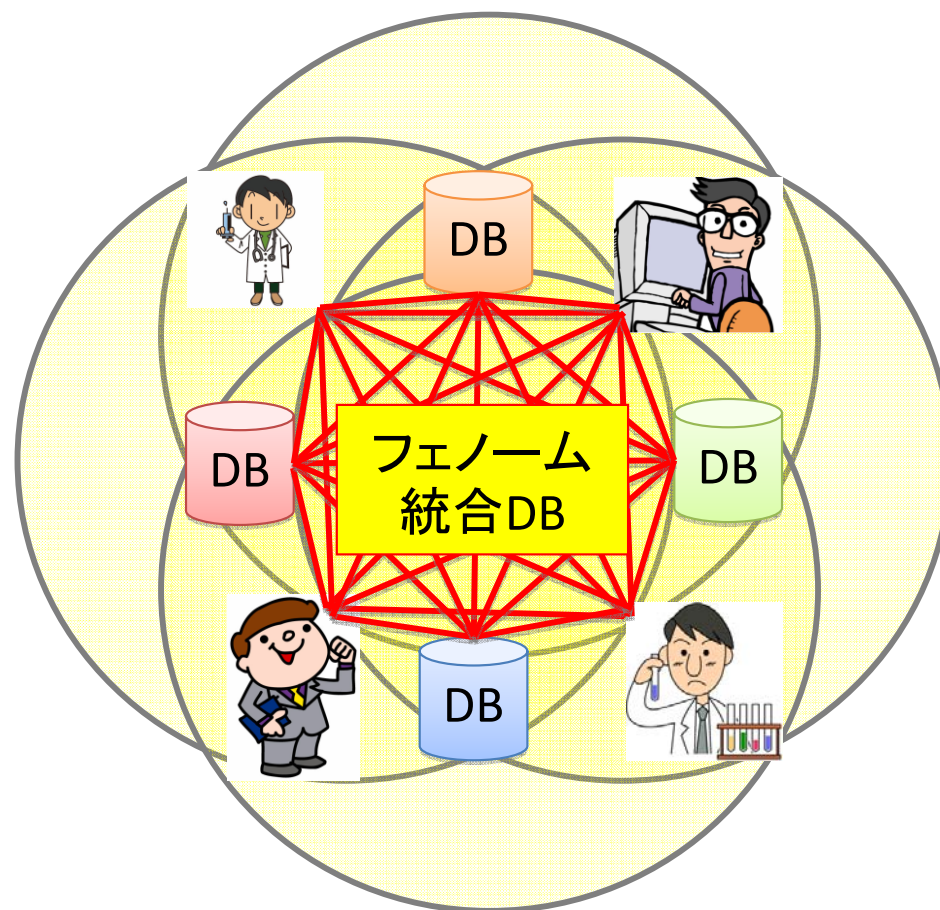


生命と環境のフェノーム統合データベース



(独) 理化学研究所
豊田哲郎

フェノーム情報統合の重要性

生物階層の『最上層』－ 生命科学の最重要課題

フェノーム

分野別に分かれやすい

メタボローム

プロテオーム

トランスクリプトーム

ゲノム

分野横断的にまとまりやすい

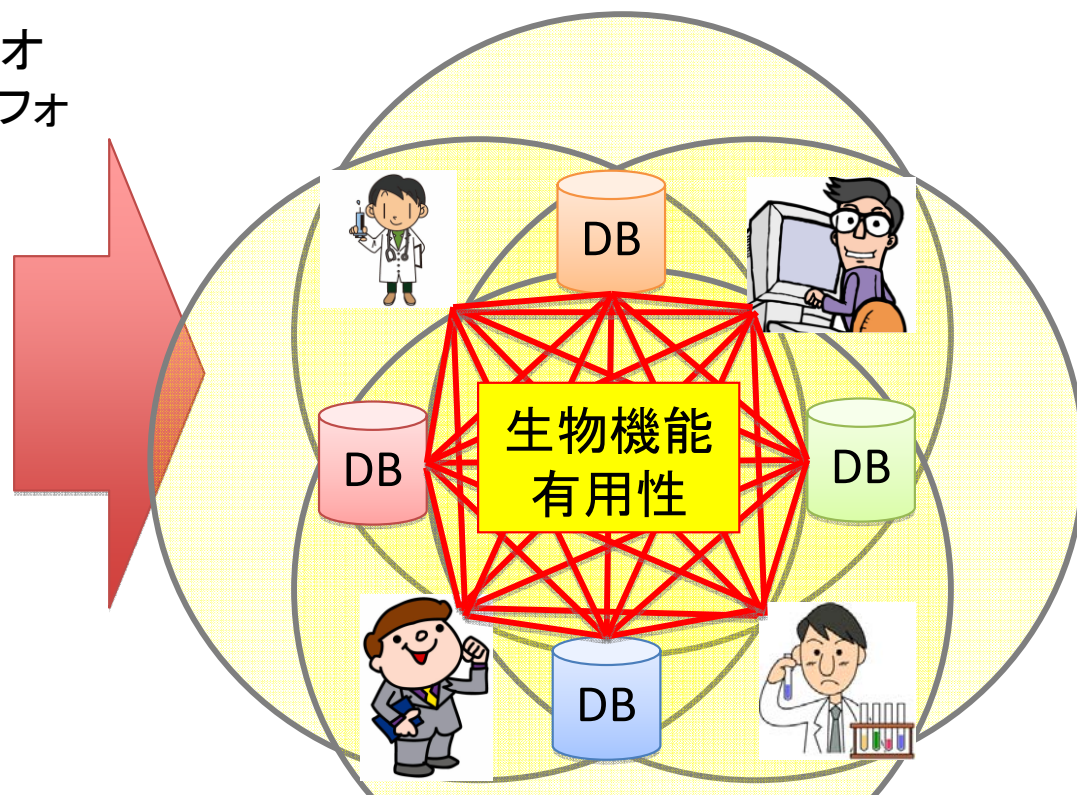
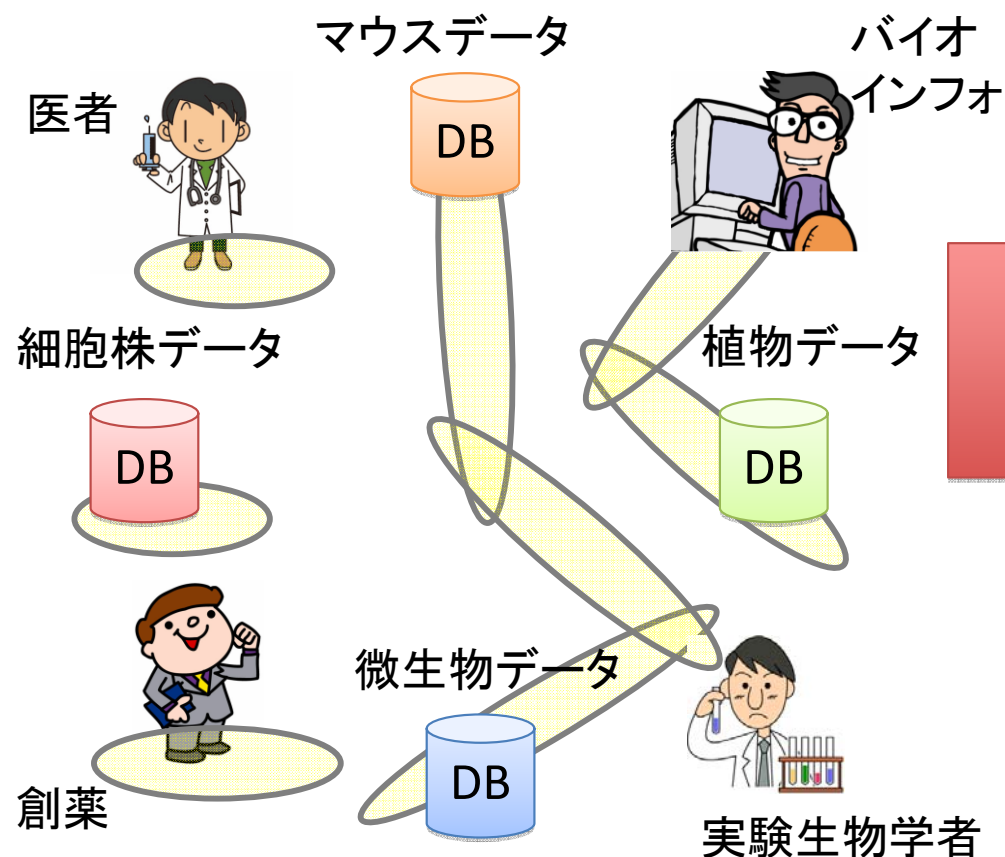
生物種横断的な研究コミュニティ群の連携化

