2023年8月25-27日
遺伝統計学・夏の学校　講義実習資料

# Webツール入門

大阪大学大学院医学系研究科 遺伝統計学
東京大学大学院医学系研究科 遺伝情報学
理化学研究所生命医科学研究センター　システム遺伝学チーム

http://www.sg.med.osaka-u.ac.jp/index.html

# 講義の概要

## Webツール入門

① ゲノム・遺伝子情報のWebツール

② 遺伝子変異・SNP情報のWebツール

③ 疾患感受性遺伝子情報・解析結果のWebツール

④ エピゲノム情報のWebツール

⑤ 創薬情報のWebツール

（本講義での紹介内容は、2023年7月現在に動作確認できたWebツールになります。）

# ①−1：UCSC Genome Browser

UNIVERSITY OF CALIFORNIA SANTA CRUZ UCSC **Genome Browser Gateway**

Genomes | Genome Browser | Tools | Mirrors | Downloads | My Data | Help | About Us

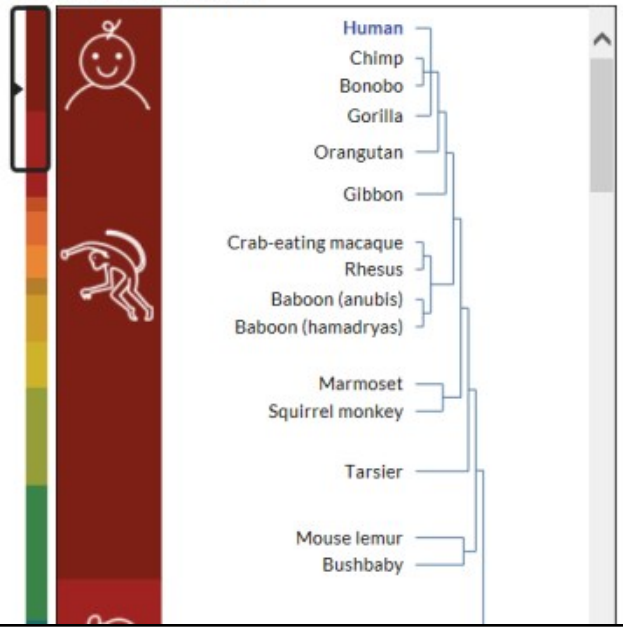
## Browse/Select Species

POPULAR SPECIES

Human | Mouse | Rat | Fruitfly | Worm | Yeast

Enter species or common name

REPRESENTED SPECIES




## Find Position

Human Assembly: Dec. 2013 (GRCh38/hg38)

GO

Position/Search Term: Enter position, gene symbol or search terms

Current position: chr9:133,252,000-133,280,861

**Human Genome Browser** - hg38 assembly — view sequences

**UCSC Genome Browser assembly ID:** hg38
**Sequencing/Assembly provider ID:** GRCh38 Genome Reference Consortium Human Reference 38 (GCA_000001405.15)
**Assembly date:** Dec. 2013
**GenBank accession ID:** GCA_000001305.2
**NCBI Genome information:** NCBI genome/51 (Homo sapiens)
**NCBI Assembly information:** NCBI assembly/883148 (GRCh38/GCA_000001405.15)
**BioProject information:** NCBI Bioproject: 31257


*Homo sapiens*
(Graphic courtesy of CBSE)

**Search the assembly:**

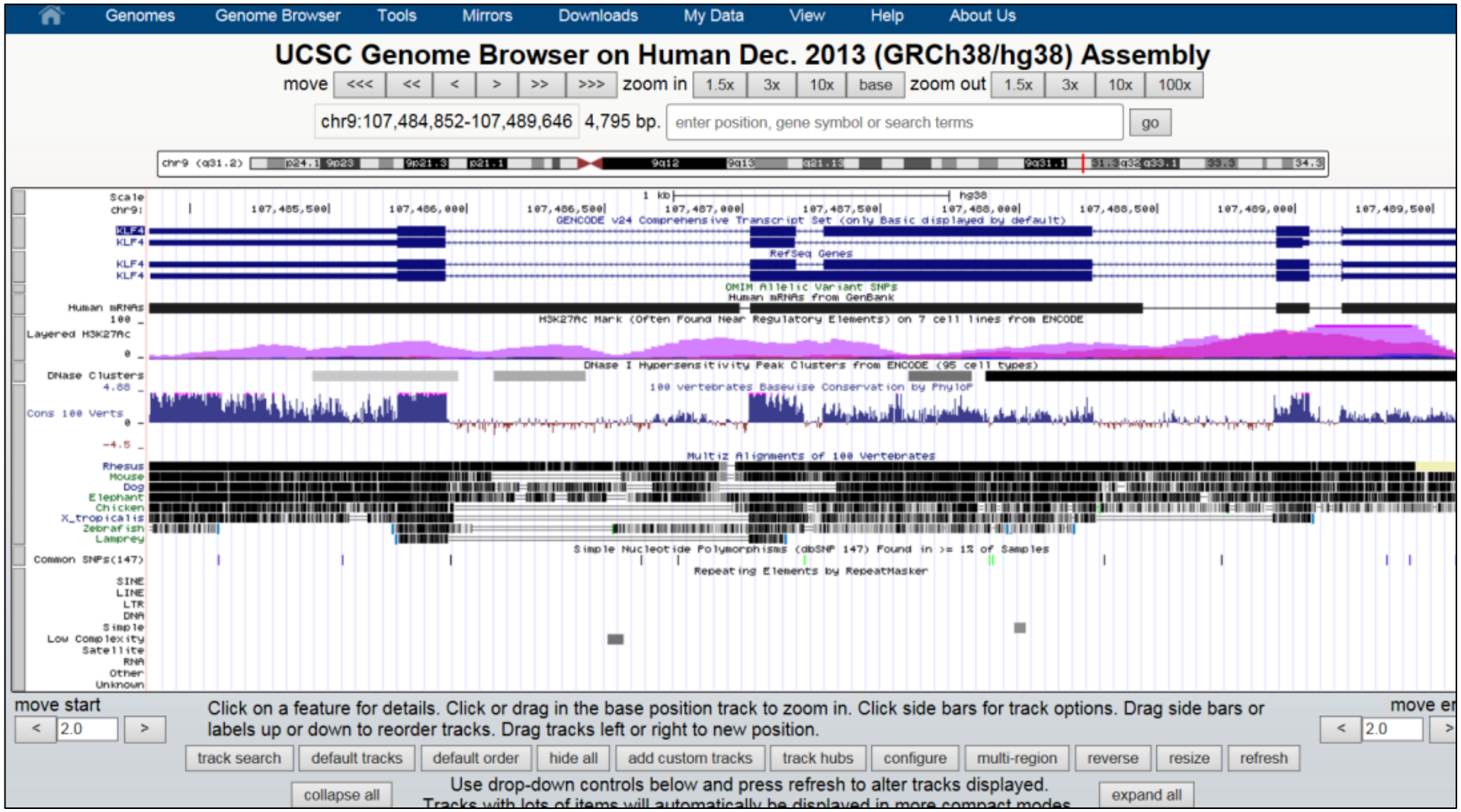
- **By position or search term:** Use the "position or search term" box to find areas of the genome associated with many different attributes, such as a specific chromosomal coordinate range; mRNA, EST, or STS marker names; or keywords from the GenBank description of an mRNA. More information, including sample queries.
- **By gene name:** Type a gene name into the "search term" box, choose your gene from the drop-down list, then press "submit" to go directly to the assembly location associated with that gene. More information.
- **By track type:** Click the "track search" button to find Genome Browser tracks that match specific selection criteria.

