との連携 (河合)

【3-1】RDF 連携のための会議参加と定期意見交換 (DBCLS)

の主担当を行う(実施内容詳細は 2 に記載)。

(2) 進捗状況

## 図2 本年度の研究開発（令和5年度）



### （長崎グループ）

本年度は通期計画書のロードマップ（概要図は図1）に基づき、特に以下の課題を推進した。

#### 【1-1-1】 データベースの構築 (SNV / SV / STR)

##### 【1-1-1-1】 SNV (構築)

【1-1-4-1】 「アラメントデータベース (構築)」のアライメント結果に対して Clair3 や DeepVariant を使うことで変異コールを行った。

##### 【1-1-1-2】 SNV (公開)

JoGo ポータルを構築し【1-1-1-1】「SNV (構築)」の結果のポータルでの試験公開を行った(図4)。また、図3のようなイメージの機能を公開することを目標に構築を進めており、図4, 5, 6のような個別機能を含むポータルが準備できている。

### 【1-1-2-1】STR (構築)

【1-1-4-1】「アライメントデータベース (構築)」のアライメント結果に対して TRGT などのソフトウェアを適用することで STR の変異コールを進めた。

図3 【実装イメージ】DBのhttpsプロトコルでのユーザのローカル環境にインストールしたアプリへ提供

JoGoウェブサイト

JoGo Data LocalApp Explorer

gene:chr:start-end:rsid  
Chr10:102869427-102869665 View LocalApp

例: AS3MTのexpressionに関連するSV

Reference  
 GRCh38DH  
 GRCh38  
 GRCh37  
 GRCh37DH  
 CHM13v2

WGS- Alignment  
 Select All  
 srWGS - BWAMEM v0.7  
 IrWGS (raw-HiFi) - minimap2  
 ...

Samples  
 Select All  
 All at once  
JPT  
 NA18940  
 NA19001  
 NA19002  
...  
 NA19085  
 NA19086

External International Samples  
CEU  
 NA12878  
...

Omics - Alignment  
 srRNA-Seq - STAR  
 srRNA-Seq - HISAT2  
 ATAC-Seq - bowtie2  
 ATAC-Seq - bwamem

WGS - Variants  
 Select All  
 haplopyecaller 4.x  
 DeepVariant 1.x  
 DRAGEN Variant Caller 3.x  
 freeBayes 1.3.x

WGS - Phased  
 Select All  
 population based phasing  
 long read sequence based phasing

Annotations  
 Select All  
 eQTL (Hapmap/JPT)  
 ATAC-QTL (Hapmap/JPT)  
 QTL in Japanese (Ishigaki et al)  
 QTL in Japanese (ImmuNext)

結果

短鎖型

日本人の生配列情報の表示

日本人集団の長鎖型シーケンスの結果の表示による個別と集団双方での評価

長鎖型

NA18940検体のIrWGSに基づくhaplotype1

NA18940検体のIrWGSに基づくhaplotype2

NA18940検体のアライメント情報 srWGS BWAMEM v0.7

HapmapJPT 100検体集団でのIrWGSのdenovo配列の状況

AS3MTの発現に相関することが報告されているこの結果からNA18940は36塩基のdeletionがありその頻度はJPTではかなり高いことがわかる。さらにこのdeletionは短鎖型シーケンスのbwamemではdeletionとしてはアライメントできていないこと (アライメントツールの癖や限界) がわかる。

3

### 【1-1-3-1】SV (構築)

【1-1-4-1】「アライメントデータベース (構築)」のアライメント結果に対して Sniffle2 などのソフトウェアを適用することで SV の変異コールを行う予定であったが、独自のツールでコールできる状況になったことから、そちらを使うこととして解析を進めている。

### 【1-1-4-1】アライメントデータベース (構築)

長鎖型由来の全ゲノム配列情報 (lrWGS) に対して、アライメントソフトウェアを用いて cram 形式のデータを構築する。GRCh38 または、CHM13v2.0 のリファレンス配列を選択し、アライメントした結果を提供することで新たに提供される国際参照配列、各ユーザが興味のある領域について個人の配列レベルで確認できるデータベースを構築することを目標としている。令和5年度は、アノテーション情報が充実していることから、GRCh38 を選択し大規模電算機環境を用いて計算を行った。