現状

情報やコミュニティは分断されている
(主に分子を介した限られた範囲の
データ連携)

フェノーム統合DB

データの体系化によって、広範囲の
「測定データ=表現型」を統合。
コミュニティ同士を連携させる。



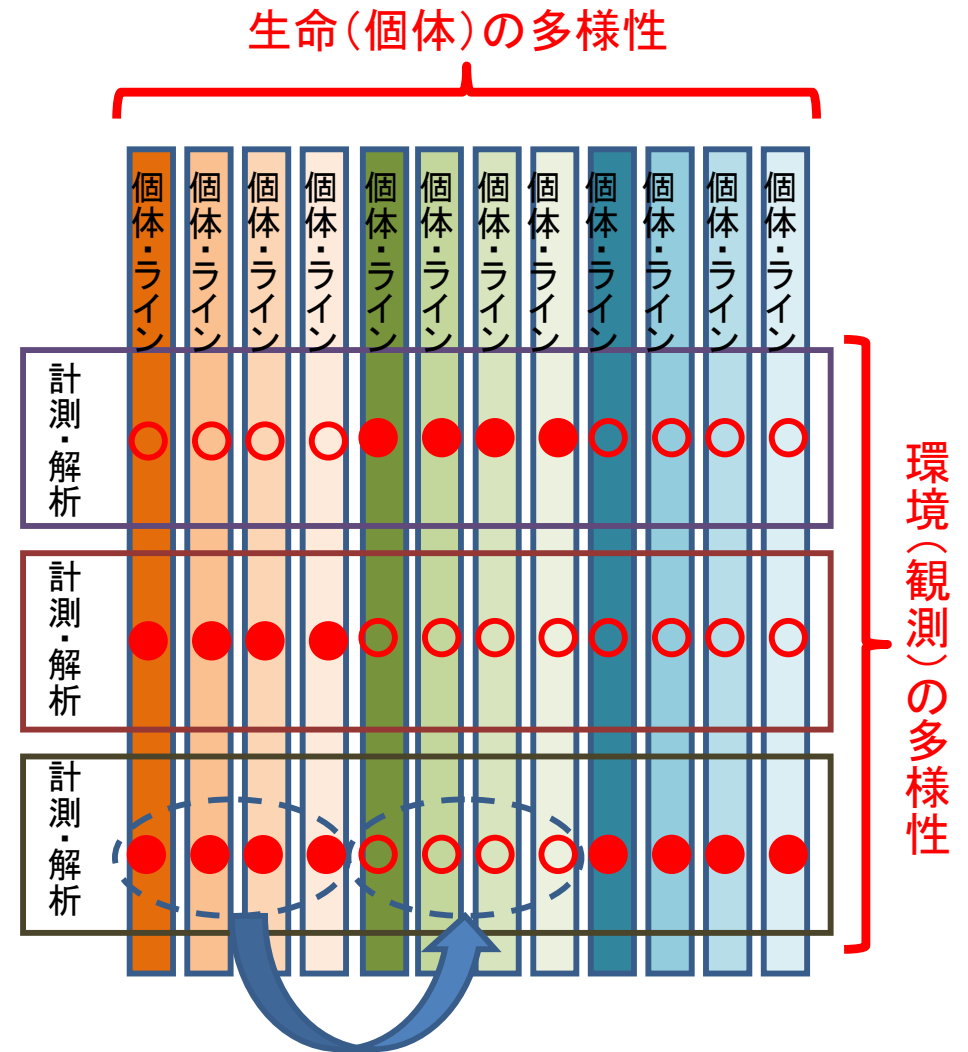
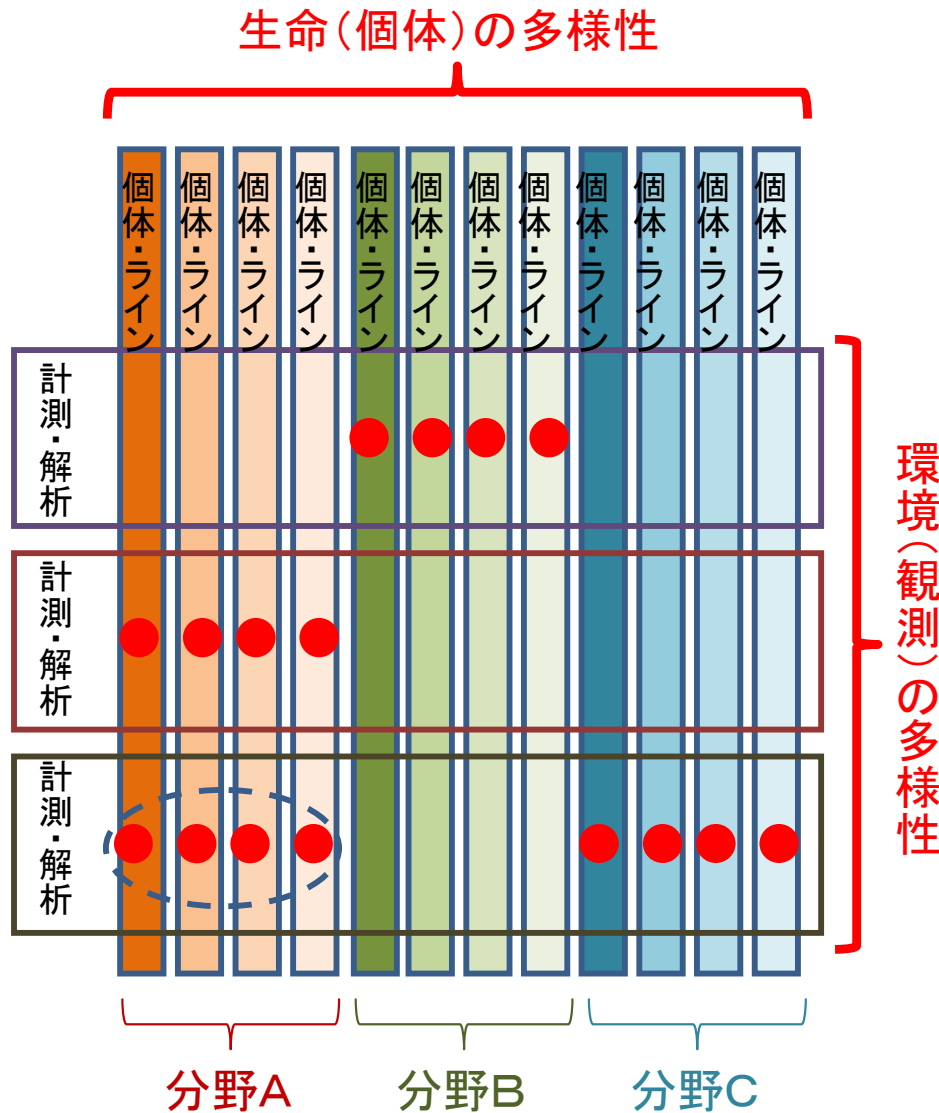
ヘテロな測定データ間の体系化:
分野横断的にフェノーム研究者を連携化