https://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway

・ゲノム配列の標準的な閲覧サイトです。

・”KLF4”と入力してみましょう。

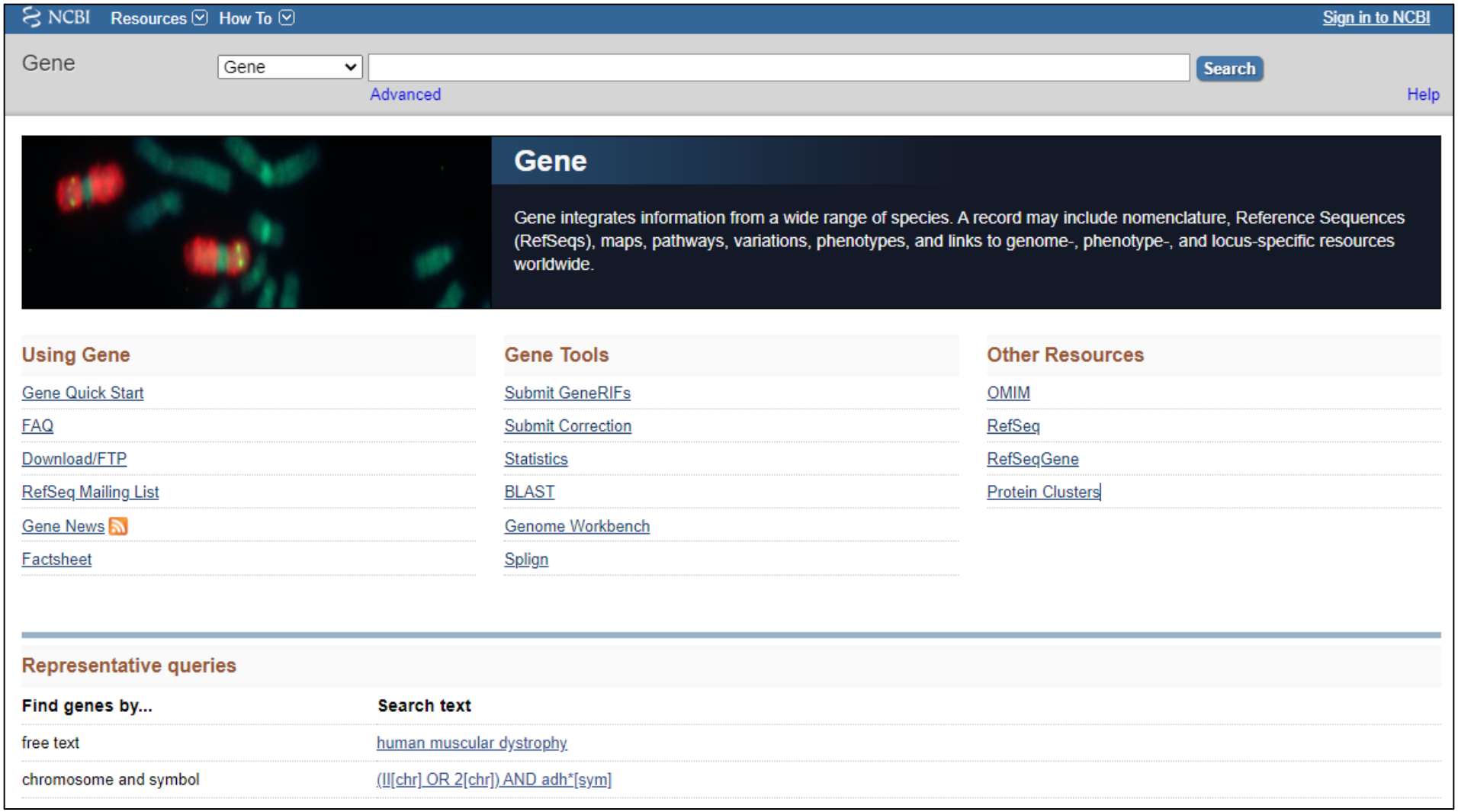
# ①-1:UCSC Genome Browser




https://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway

・KLF4遺伝子周辺のヒトゲノム領域において、塩基配列・遺伝子情報・エピゲノム情報・SNP、等の情報を閲覧することができます。

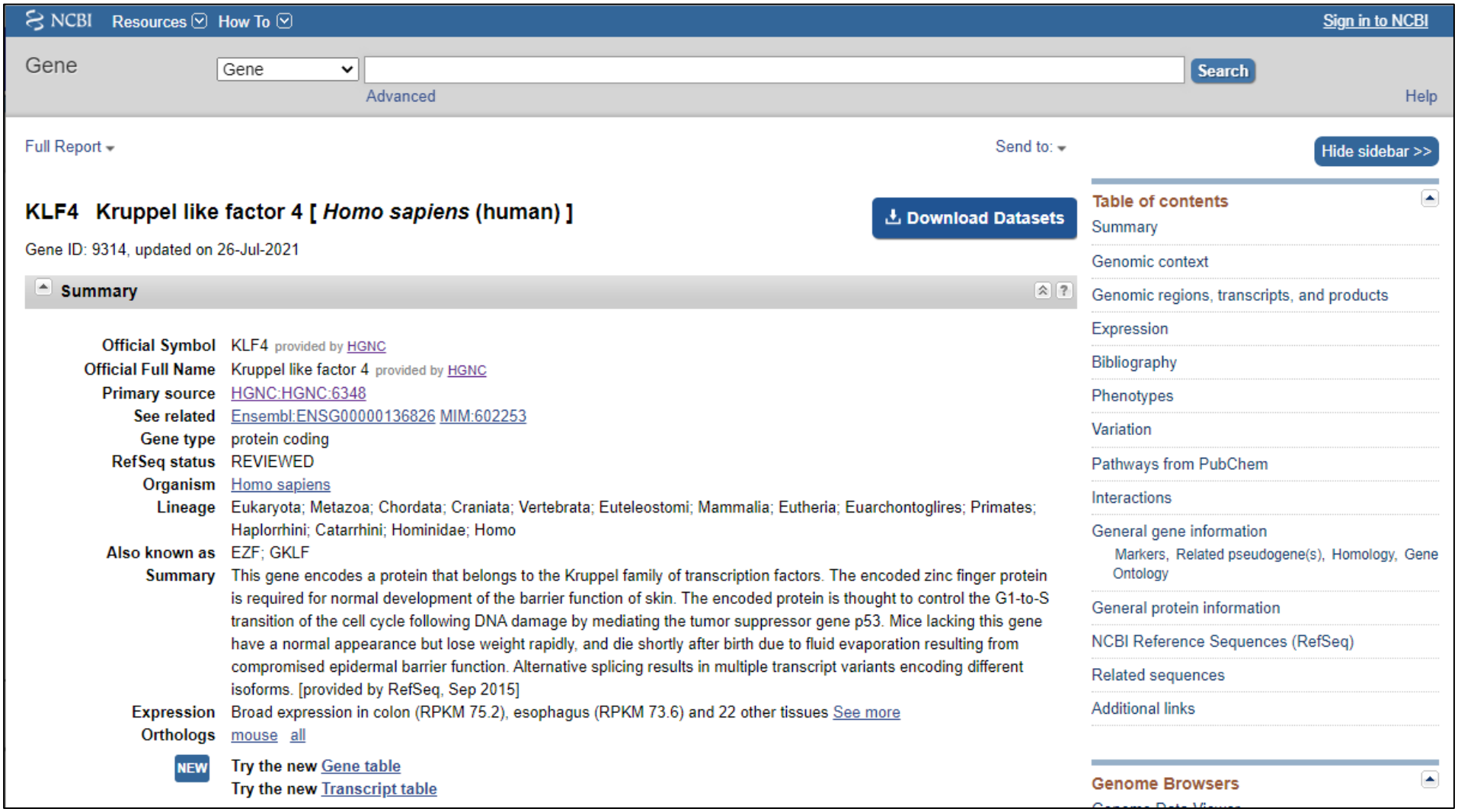
# ①−2：NCBI Gene




http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/

- 遺伝子情報を集約した標準的なデータベースです（by 米国NCBI）。
- "KLF4"と入力してみましょう。