図 4

ハプロタイプを確定できた検体群における  
AAAS領域の遺伝子毎の変異情報とアノテーション

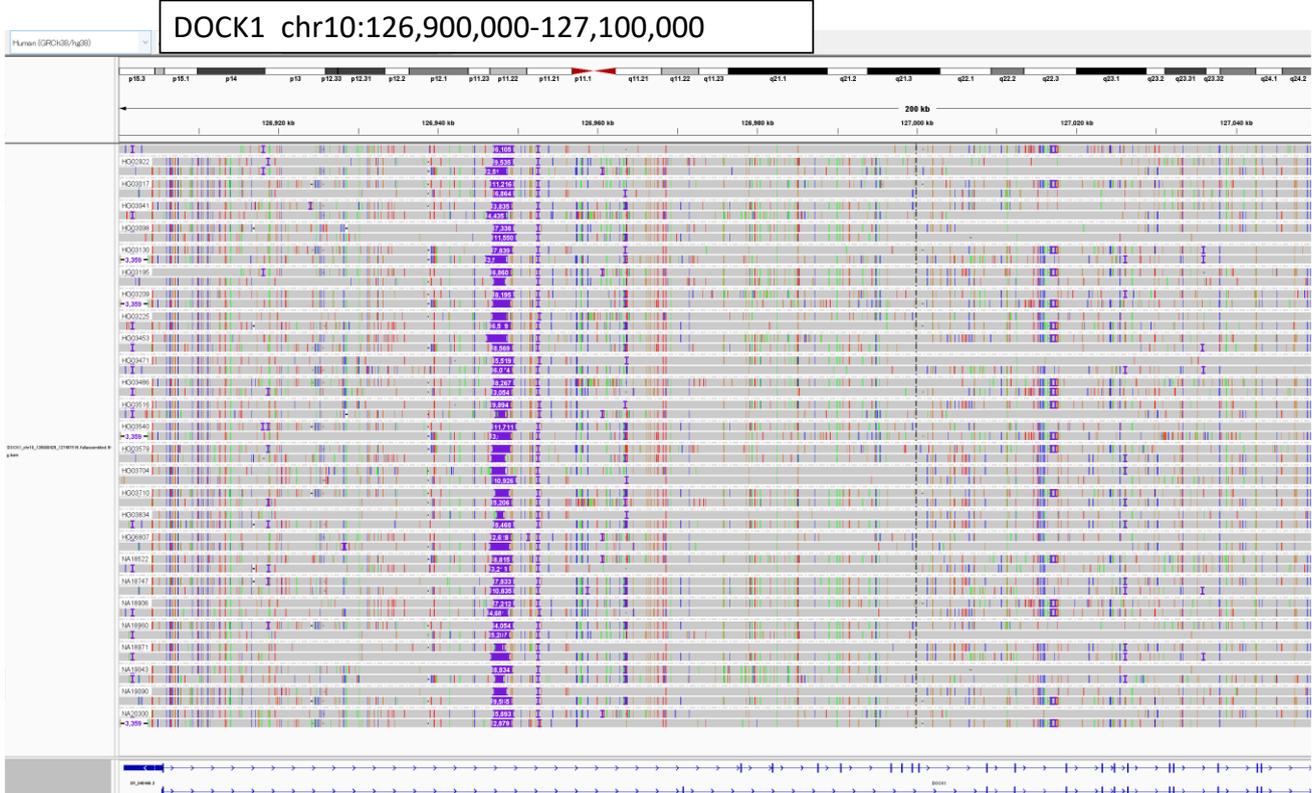
GOTO	REGIONNAME	CHROM	POS	LEN	AN	AF	MAF	AC	AC_HET	AC_HOM	HWE	REF	ALT	ANNK
chr12:53302546	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53302546	0	314	0.0064	0.0064	2	0	0	1.0000	A	G	dowr
chr12:53302554	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53302554	0	314	0.0064	0.0064	2	0	0	1.0000	G	A	dowr
chr12:53302589	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53302589	0	314	0.0032	0.0032	1	0	0	1.0000	G	A	dowr
chr12:53302882	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53302882	0	314	0.0127	0.0127	4	0	0	1.0000	G	C	dowr
chr12:53302967	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53302967	0	314	0.0032	0.0032	1	0	0	1.0000	T	G	dowr
chr12:53303216	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53303216	1	314	0.0032	0.0032	1	0	0	1.0000	G	GC	dowr
chr12:53303217	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53303217	0	314	0.0064	0.0064	2	0	0	1.0000	C	T	dowr
chr12:53303279	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53303279	0	314	0.0032	0.0032	1	0	0	1.0000	G	A	dowr
chr12:53303762	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53303762	0	314	0.0032	0.0032	1	0	0	1.0000	A	G	dowr
chr12:53303837	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53303837	0	314	0.0032	0.0032	1	0	0	1.0000	C	G	dowr
chr12:53303866	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53303866	0	314	0.9586	0.0414	301	0	0	1.0000	T	C	dowr
chr12:53303875	AAAS_chr12_53302460_53326610	chr12	53303875	0	314	0.0032	0.0032	1	0	0	1.0000	G	C	dowr

