
CONTENTS

序文.....	3
著者一覧.....	4
遺伝学簡易用語集.....	8
● Annual Update について.....	9

Chapter

1

バリエントデータを検索する (世界) 11

(1) 興味ある遺伝子の数塩基多型・構造多型を調べる 12

dbSNP, dbVar

執筆 秦千比呂

(2) 興味あるゲノム領域にみられるバリエントを調べる 22

gnomAD (ノマド)

執筆 三嶋博之

COLUMN ヒト以外のバリエント情報の検索と比較 32

執筆 坊農秀雅

(3) Pathogenic なバリエントを調べる 35

ClinVar

執筆 鎌田真由美

COLUMN OMIM と NCBI 48

疾患関連のリソース

執筆 仲里猛留

(4) アクセス制限されたデータベースから、 興味あるバリエントを保有するデータを探索・利用する 51

GA4GH Beacon と NBDC ヒトデータベース

執筆 川嶋実苗

(5) 病名・遺伝子名・バリアントの ID などから検索して GWAS の知見を活用する	68
---	----

GWAS catalog

執筆 中枋昌弘

(6) 症状から検索して類似の稀少・遺伝性疾患を探し、 未知バリアントを評価する	89
---	----

PubCaseFinder

執筆 藤原豊史

COLUMN 今日から使える論文執筆支援サービス	101
--------------------------------	-----

執筆 山本泰智

Chapter

2

バリアントデータを検索する (日本人)	105
---------------------------	-----

(1) 日本人集団におけるバリアントの頻度情報を調べる	106
-----------------------------------	-----

TogoVar ①

執筆 豊岡理人

(2) バリアントの詳細情報を調べる	117
--------------------------	-----

TogoVar ②

執筆 豊岡理人

(3) 日本人と日本人以外の集団のバリアント頻度を比較する	125
-------------------------------------	-----

TogoVar ③

執筆 豊岡理人

COLUMN コンピューターインフラと Resource Description Framework (RDF)	131
---	-----

執筆 三橋信孝

(4) 個人レベルのバリアント情報を活用する	135
------------------------------	-----

Japanese Genotype-phenotype Archive (JGA)

執筆 福田亜沙美

COLUMN dbGaP, EGA	148
-------------------------	-----

執筆 児玉悠一

(5) 多層オミクス情報と紐付いたバリエント情報を活用する 151

jMorp

執筆 田高周, 木下賢吾

COLUMN 日本人のゲノム解析には日本人基準ゲノム配列 JG1 を 164

執筆 田高周, 木下賢吾

(6) エピゲノム・遺伝子発現情報と紐付いた
バリエント情報を活用する 167

iMETHYL

執筆 小巻翔平, 清水厚志

COLUMN ddbj/human-reseq : 再現性のある
バリエント検出ワークフローの開発 177

執筆 八谷剛史

Chapter

3

がんの体細胞変異を検索する 181

(1) 興味あるバリエントの pathogenicity,
構造や治療に与える影響などを調べる 182

COSMIC/COSMIC-3D, CIViC

執筆 飯田直子, 白石友一

(2) 興味あるバリエントのがん種ごとの頻度の違いを調べる 199

TCGA と cBioPortal

執筆 安西高廣

(3) 興味あるがん種に特徴的なバリエントを調べる 215

TCGA と GDC-DP, COSMIC

執筆 丹下正一郎

索引 234