知能化技術の活用

分野を越えて適用可能な解析技術を自動判定して提案

分野ごとに異なる計測や解析技術

分野横断的に計測や解析技術を自動提案

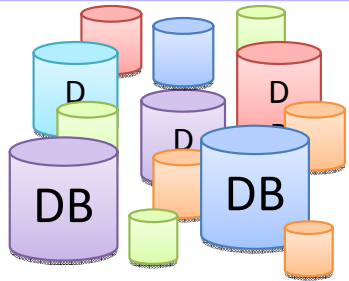


分野の壁を越えて適用可能な計測方法や解析技術を自動的に提案するワークフロー

知能化技術を適用するために、 個々の観測結果をオントロジーで体系化

情報収集および整備

各種計測結果
データベース



文献キュレーション



メタデータ・
オントロジー整備

公共オントロジー

フェノーム統合
データベース

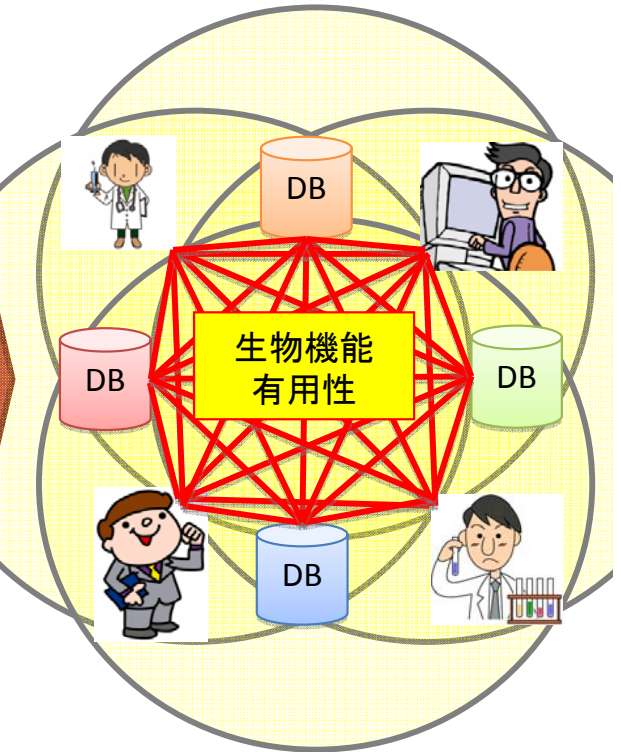
遺伝子型 環境 リソース 計測手段 時間
確率変数
 $P(X|G, E, R, M, T)$
で体系的に整理された情報