3

### 【1-1-5-1】 phasing データ(構築)

【1-1-1-1】「SNV (構築)」の情報を活用することで phasing 情報を作成可能である。ポータル上での可視化を行う際に phasing されていることでシーケンスされた配列を色で分けることやグループ化することが可能である。特に構造多型においては、複雑なパターンであることも多く、phasing された情報が対象とする染色体領域を確認する上で有用なことが多い。そのため、【1-1-1-1】「SNV (構築)」の cram ファイルに phasing のタグ情報を埋め込むことで phasing 情報を付与した cram ファイルを進めた(図5):JoGo ポータルからダウンロードした結果をタグ付けして iGV で表示したスクリーンショット)。

図5 個人毎にグループ化して表示（ペアでハプロタイプを表示した例）



4

DBCLS の関係者やゲノムサイエンスの有識者と研究会を通じて意見交換を行い、現在の取得されているデータの品質から、特に各遺伝子領域における個人毎のハプロタイプの *de novo* 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)ことから、来年度公開予定の JoGo v1 については、これらを中心に整備を行い、遺伝子単位での情報を検索して公開することに注力することとなった(図6:各検体の遺伝子のペアハプロタイプ全長を確定できた数をポータルで表示したスクリーンショット)。また、JoGo B 版をバリエーション標準化研究会 (VISC)の研究会メンバ(DBCLS の関係者やゲノムサイエンスの有識者)等や授業などで活用することでフィードバックを受ける体制を整えた。

## 図 6

検体毎の全遺伝子のハプロタイプ全長を構築できた数などの統計情報の一部

Japanese Open Genome

Home > Individual Haplotype Summary

### Individual Haplotype Summary

Q Search

SAMPLEID	POPNAME	GOPNAME	BOTH	SINGLE	NONE	BOTH_RATIO	SINGLE_RATIO	NONE_RATIO
NA18939	JPT	EAS	9872	5814	1227	0.58	0.34	0.07
NA18940	JPT	EAS	8055	7286	1572	0.48	0.43	0.09
NA18941	JPT	EAS	9800	5738	1375	0.58	0.34	0.08
NA18942	JPT	EAS	10841	4855	1217	0.64	0.29	0.07
NA18943	JPT	EAS	7744	7482	1687	0.46	0.44	0.10
NA18944	JPT	EAS	7065	7925	1923	0.42	0.47	0.11
NA18945	JPT	EAS	8761	6583	1569	0.52	0.39	0.09
NA18946	JPT	EAS	9702	5872	1339	0.57	0.35	0.08
NA18947	JPT	EAS	8720	6597	1596	0.52	0.39	0.09
NA18948	JPT	EAS	10170	5574	1169	0.60	0.33	0.07
NA18949	JPT	EAS	8110	6972	1831	0.48	0.41	0.11
NA18950	JPT	EAS	11386	4431	1096	0.67	0.26	0.06
NA18951	JPT	EAS	10384	5328	1201	0.61	0.32	0.07
NA18952	JPT	EAS	8565	6539	1809	0.51	0.39	0.11

