

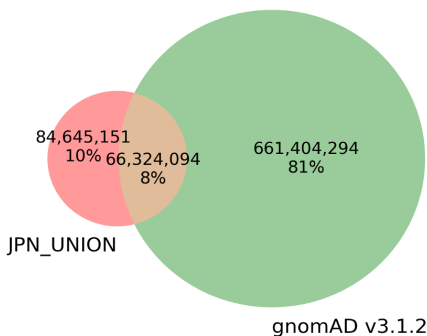
TogoVar (トーゴバー) とは

- ヒトゲノムのバリエーション (個人間の塩基配列の差異) の疾患群でない一般集団におけるアレルおよび遺伝子型頻度を収載したデータベース
- 数千人から数万人規模の様々なゲノムコホート研究 (バイオバンクジャパンや東北メディカルメガバンク) での頻度情報を統合し比較可能
- DBCLSがRDFポータルで公開しているRDFデータ(文献情報、バリエーションの臨床的意義、相関解析結果等) を利用してバリエーションにアノテーション

利用例

- 希少疾患群において検出した候補バリエーションからTogoVarに格納されている日本人一般集団に存在するありふれたバリエーションを除去することにより、解析ターゲットとなるバリエーションを素早く絞り込む
- 日本人以外の集団で報告されたバリエーションと表現型の関係が日本人集団においても有効かを確認するために、日本人集団と日本人以外の集団のアレル頻度を比較する

8000万以上の日本人集団に特有のバリエーション



JPN_UNION: 国内の日本人コホート研究由来のバリエーション集合

gnomAD: 世界中の様々な集団のゲノムを収集しバリエーション解析を実施した世界最大のデータベース (European中心でJapaneseは少ない)

出典: Mitsuhashi N et al. Hum Genome Var. 2022;9(1):44. Published 2022 Dec 12. doi:10.1038/s41439-022-00222-9

<https://togovar.org>

遺伝子名 (例: ALDH2)

dbSNP rsID (例: rs671)

HGVS表記 (例: ALDH2:p.Glu504Lys)

アレル頻度、遺伝子型頻度

疾患名 (例: Acute Myeloid Leukemia)

臨床的意義

キュレーションしたもの (ClinVar)

予測プログラムによるもの

(AlphaMissense、PolyPhen等)

アレル頻度と表現型 (疾患) との相関解析

(GWAS Catalog)

今後の予定

- 構造多型 (50bp以上) の収載
- 多様な集団 (都道府県別など) の頻度データの追加
- オミクス解析データ (例: バリエーションと発現の相関) の充実