情報分類基盤:
オントロジー

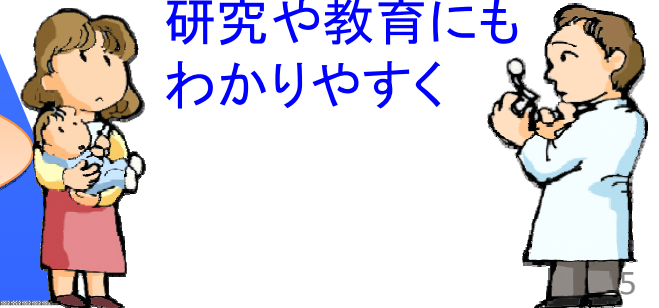
技術基盤: セマンティックWeb

分野横断的な専門家の交流

フェノーム統合データベースによって、
異分野のコミュニティを連携させる。



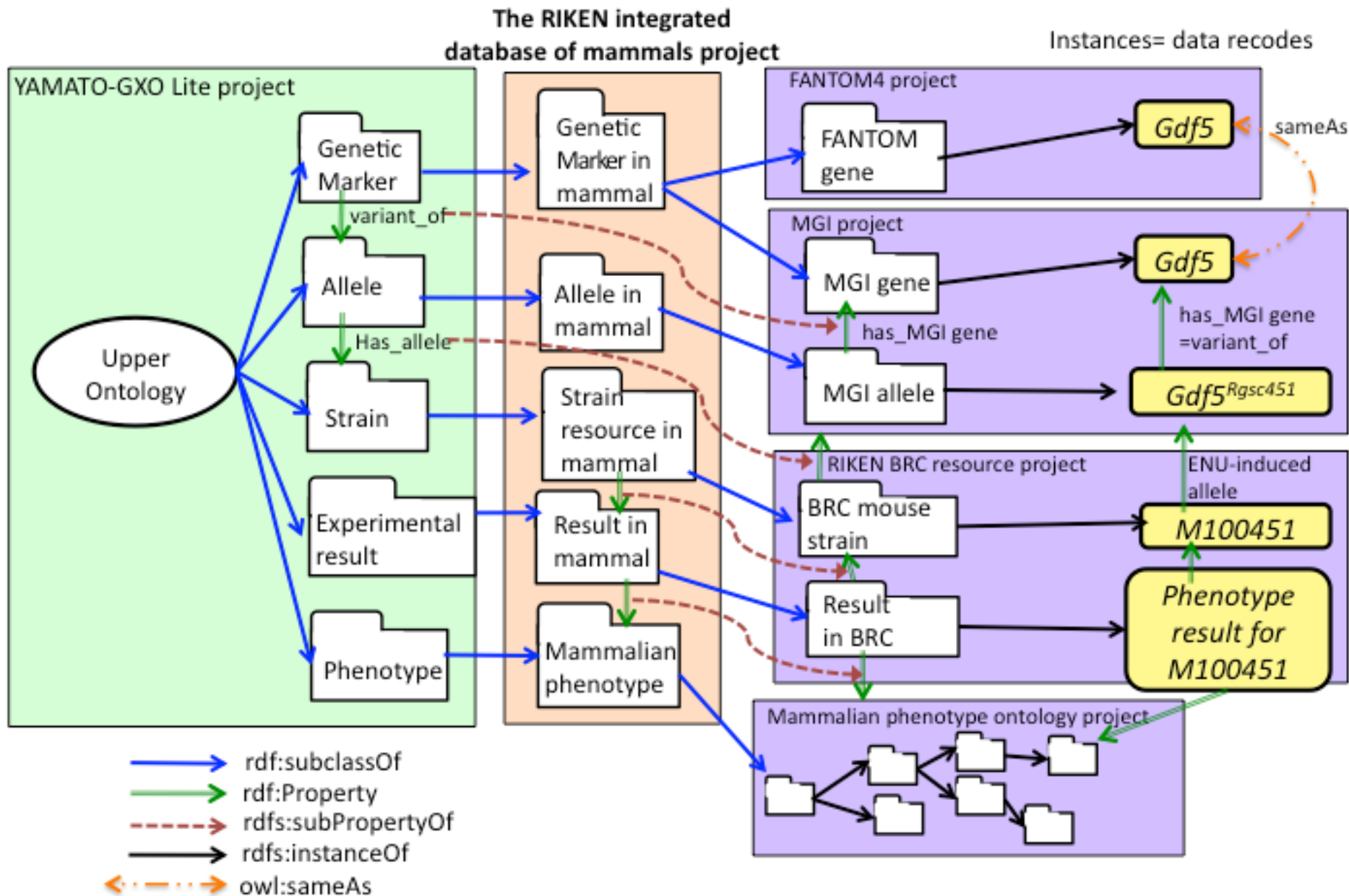
研究や教育にも
わかりやすく



(Knowledge framework)

(Integrated database)

(Individual databases and data recodes)



セマンティックウェブによる知識統合化

Website

[See the Original page](#)

Disks

- RIKEN ENU Mouse Lines
- RIKEN SciNet5 / SciNe5
- The RIKEN integrated database o...
- Genetics Ontology (GXO) Lite

Folders

- Allele in mouse
- RIKEN ENU-induced allele in mouse

RIKEN ENU-induced allele in mouse

RIKEN Genomic Sciences Center (GSC), 451 ← Allele Name

RIKEN ENU-induced allele in mouse

External URL <http://www.informatics.jax.org/javawi2/servlet/WIFetch?page=alleleDetail&key=52213>

Date last modified 2009-04-14 18:13:11.0

super class

Allele symbol
Gdf5

sameAs
Gdf5<Rgsc451> (MGI Allele) ← Link to equivalent record in MGI

alleleType
Chemically induced (ENU) (Allele_Type)

alleleType 2106 subjects (MGI Allele)

MGI_marker
Gdf5 (Mouse MGI Gene) ← Link to Gdf5 gene in MGI

position_NCBI37
Chr2 dna, region: 1-4345, strand: + (NCBI37)

hasMouseEnsembl
Gdf5 (Mouse Ensembl Gene)

hasMGI
Gdf5 (EntrezGene Mouse)

MGI_marker
MGI Allele

Gdf5<bp> (MGI Allele), Gdf5<bp-H> (MGI Allele), Gdf5<bp-J> (MGI Allele), Gdf5<bp-3> (MGI Allele), Gdf5<brp> (MGI Allele), Gdf5<Rgsc451> (MGI Allele), Gdf5<png> (MGI Allele)

MGI_gene
gene_MP

MGI:95688_MP:0005372 (gene_MP), MGI:95688_MP:0005377 (gene_MP), MGI:95688_MP:0005378 (gene_MP), MGI:95688_MP:0005388 (gene_MP)

MGI
CD16943 (CDT-DB) ← Link to CDT-DB for Gdf5 gene expression

mammalian_phenotype_ontology
limbs/digits/tail phenotype , skeleton phenotype ← Phenotype annotation in MGI

sameAs
RIKEN Genomic Sciences Center (GSC), 451 (RIKEN ENU-induced allele in mouse)

ENU-induced allele
M100451 (RIKEN ENU-induced mouse line (in BRC))

MGI Official strain designation
D2:B6-Gdf5/Rbrc

BRC No.
RBRC-GSC0080

Strain origin
C57BL/6J, DBA/2J

Founder
M100451 (Founder of ENU-induced mutant)

date of birth
2001-7-20

date of death
2003-3-13

Founder
M100451 (RIKEN ENU-induced mouse line (in BRC))

ENU-induced allele
RIKEN Genomic Sciences Center (GSC), 451 (RIKEN ENU-induced allele in mouse)

ENU induced strain in RIKEN
Skeletal dysplasia model mice

ENU induced strain in RIKEN (RIKEN ENU-induced mouse line (in BRC))

brachydactyly model mouse (Skeletal dysplasia model mice) M100451

osteoarthritis model mouse (Skeletal dysplasia model mice) M100451

indication of individual or cohort

Annotation with PATO , Annotation with MP	indication of individual or cohort (RIKEN ENU-induced mouse line (in BRC))	E+P form	property form
AN_MP_M100451_1_2 (Annotation with MP)	M100451	short limbs (mammalian phenotype ontology)	
AN_MP_M100451_1_1 (Annotation with MP)	M100451	brachydactyly (mammalian phenotype ontology)	
AN_PATO_M100451_1_2 (Annotation with PATO)	M100451		decreased length (PATO)
AN_PATO_M100451_1_1 (Annotation with PATO)	M100451		decreased size (PATO)