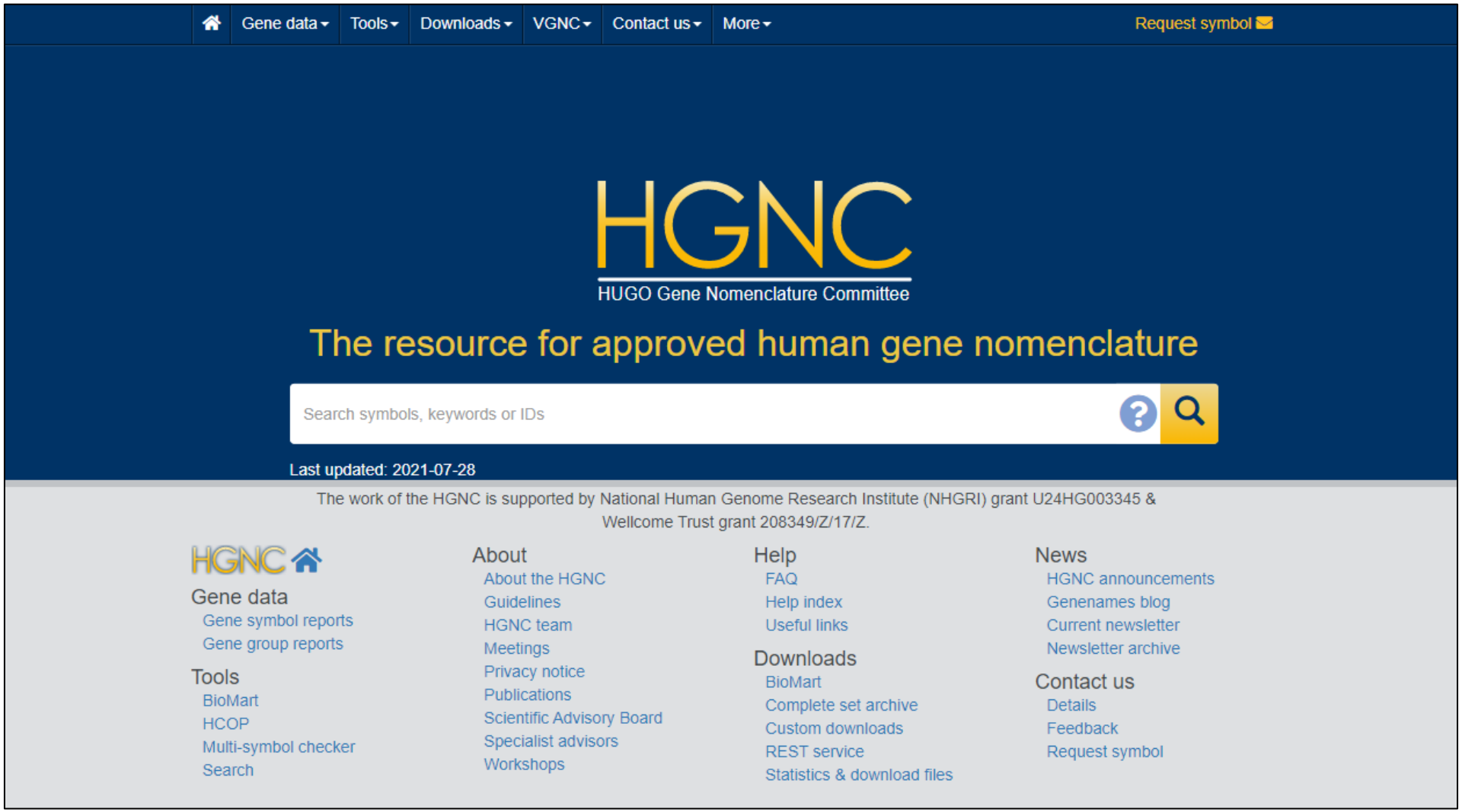
# ①−2：NCBI Gene




http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/

・KLF4遺伝子の基礎的情報や生物学的機能、関連文献、等がリンクと共に提供されます。ゲノム配列ブラウザーも埋め込まれています。

# ①–3：HGNC (HUGO Gene Nomenclature Committee)




http://www.genenames.org/

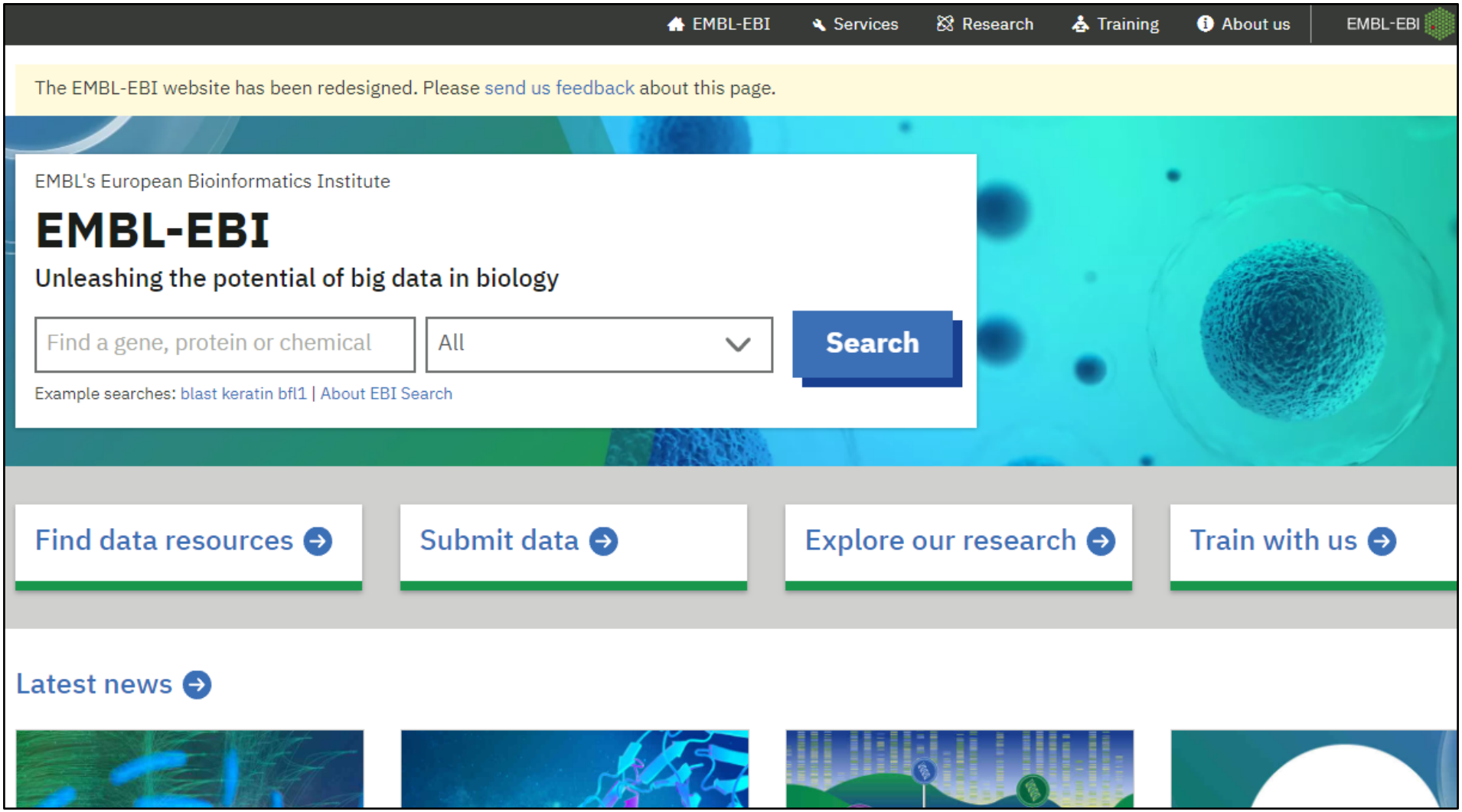
- 遺伝子の名称をまとめた公式サイトです。
- "KLF4"と入力してみましょう。

# ①−3：HGNC (HUGO Gene Nomenclature Committee)


http://www.genenames.org/

・KLF4遺伝子が、正式名称"KLF4"の他に、"EZF"、"GKLF"、"gut Kruppel-like factor"などの名称で呼ばれていたことがわかります。