5

### 【2-1-3】【2023 年度追加実施項目】 公共 ISO-SEQ の整備と提供

高精度長鎖がシーケンスに基づく ISO-SEQ (PacBio HIFI) の倫理申請を必要としない公開情報について JoGo オミクスポータルで統一して解析を行うことでユーザーが実際の実験において得られる ISO-SEQ のシーケンス情報のアライメント結果を可視化および取得できるようにすることが目標である。

整備を進めることで、令和 5 年度末において、180 検体のダウンロードと GRCh38 基準の配列へのアライメントが完了した。

### 【4】 CoLoRS との国際連携

CoLoRS への参画を申請し、2023 年 7 月に CoLoRS への参画を行った (<https://colordsdb.org/>)。九州大学の参画を記載したウェブサイトのスクリーンショットを図7に示す。

## Membership

### Co-chairs

Michael Schatz (Johns Hopkins)  
 Evan Eichler (U. Washington)

### Members

Team Member	Organization
Aaron Wenger	PacBio
Alexander Hoischen	Radboud, UMC
Alex Salazar	Amsterdam UMC
Christine Beck	The Jackson Laboratory
Emily Farrow	Children's Mercy Kansas City
Greg Cooper	HudsonAlpha Institute for Biotechnology
Henne Holstege	Amsterdam UMC
John Grealis	Albert Einstein College of Medicine
James Lawlor	HudsonAlpha Institute for Biotechnology
Jane Grimwood	HudsonAlpha Institute for Biotechnology
Jeremy Schmutz	HudsonAlpha Institute for Biotechnology
Jonas Koriach	PacBio
Juniper Lake	PacBio
Kai Ye	Xi'an Jiaotong University
Kiran Garimella	Broad Institute
Mike Eberle	PacBio
Peter Audano	The Jackson Laboratory
Shinichi Morishita	University of Tokyo
Steve Turner	PacBio
Masao Nagasaki	Kyushu University
Surakameth Mahasirimongkol	Department of Medical Sciences, Thailand Ministry of Public Health
Susan Hiatt	HudsonAlpha Institute for Biotechnology
Tomi Pastinen	Children's Mercy Kansas City

CoLoRS is an open consortium and welcoming to investigators who would like to add their HiFi data to this resource. We are interested in both population control and patient cohorts, ideally those that have a specific emphasis on a better representation of human genetic diversity.

(河合グループ)

### 【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 (河合)

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

JoGo ポータルで整備を進めるデータベースについて、すでに国内で確立しているデータベースと積極的に連携を進めた。特に、JoGo ポータルサイトで提供を行う配列情報の可視化に対応する URL についてどのように生成すればよいか、また逆にどのようなニーズがあるかどうかについて意見交換を行った。例えば、外部サイト A で提供している変異周辺の配列情報を JoGo ポータル側に外部連携で表示してもらうことや、JoGo ポータルでの各ソフトウェアから得られた変異情報やフィルタリング条件での結果などの情報を登録してもらう必要がある。【1-1】「JoGo ゲノム DB ポータル構築と提供」と【2-1】「JoGo オミクス DB ポータル構築と提供」で得られる情報は、個別の解析ソフトウェアから得られる情報について整理をして提供することから、得られた結果についてどのレベルまで RDF 化をして外部データベースと連携するかについては NBDC / DBCLS などの有識者との意見交換が必須である。そのために、定期的に打ち合わせ(令和5年度は3回開催)を行い以下の検討を進めた。

本年度は、DBCLS と意見交換会を行うとともに、DBCLS 側で開発が進められているさまざまな情報基盤活用のための意見交換を進めた。また、分担研究者・河合が国立国際医療研究センターで運営する臨床ゲノムバリエーションデータベース MGeND との連携を優先して進めた。

特に、MGeND のデータ構造と、本研究課題で得られた構造変異のフォーマットとの整合性の検討を重点的に進めた。その結果、MGeND は、すでに構造変異(挿入・重複・欠失・逆位・コピー数変異)を受け入れる構造になっており、JoGo v1 が対象とするデータについては扱うことができる可能性が高いが、複数の遺伝子をまたぐ構造変異のアノテーションを現在のフォーマットでは、一貫して扱えないことがわかった。