Mutant mouse conveying this allele

Detailed Phenotype annotation in RIKEN

Image (mouse over to magnify)

posterior ← anterior

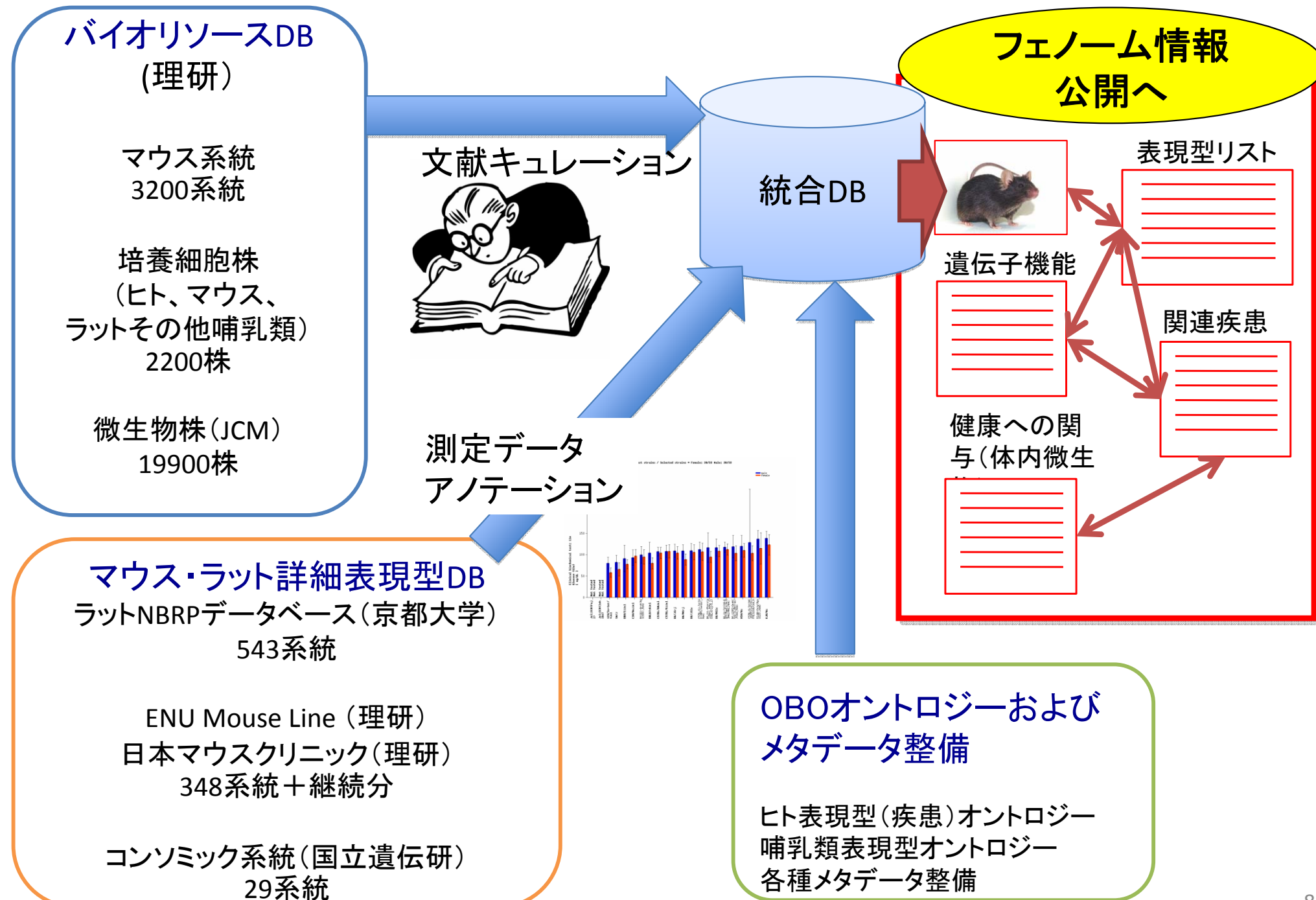
anterior

posterior

mutant

normal

例、バイオリソース(哺乳類および微生物)のフェノーム統合



(展望) 厚労省・臨床医学オントロジー事業との連携

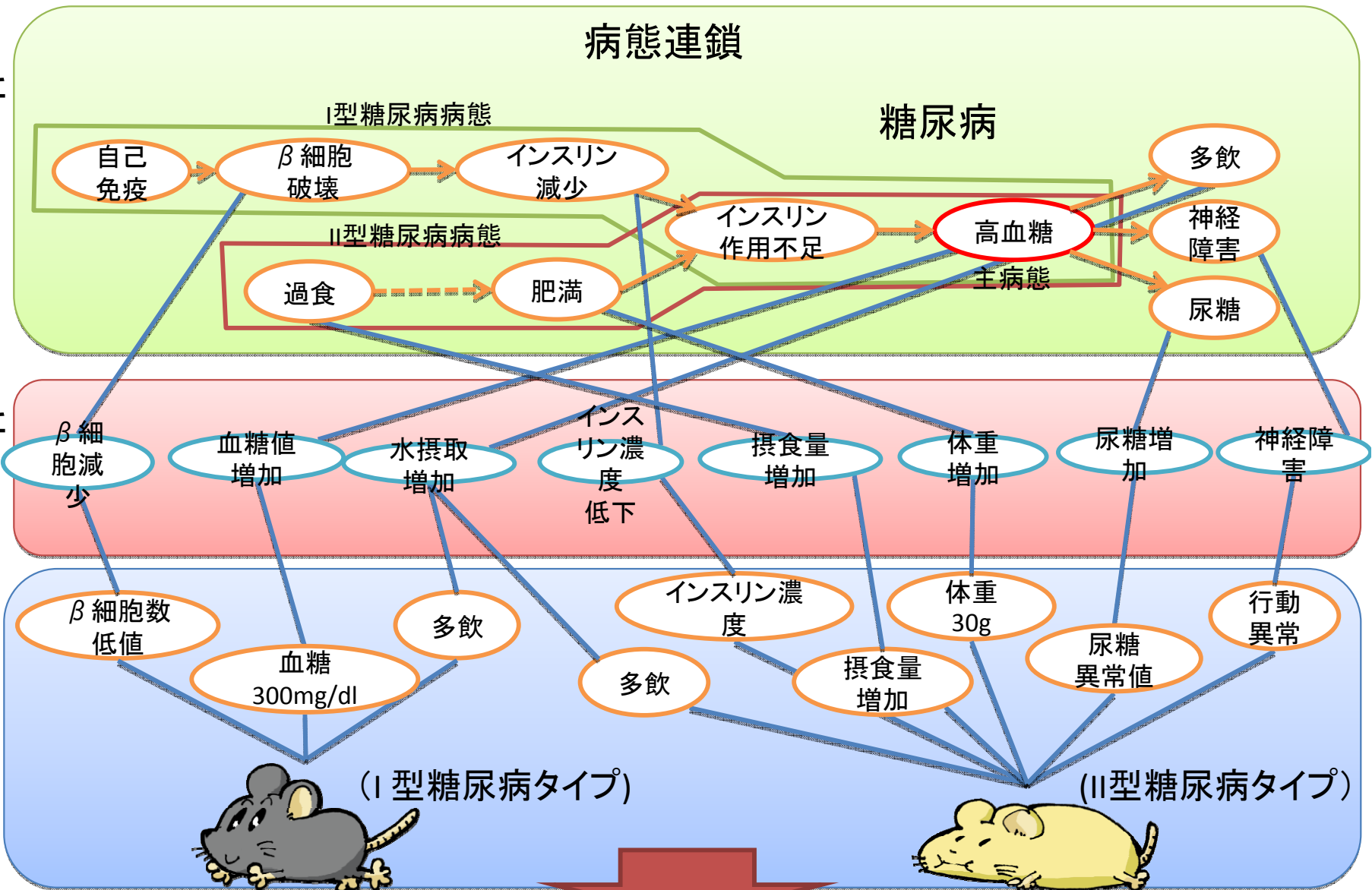
(医療情報システムのための医療知識基盤データベース研究開発事業)