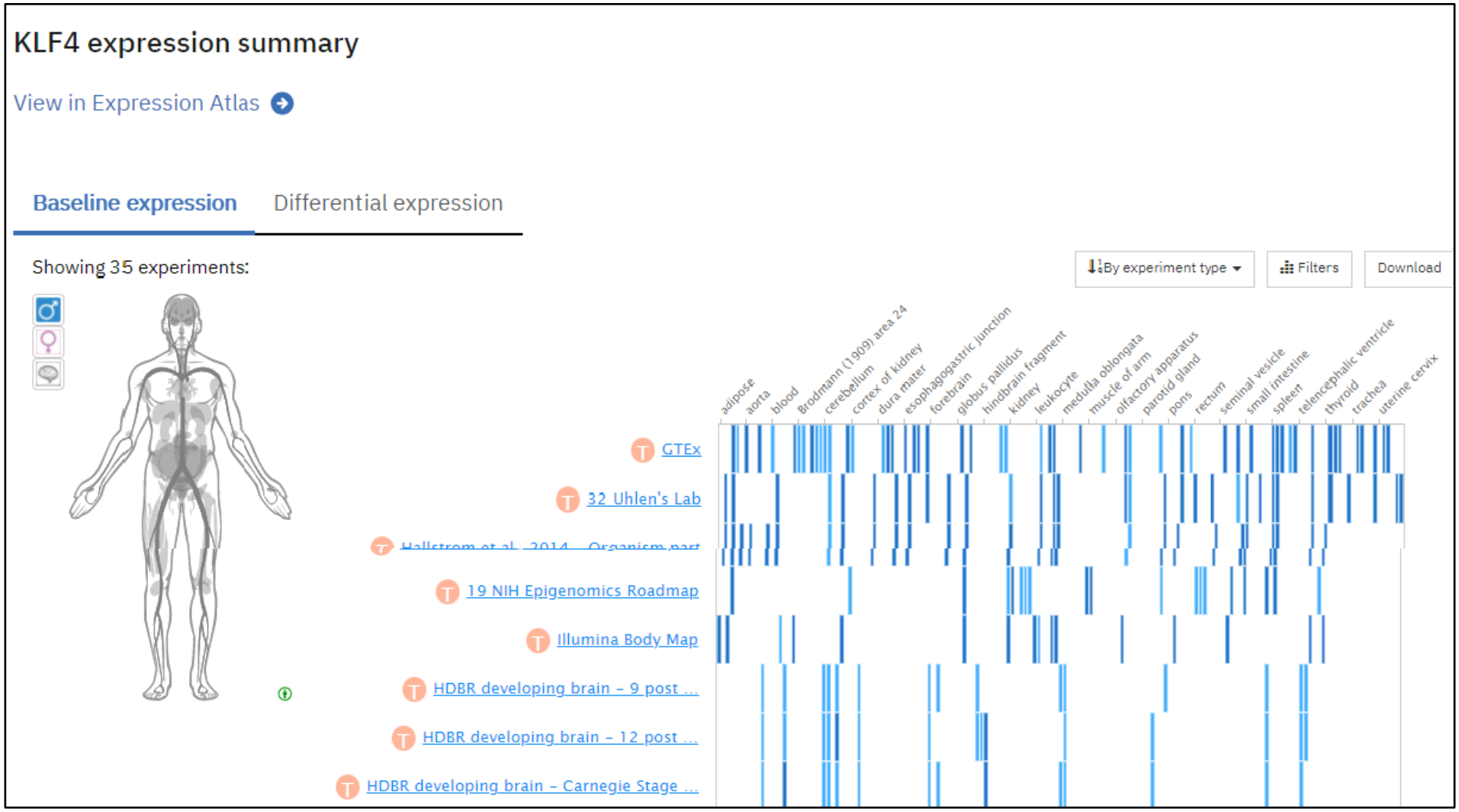
# ①−4：EMBL-EBI




http://www.ebi.ac.uk/

- 遺伝子情報を集約した標準的なデータベースです（by 欧州EBI）。
- "KLF4"と入力してみましょう。

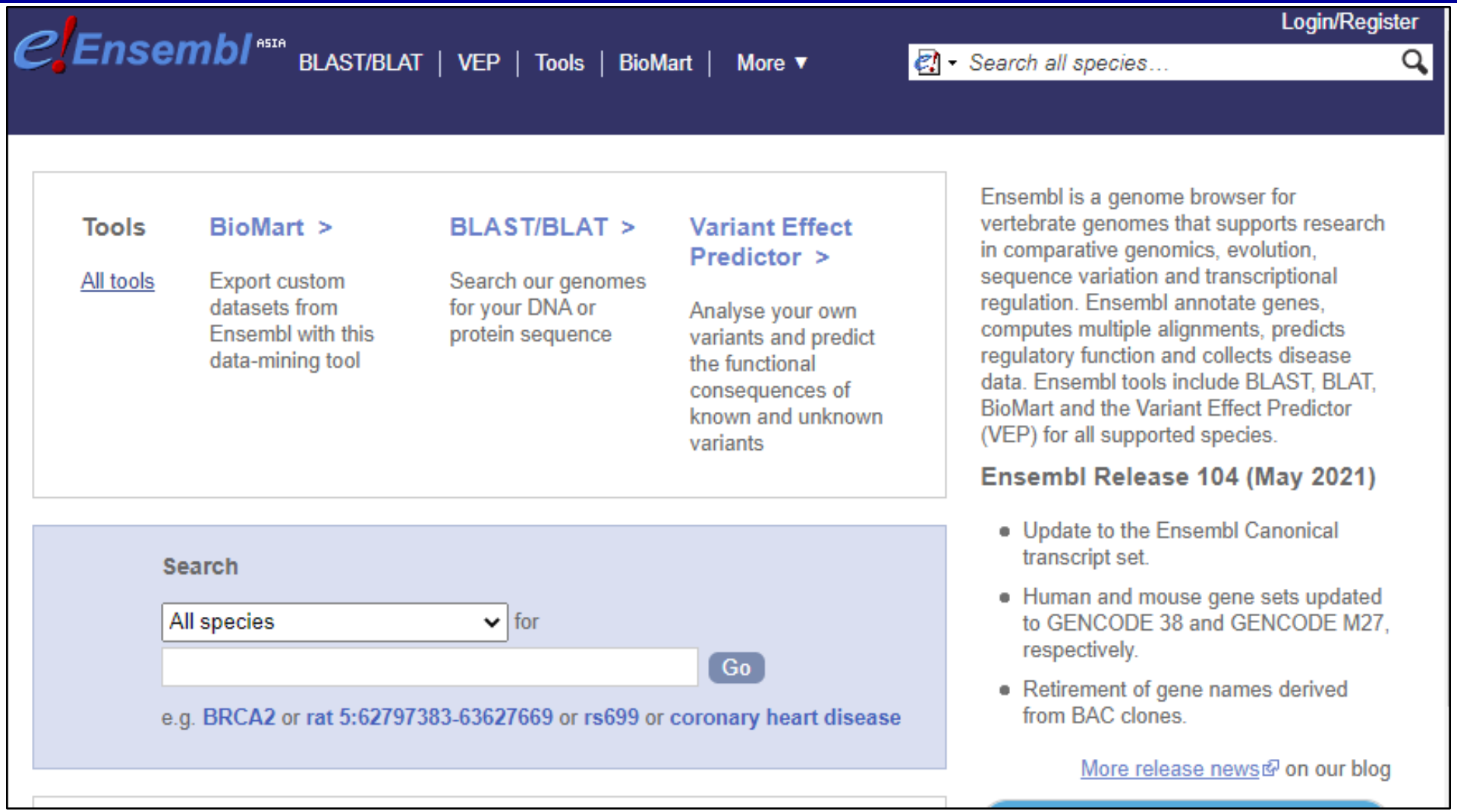
# ①−4：EMBL-EBI




http://www.ebi.ac.uk/

- KLF4遺伝子の基礎的情報や生物学的機能、発現情報、蛋白質情報、関連文献、等がリンクと共に提供されます。

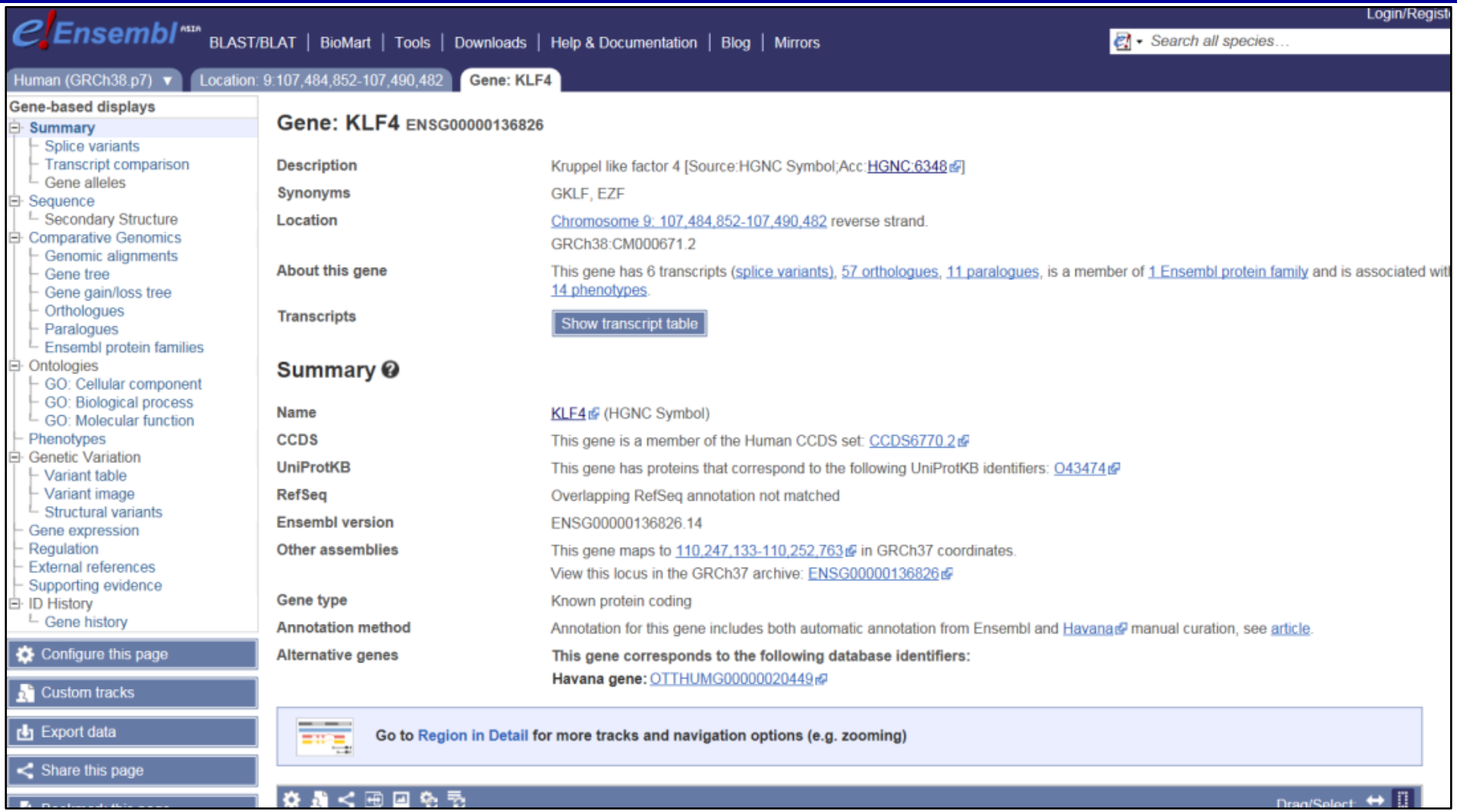
# ①–5：Ensembl




http://asia.ensembl.org/index.html

- 遺伝子情報を集約した標準的なデータベースです（by 欧州Ensembl）。
- "KLF4"と入力してみましょう。

# ①–5：Ensembl




http://asia.ensembl.org/index.html

・他の遺伝子データベース同様、KLF4遺伝子に関連する情報がリンクと共に提供されます。ヒト以外の種のゲノム情報も充実しています。

# ①-6：miRBase


http://www.mirbase.org/

- マイクロRNA情報を集約した標準的なデータベースです。
- "hsa-mir-146a"と入力してみましょう。

# ①-6：miRBase

miRBase

MANCHESTER 1824

Home | Search | Browse | Help | Download | Blog | Submit | hsa-mir-146a | submit

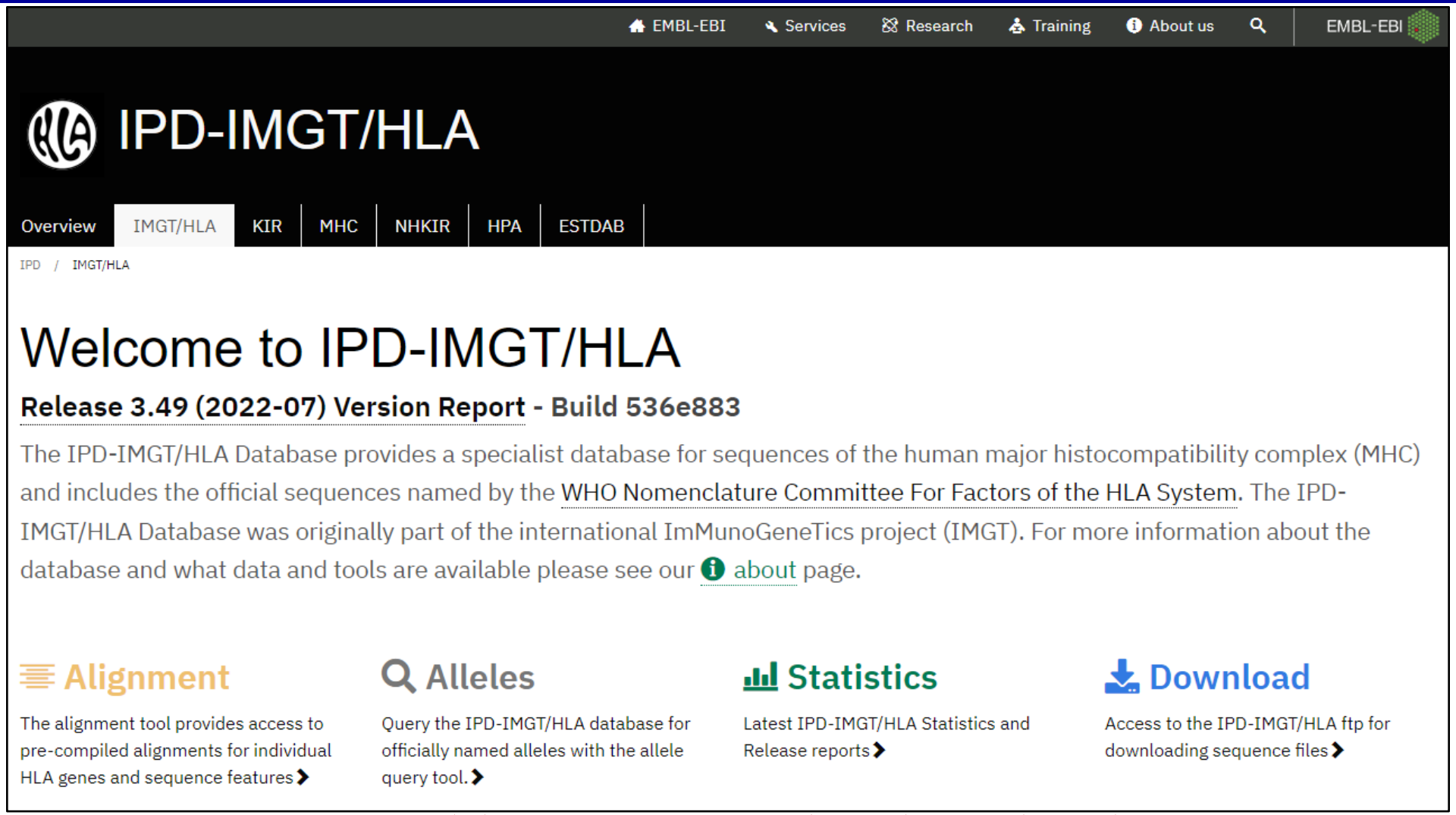
## Stem-loop sequence hsa-mir-146a

| | |
|---|---|
| **Accession** | MI0000477 (change log) |
| **Previous IDs** | hsa-mir-146 |
| **Symbol** | HGNC:MIR146A |
| **Description** | *Homo sapiens* miR-146a stem-loop |
| **Gene family** | MIPF0000103; mir-146 |
| **Literature search** | 749 open access papers mention hsa-mir-146a (6672 sentences) |