そこで、MGeND と連携して複数の遺伝子をまたぐ構造変異のアノテーションを今後どのようにするかなどの課題の来年度以降検討を進めることとなった。

#### 【3-2】 RDF での SV 情報提供

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)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を進めている。構造多型も1つのターゲットとなっており、研究分担者の河合(本年度は、長崎も参加)が本プロジェクトの RDF のための意見交換と実装連携を進めた。その意見交換の中で、【1-1-5-1】の phasing データの開発方針などの具体的な方向性が決められた。

## §4. 成果発表等

### (1) 原著論文発表

#### ① 論文数概要

種別	国内外	件数
発行済論文	国内(和文)	0件
	国際(欧文)	1件
未発行論文 (accepted, in press 等)	国内(和文)	0件
	国際(欧文)	0件

#### ② 論文詳細情報

1. 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, M. Nagasaki. Identification of the hybrid gene LILRB5-3 by long-read sequencing and implication of its novel signaling function. *Frontiers in Immunology*. 2024 May vol. 5, 15:1398935 2024 (DOI: 10.3389/fimmu.2024.1398935. eCollection 2024).

### (2) その他の著作物(総説、書籍など)

該当なし

### (3) 国際学会および国内学会発表

#### ① 概要

種別	国内外	件数
招待講演	国内	2件
	国際	0件
口頭発表	国内	2件
	国際	0件
ポスター発表	国内	0件
	国際	0件

#### ② 招待講演

〈国内〉

1. 長崎 正朗, ヒトゲノム情報や臨床情報のセキュリティと情報解析の取り組みについて,  $\alpha$ SC2023Q セキュリティとスーパーコンピュータシンポジウム, 九州大学情報基盤研究開発センター, 2023/7/31.
2. 長崎 正朗, ヒトゲノムと臨床情報の統合解析に向けたハイブリッドクラウド基盤構築とパブリッククラウドの活用, 教育と研究のためのDXフォーラム, 西南学院大学 コミュニティセンター, 2023/7/27.

〈国際〉

該当なし

### ③ 口頭講演

〈国内〉

1. 長崎 正朗, 未来医療へのヒト情報解析基盤構築と実装, 未来社会デザイン統括本部&データ駆動イノベーション推進本部 合同シンポジウム 2023, 九州大学伊都キャンパス椎木講堂, 2023/9/4.
2. 長崎 正朗, ハイブリッドクラウドを用いたゲノム情報に基づく構造多型パネルの構築とアノテーション, 学際大規模情報基盤共同利用・共同研究拠点 第 15 回シンポジウム, 東京コンファレンスセンター(オンライン), 2023/7/6.

〈国際〉

該当なし。

### ④ ポスター発表

〈国内〉

該当なし。

〈国際〉

該当なし。

### (4) 知的財産権の出願 (国内の出願件数のみ公開)

出願件数

種別		件数
特許出願	国内	0 件

### (5) 受賞・報道等

#### ① 受賞

該当なし。

#### ② メディア報道

該当なし。

#### ③ その他の成果発表

該当なし。

## §5. 主要なデータベースの利活用状況

### (6) アクセス数

#### ① 実績

表 1 研究開発対象の主要なデータベースの利用状況（月平均）

DB名	種別	2023年度
Japanese Open Genome Omics Platform	訪問者数	開発中
	訪問数	開発中
	閲覧ページ数	開発中

#### ② 分析

DBCLS のメンバとの意見交換を行えるように、ID とパスワードで管理された開発ウェブポータルを用意して開発の意見交換を定期的に行った。来年度は、公開を行うために意見交換を行いつつ実装をすすめていく。

### (7) データベースの利用状況を示すアクセス数以外の指標

JoGo の 8 版に含まれる一部の情報を当開発メンバが活用することで採択論文1件、来年度投稿予定の論文が1件成果として得られている。

また、同ウェブサイトは教育コンテンツとしての役割も有する。2023 年度は、JoGo の 8 版のデータベースを用いた授業を、名古屋大学の AI 人材養成産学協働拠点プログラム(AI-MAILs) (30 名参加)、および九州大学の生命医科学研究入門(50 名参加)、生体情報機能学 I (30 名参加)で行い、学生にヒトゲノムのオープンデータベース、また、そのデータベースでどのようなことができるか等の授業を行うことで、将来の利用者となる可能性が高いシーズへの教育活動に役立てることができた。