標準化された
病態
データベース
(臨床医学オ
ントロジー)

標準化された
表現型情報
(フェノーム)

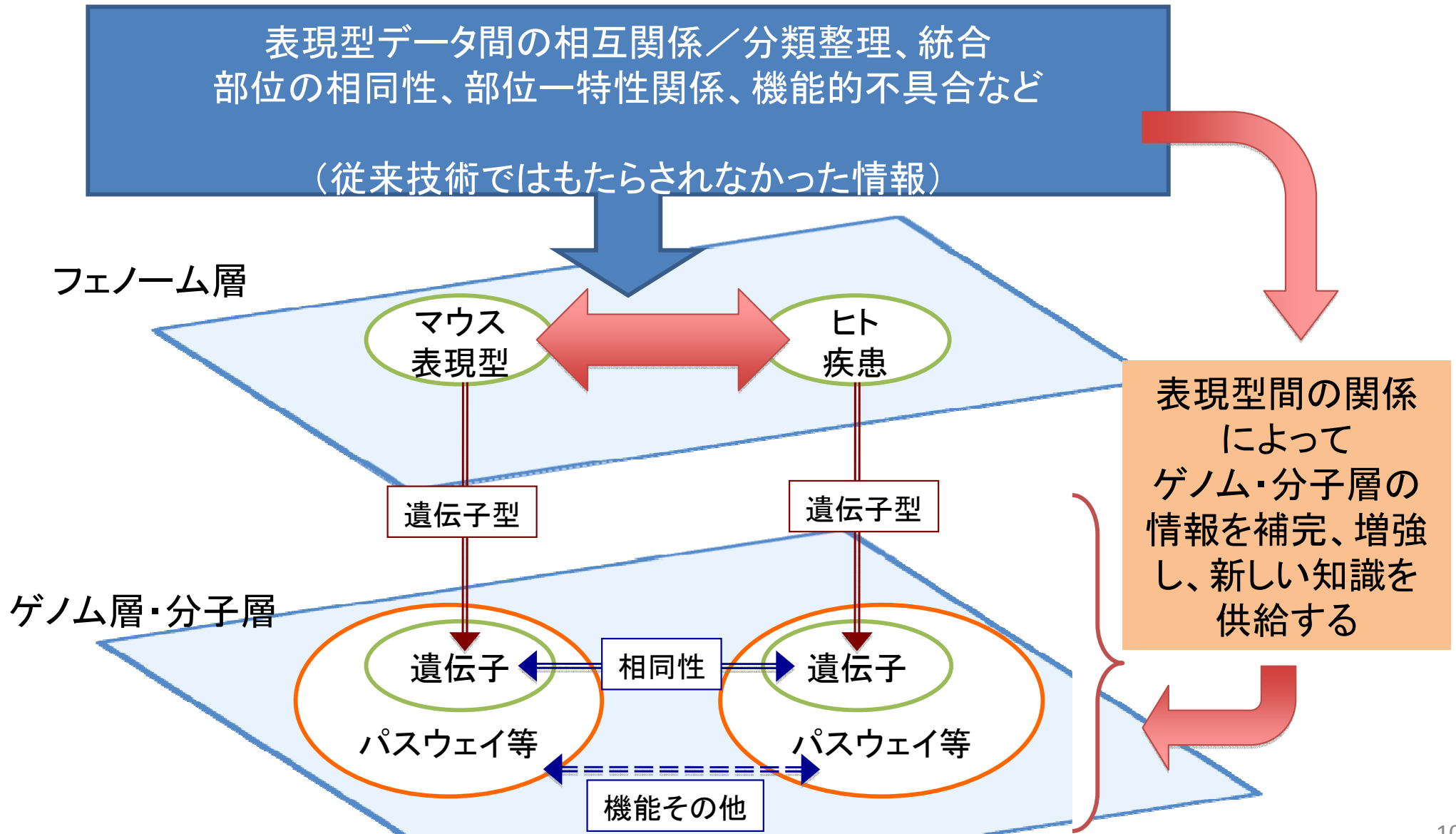
モデル生物
測定データ

疾患モデ
ルの推論

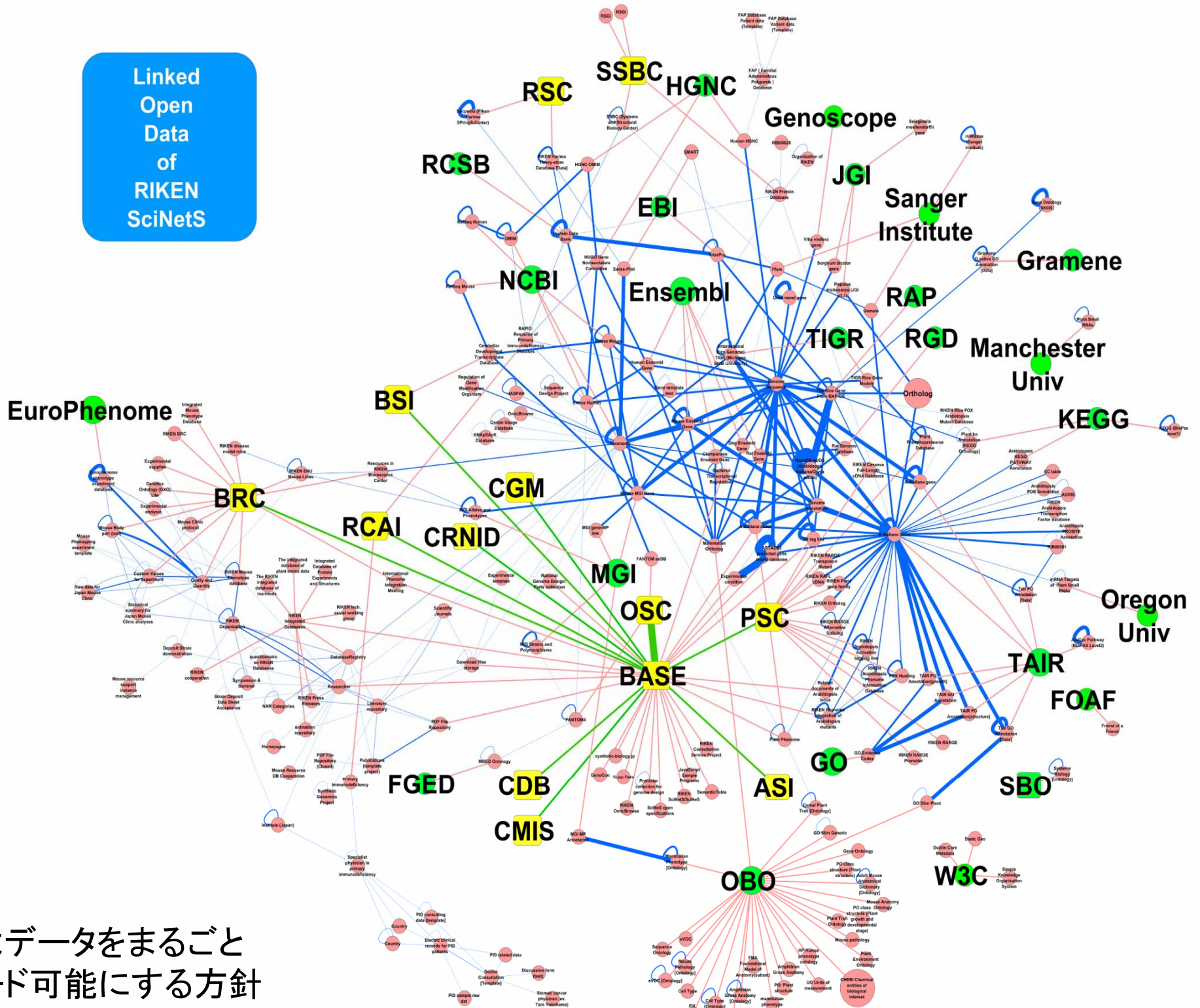


テーラーメイド医療時代に合った、従来より詳細な病態モデルタイプの推論

本課題では、生物種、測定方法等を超えて、 表現型間の相互関係を推論(計算)可能とする。



Linked
Open
Data
of
RIKEN
SciNetS