| **Stem-loop** | Get sequence |
| **Deep sequencing** | 1355616 reads, 2.37e+03 reads per million, 160 experiments |
| **Confidence** | Annotation confidence: high |

http://www.mirbase.org/

・マイクロRNAmir146aの基礎的情報や各種ID、標的遺伝子情報、疾患との関連、生物学的機能、関連文献、等がリンクと共に提供されます。

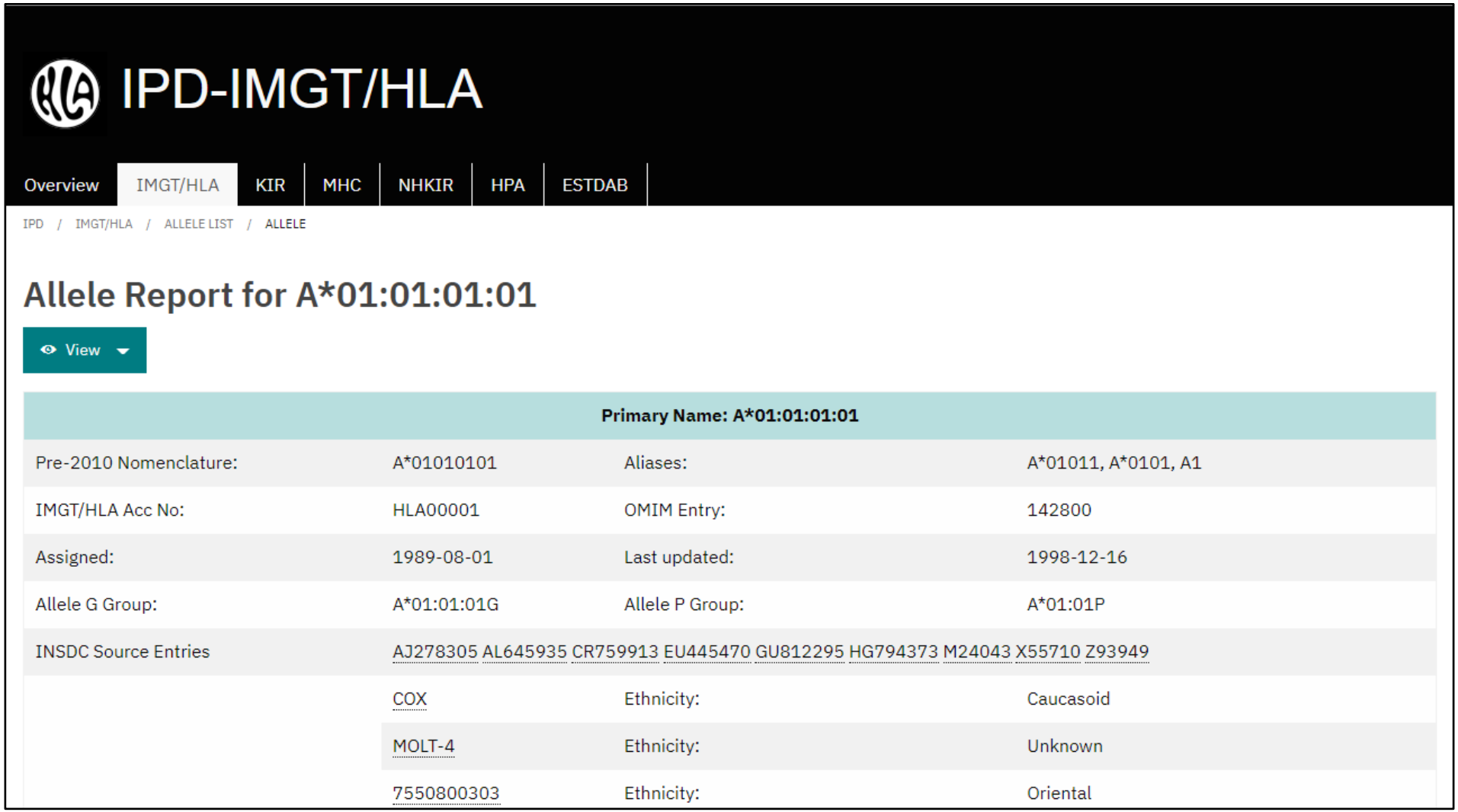
# ①-7：IMGT/HLA




http://www.ebi.ac.uk/ipd/imgt/hla/

- HLA遺伝子配列情報(＝白血球の血液型)を集約したデータベースです。
- "Alleles"のページで、"A*01"と入力してみましょう。

# ①-7：IMGT/HLA



IPD-IMGT/HLA

Overview | IMGT/HLA | KIR | MHC | NHKIR | HPA | ESTDAB

IPD / IMGT/HLA / ALLELE LIST / ALLELE

## Allele Report for A*01:01:01:01

View

| Primary Name: A*01:01:01:01 | | | |
|---|---|---|---|
| Pre-2010 Nomenclature: | A*01010101 | Aliases: | A*01011, A*0101, A1 |
| IMGT/HLA Acc No: | HLA00001 | OMIM Entry: | 142800 |
| Assigned: | 1989-08-01 | Last updated: | 1998-12-16 |
| Allele G Group: | A*01:01:01G | Allele P Group: | A*01:01P |
| INSDC Source Entries | AJ278305 AL645935 CR759913 EU445470 GU812295 HG794373 M24043 X55710 Z93949 | | |
| | COX | Ethnicity: | Caucasoid |
| | MOLT-4 | Ethnicity: | Unknown |
| | 7550800303 | Ethnicity: | Oriental |