### (8) データベースの利活用により得られた研究成果(生命科学研究への波及効果)

- 九州大学の長崎教授、国立国際医療研究センターの河合副プロジェクト長、金沢大学の平安准教授らは、構造が複雑な免疫を司る遺伝子領域について JoGo でデータ整理を進めている日本人の長鎖型データベースを活用することで、今まで報告のなかった新たな機能を有する新規の融合遺伝子の同定を行った。今後、この融合遺伝子が形質や自己免疫疾患等にどのような影響があるか調査を行うことが可能となった。

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, M. Nagasaki. Identification of the hybrid gene LILRB5-3 by long-read sequencing and implication of its novel signaling function. *Front Immunol.* (accepted)

(9) データベースの利活用によりもたらされた産業への波及効果や科学技術のイノベーション(産業や科学技術への波及効果)

1. JoGo で開発しているコンテンツ情報を用いて、以下の共同研究を令和 6 年度に進めることが可能となった。

「眼科の全ゲノム統合解析による疾患の発症および予後関連因子の同定」(京都大学大学院医学研究科眼科学)

「ヒトの構造多型プロファイルのバリエーション情報標準化実装にむけた公開可能な日本人ゲノム情報を用いた検証と情報解析」(ライフサイエンス統合データベースセンター)

「炎症性腸疾患の全ゲノム統合解析による疾患の発症および予後関連因子の同定」(東北大学大学院医学系研究科 消化器病態学分野)

「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」(金沢大学先進予防医学研究センター)

「日本人のハプロタイプ情報を加味したがんオミックスデータ統合解析」(国立がん研究センター先端医療開発センタートランスレーショナルインフォマティクス分野)

## §6. 研究開発期間中に主催した活動(ワークショップ等)

### (1) 進捗ミーティング

年月日	名称	場所	参加人数	目的・概要
2023年 10月17日、18日	進捗に関する研究打合せ	九州大学	2人	進捗に関する研究打合せを行った。
2024年 2月13日、14日	進捗に関する研究打合せ	九州大学	2人	同上

### (2) 主催したワークショップ、シンポジウム、アウトリーチ活動等

年月日	名称	場所	参加人数	目的・概要
2023年 10月17日、18日	バリエント情報標準化研究会 VISC (Variant Information Standardization Collegium)3.10	九州大学	13人	DBCLS およびゲノムサイエンスを中心とした有識者が参加し、Japanese Open Genome and Omics (JoGo)の開発状況と進捗状況の共有、開発課題の洗い出し、活発な意見交換を現地で密に行った。
2024年 1月5-7日	バリエント情報標準化研究会 VISC (Variant Information Standardization Collegium)4	宮城県(佐勘)	16人	DBCLS およびゲノムサイエンスを中心とした有識者が参加し、Japanese Open Genome and Omics (JoGo)の開発状況と進捗状況の共有、開発課題の洗い出し、活発な意見交換をハイブリッドで密に行った。(代表研究者の長崎はリモート参加、分担研究者の河合が現地参加)
2024年 2月13日、14日	バリエント情報標準化研究会 VISC (Variant Information Standardization Collegium)4.2	九州大学	8人	DBCLS およびゲノムサイエンスを中心とした有識者が参加し、Japanese Open Genome and Omics (JoGo)の開発状況と進捗状況の共有、開発課題の洗い出し、活発な意見交換を現地で密に行った。
2024年 2月19日 17:00~18:30	名古屋大学 AI 人材養成産学協働拠点プログラム(AI-MAILs)	名古屋大学(オンライン)	30人	「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データベースポータル JoGoについて」というタイトルで講義を行った。
2024年1月10日 9:45~10:10	生命医科学研究入門	九州大学	50人	「大規模計算機とヒトゲノム解析の最前線」というタイトルで JoGoを使ったヒトゲノムの理解に関係した講義を行った。
2023年 12月18日 10:30~12:00	生体情報機能学 I	九州大学	30人	「生体情報機能学 I」の講義の中で、JoGo データベースの開発とその目的について説明を行った。

以上