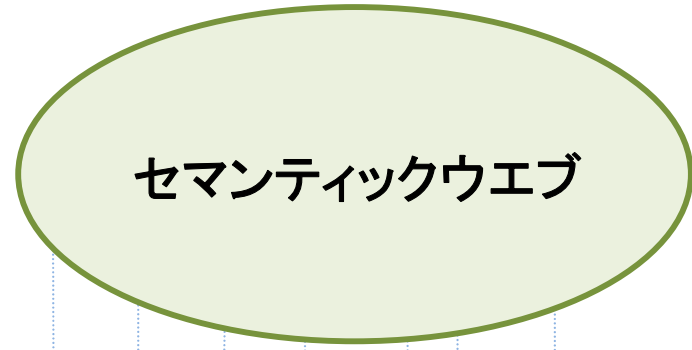


公開DBはデータをまるごと
ダウンロード可能にする方針

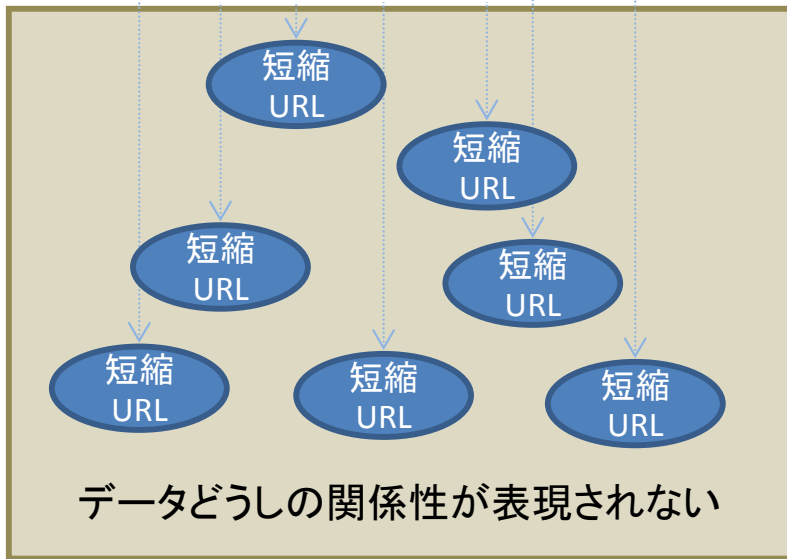
生物種横断的にフェノーム情報を活用できるインタフェースの開発 Semantic-JSON



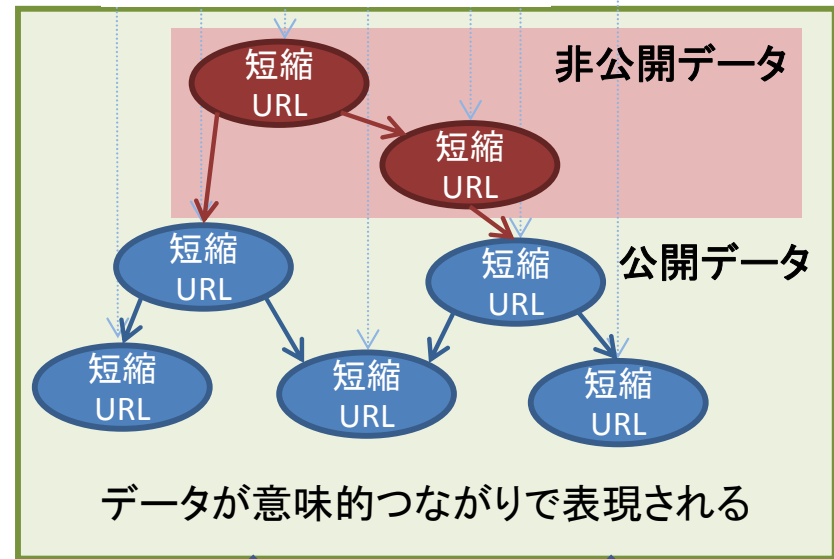
データを意味を持つ
リンクで関連づける



URL短縮サービス



セマンティックJSON



アクセス権に応じた推論処理が可能

フェノーム利用ワークフロー開発

キーワード:

糖尿病

検索対象:

▼疾患モデル動物

生物種:

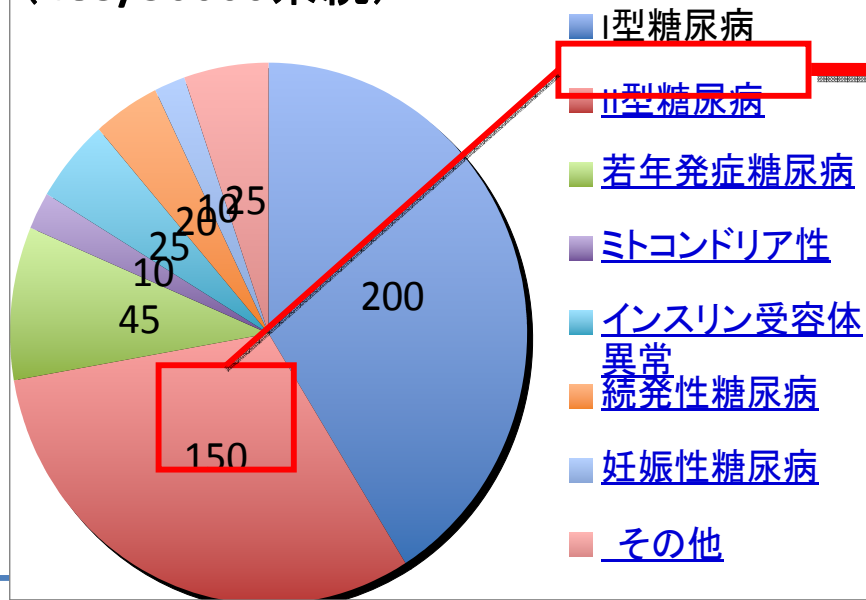
▼マウス

結果:

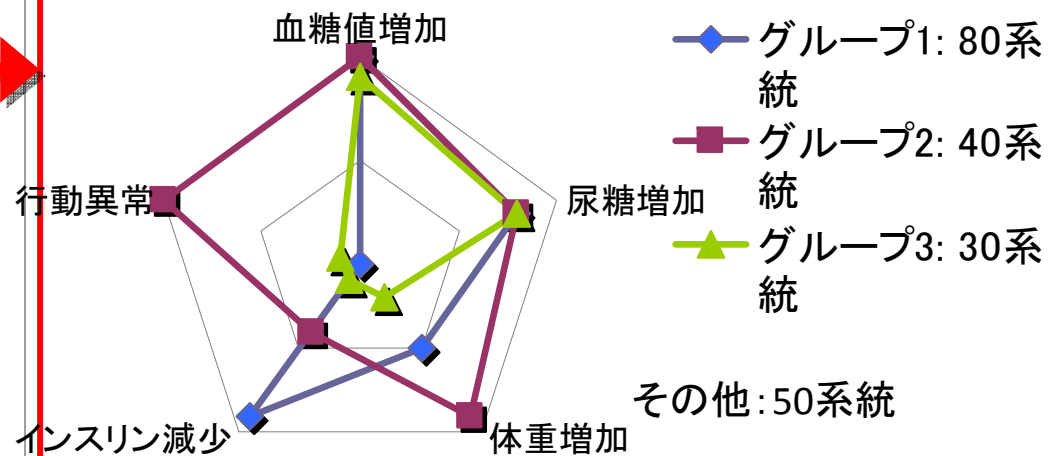
対象データベース: 12個 (50000データ) [詳しく見る](#)

検索結果
(485/50000系統)




分類基準: ▼疾患



II型糖尿病 関連 マウス系統の内訳 (200系統)



マウス系統 (100系統: 疾患関連: I型糖尿病、測定値: インスリン減少)

系統名	変異遺伝子	変異タイプ	保有機関	文献
 系統1	遺伝子A	機能欠失型・ノックアウト	理研BRC	
 系統2	遺伝子B	機能低下型・自然変異	Jackson研	
 系統3	遺伝子C	機能獲得型・ノックアウト	理研BRC	



研究開発の主なスケジュール



研究開発項目	H23年度	H24年度	H25年度
1. フェノタイプ記述子の体系化 ・プロパティ標準化と評価（豊田） ・識別子体系化と評価（梶屋）	←→	←→	←→
2. フェノーム統合化 ・バイオリソースフェノーム（梶屋） ・先端計測データフェノーム（豊田）	←→	←→	←→
3. フェノーム利用ワークフロー開発 ・インタフェース開発（豊田） ・連携支援システム開発（豊田） ・ダウンロードサイト（豊田）	←→	←→	←→

将来展望

× 国内連携

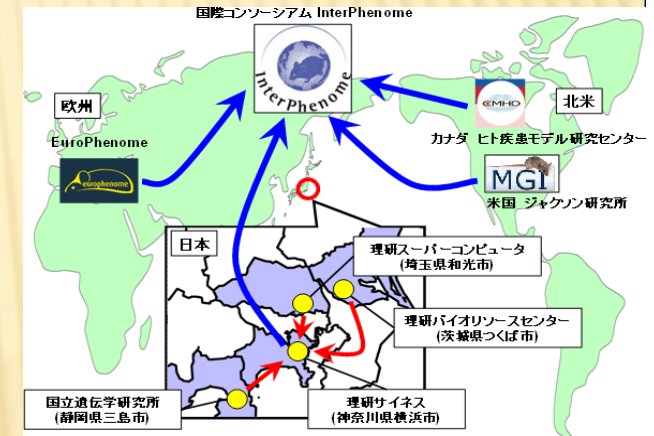
- + 他の統合化事業のデータベースと連携化
- + 厚労省「臨床医学オントロジープロジェクト」との連携
- + 民間企業の計測サービスとの連携

× 国際データベース連携網の強化

- + IAIC, MGI等との連携
- + OBOコンソーシアムとの連携
- + 例)マウス表現型国際コンソーシアム

× 実験系の「標準化」を推進

- + バイオリソースの高度化・高付加価値化
- + 不要な実験の削減、新しい仮説の提唱



フェノタイピング基盤群から本提案の統合データベースへのデータ流入と解析フロー