http://www.ebi.ac.uk/ipd/imgt/hla/

・HLA-A遺伝子の遺伝子配列の一つ、A*01:01:01:01について、塩基配列やアミノ酸配列の情報が得られます。

# 講義の概要

## Webツール入門

① ゲノム・遺伝子情報のWebツール

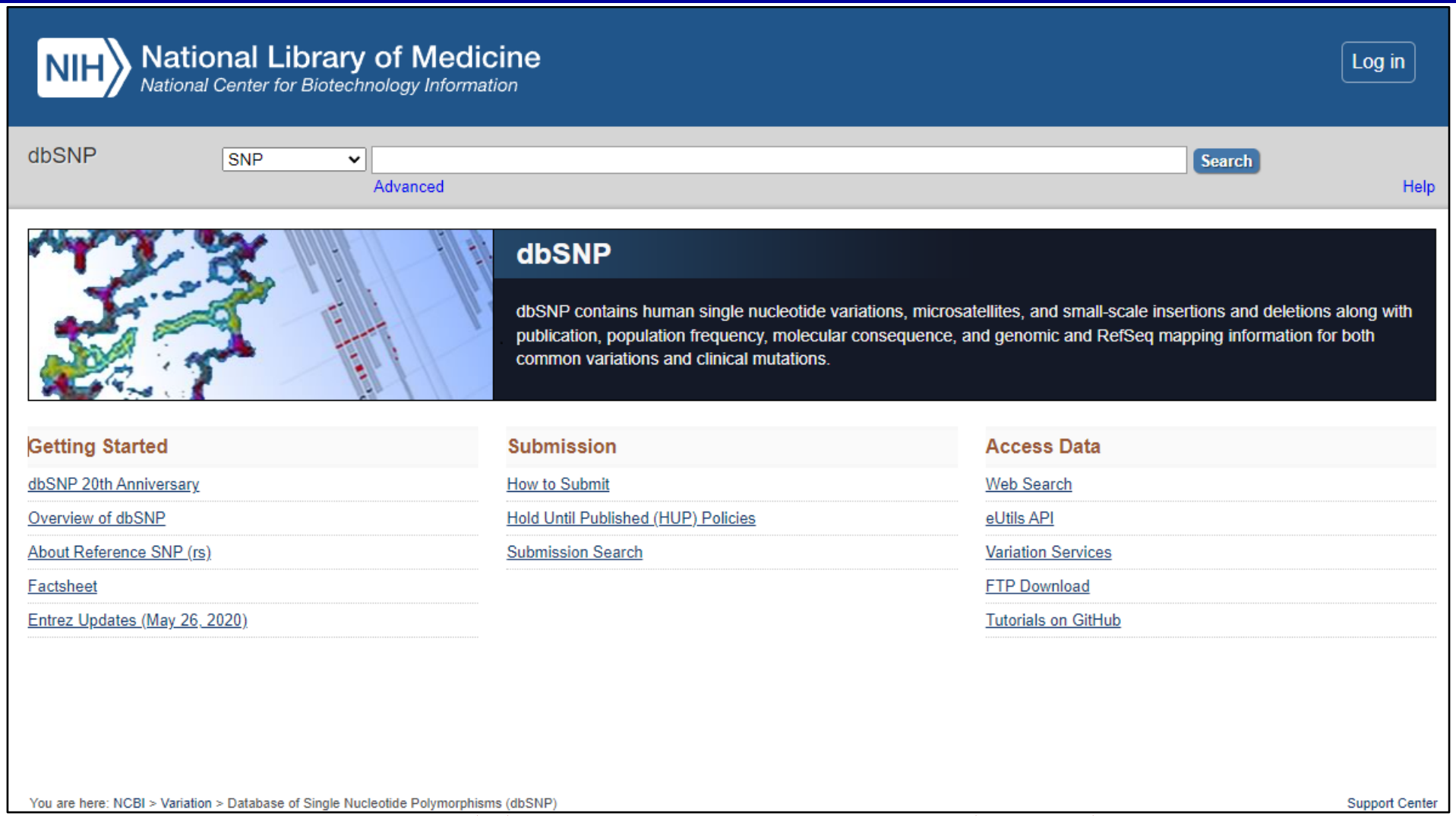
② 遺伝子変異・SNP情報のWebツール

③ 疾患感受性遺伝子情報・解析結果のWebツール

④ エピゲノム情報のWebツール

⑤ 創薬情報のWebツール

# ②−1：dbSNP




http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/

- SNP情報を集約した標準的なデータベースです（by 米国NCBI）。
- "rs671"と入力してみましょう。

# ②−1：dbSNP

Reference SNP (rs) Report

Switch to classic site

Download

**rs671**

**Current Build** 155
**Released** April 9, 2021

| | | | |
|---|---|---|---|
| **Organism** | *Homo sapiens* | **Clinical Significance** | Reported in ClinVar |
| **Position** | chr12:111803962 (GRCh38.p13) | **Gene : Consequence** | ALDH2 : Missense Variant |
| **Alleles** | G>A | **Publications** | 245 citations<br>LitVar 603 |
| **Variation Type** | SNV Single Nucleotide Variation | | |
| **Frequency** | A=0.006055 (1921/317236, ALFA)<br>A=0.008958 (2371/264690, TOPMED)<br>A=0.018882 (4582/242666, GnomAD_exome) (+ 15 more) | **Genomic View** | See rs on genome |

- **Variant Details**
- Clinical Significance
- Frequency
- HGVS
- Submissions

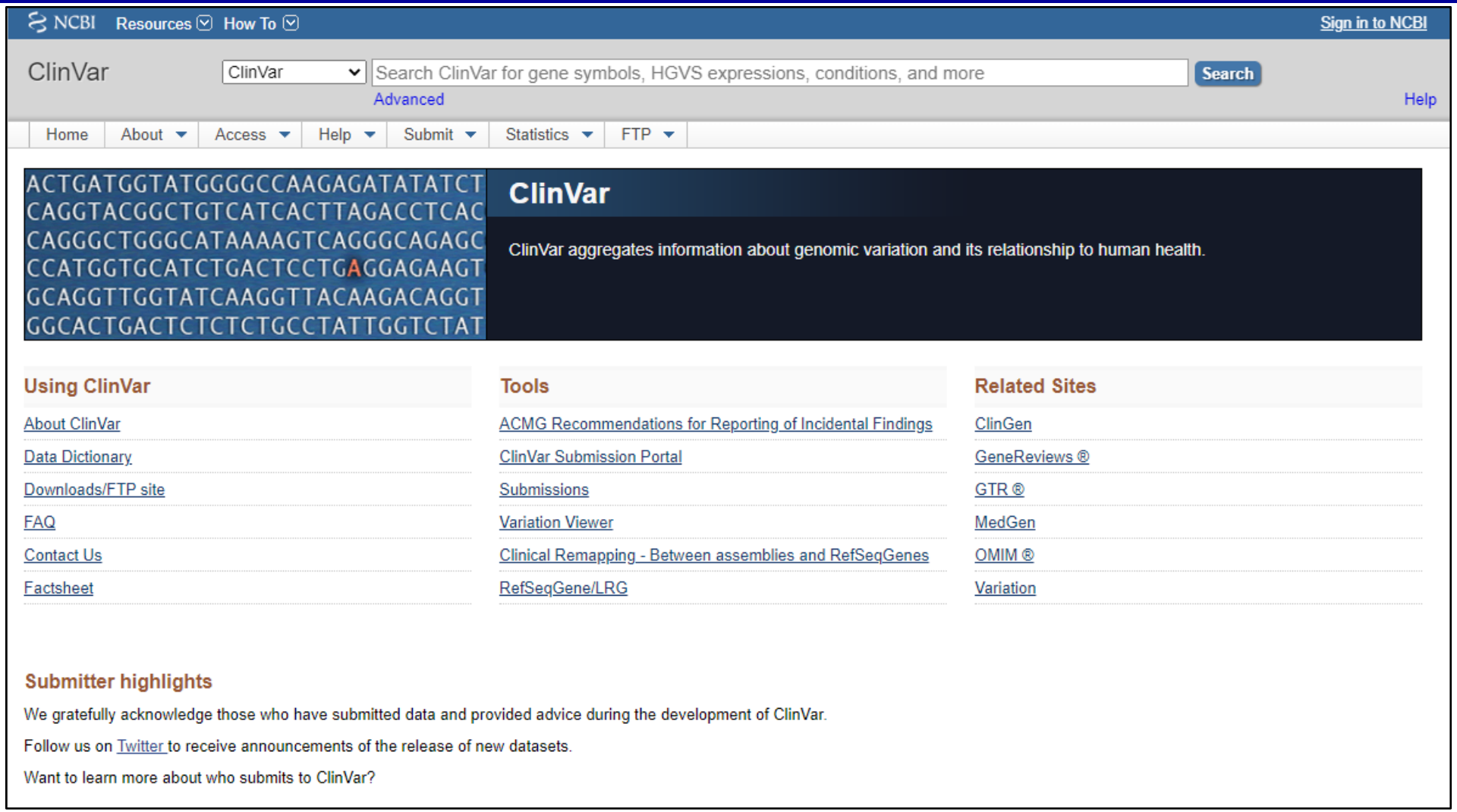
**Genomic Placements**

| Sequence name | Change |
|---|---|
| ALDH2 RefSeqGene | NG_012250.2:g.42076G>A |
| GRCh37.p13 chr 12 | NC_000012.11:g.112241766G>A |
| GRCh38.p13 chr 12 | NC_000012.12:g.111803962G>A |

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/

・ALDH2遺伝子上のアミノ酸置換を伴うSNP：rs671について、変異情報や、遺伝子上の位置、各人類集団での頻度などの情報が提供されます。

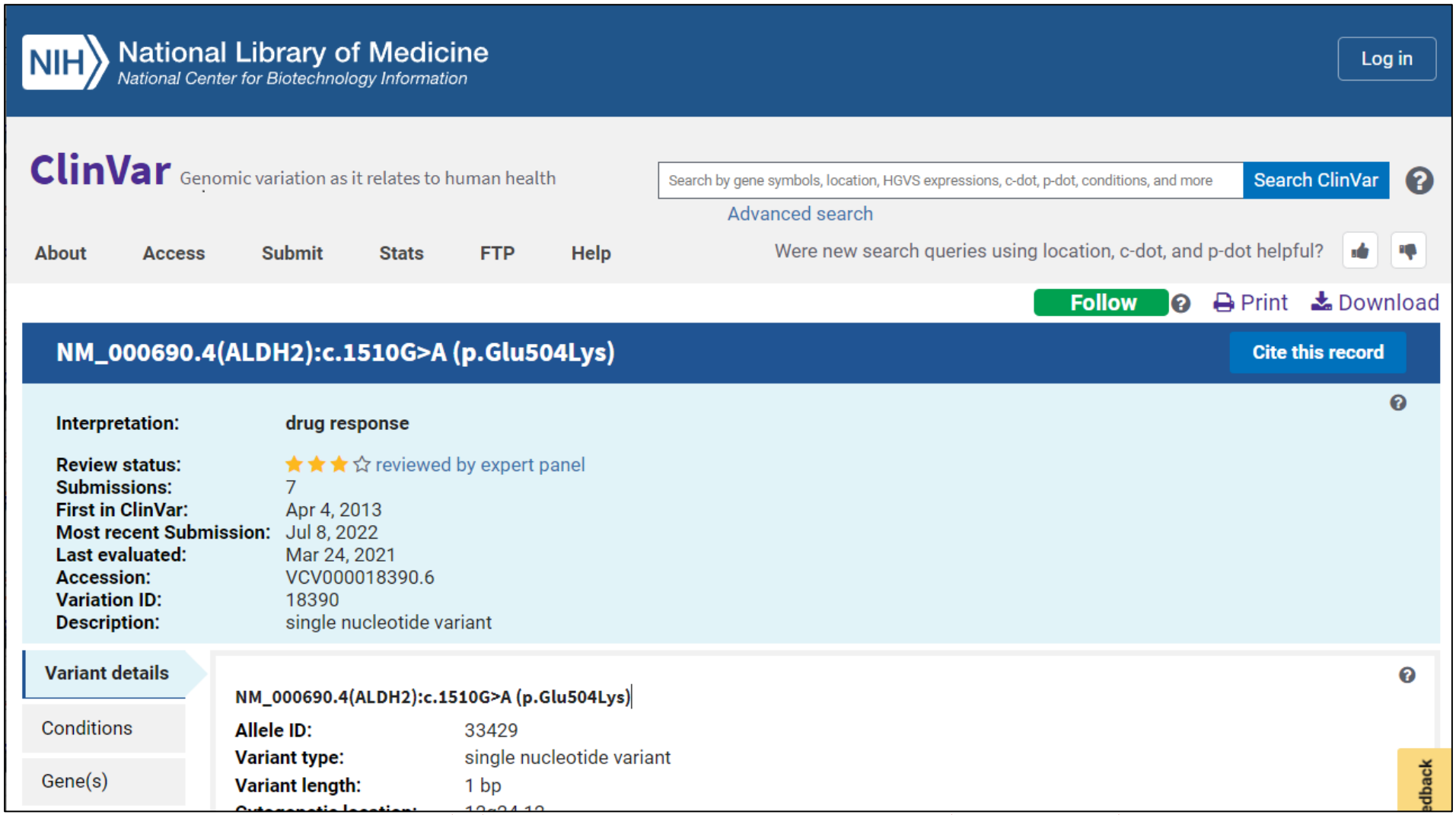
# ②−2：ClinVar




http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/

- 疾患リスクに重点を置いてSNP情報を集約したデータベースです。
- "rs671"と入力してみましょう。

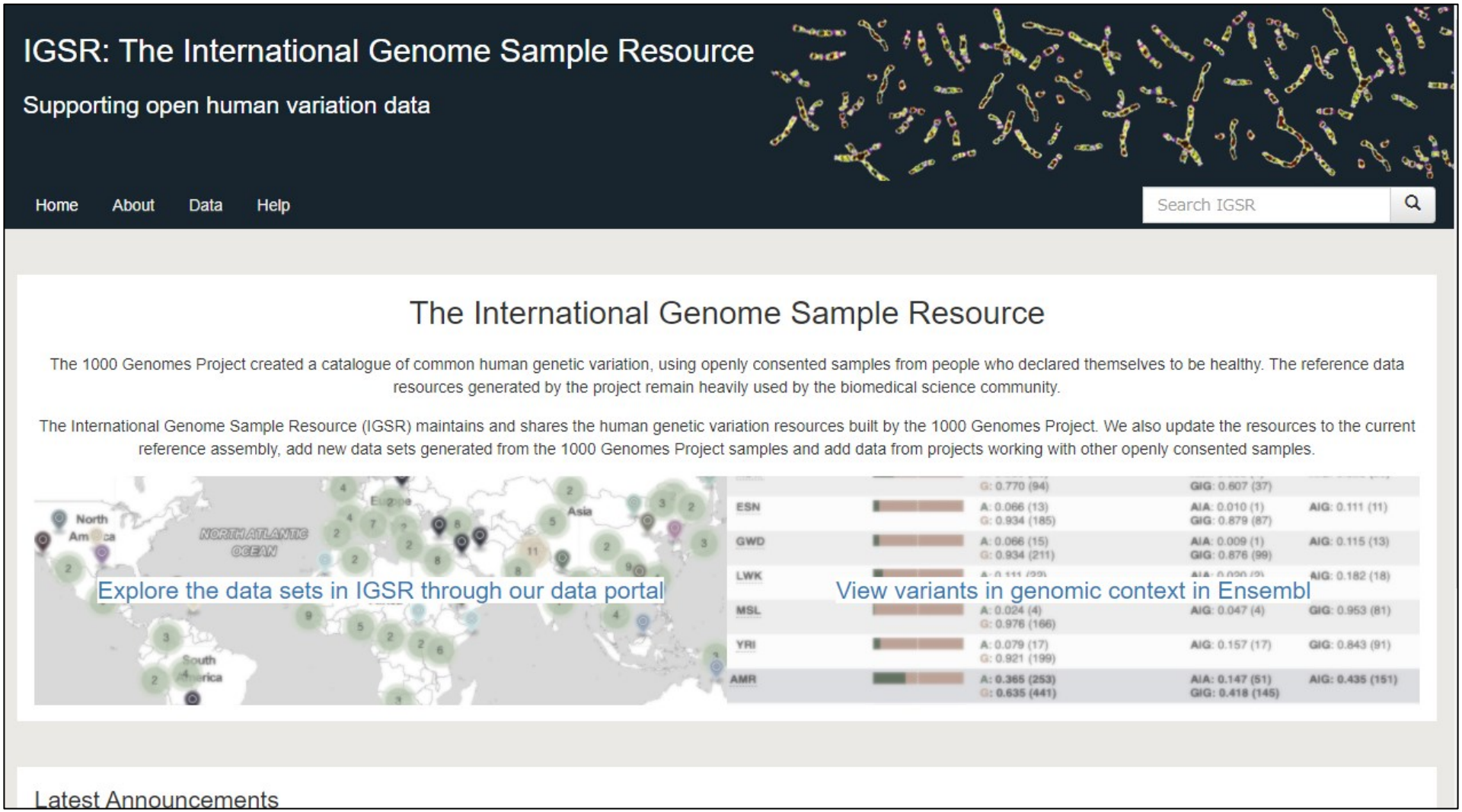
# ②−2：ClinVar




http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/

・ALDH2遺伝子上のアミノ酸置換を伴うSNP：rs671について、疾患リスクに重点を置いて情報が提供されます。

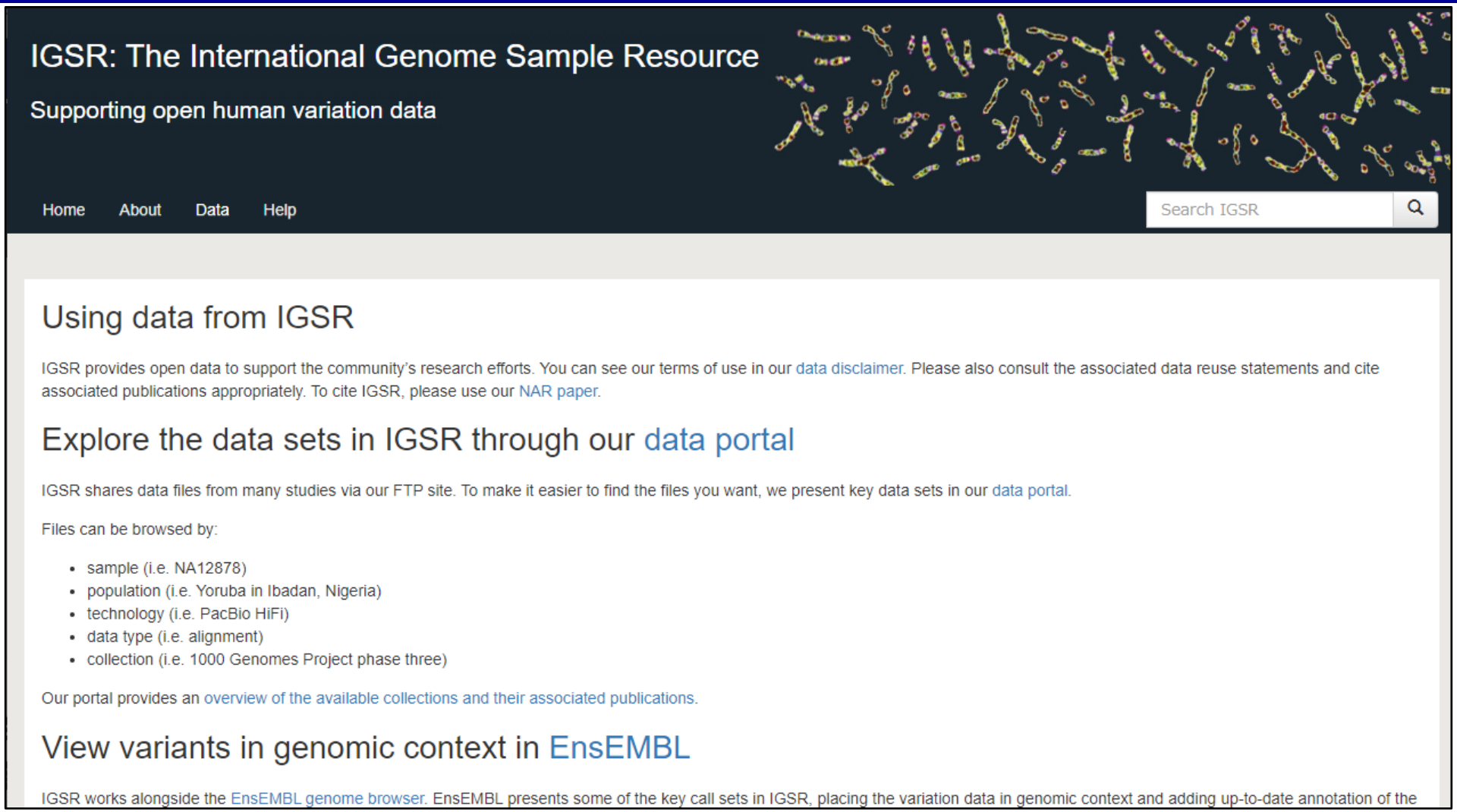
# ②-3：1000 Genomes Project




http://www.internationalgenome.org/

- 多数の人類集団2500人の全ゲノムシークエンス結果を公開しています。
- "Data"のページに飛んでみましょう。

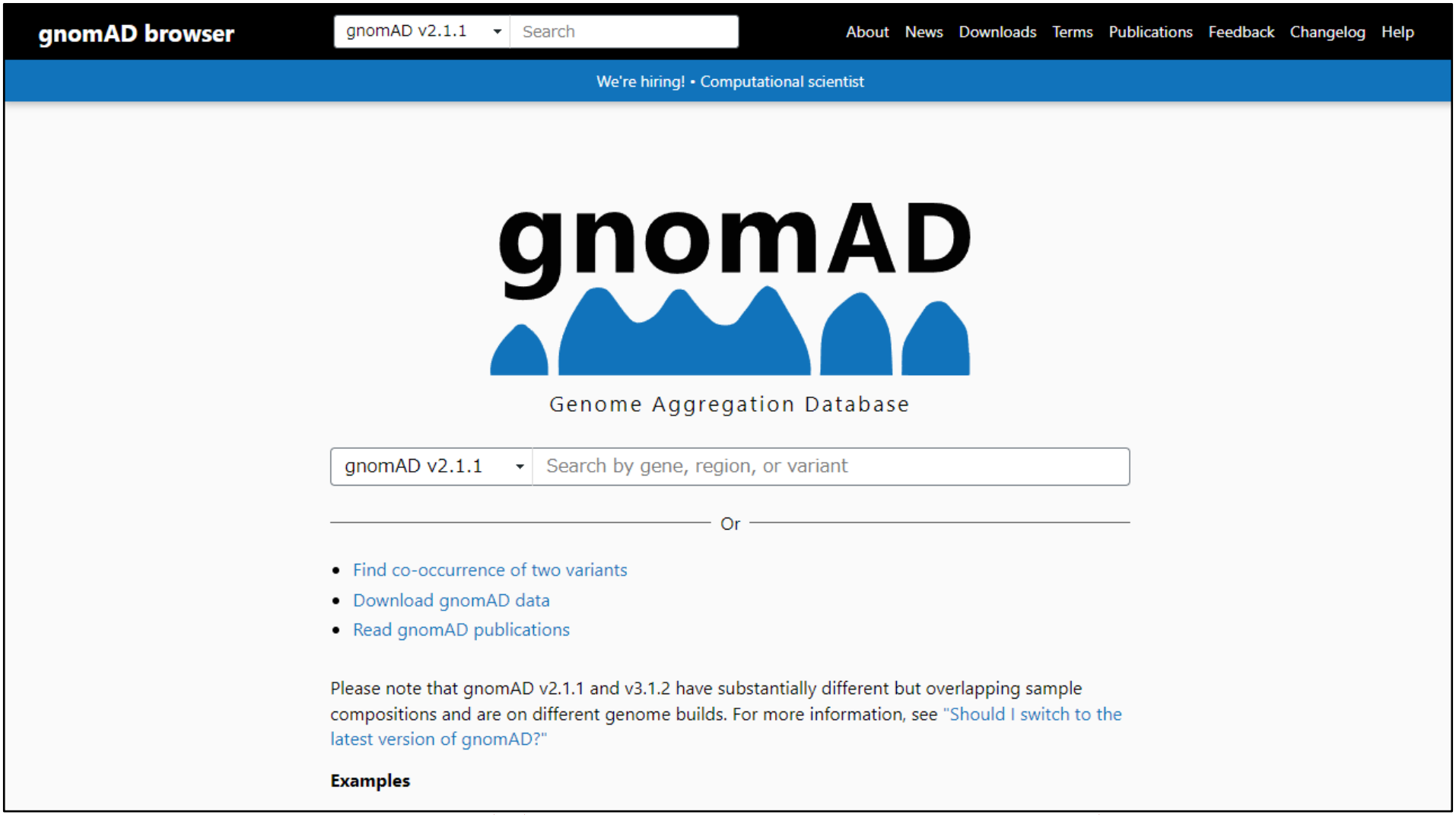
# ②-3：1000 Genomes Project




http://www.internationalgenome.org/

- 全ゲノムシークエンスの結果得られた遺伝子変異のデータベースを、直接ダウンロードすることができます。

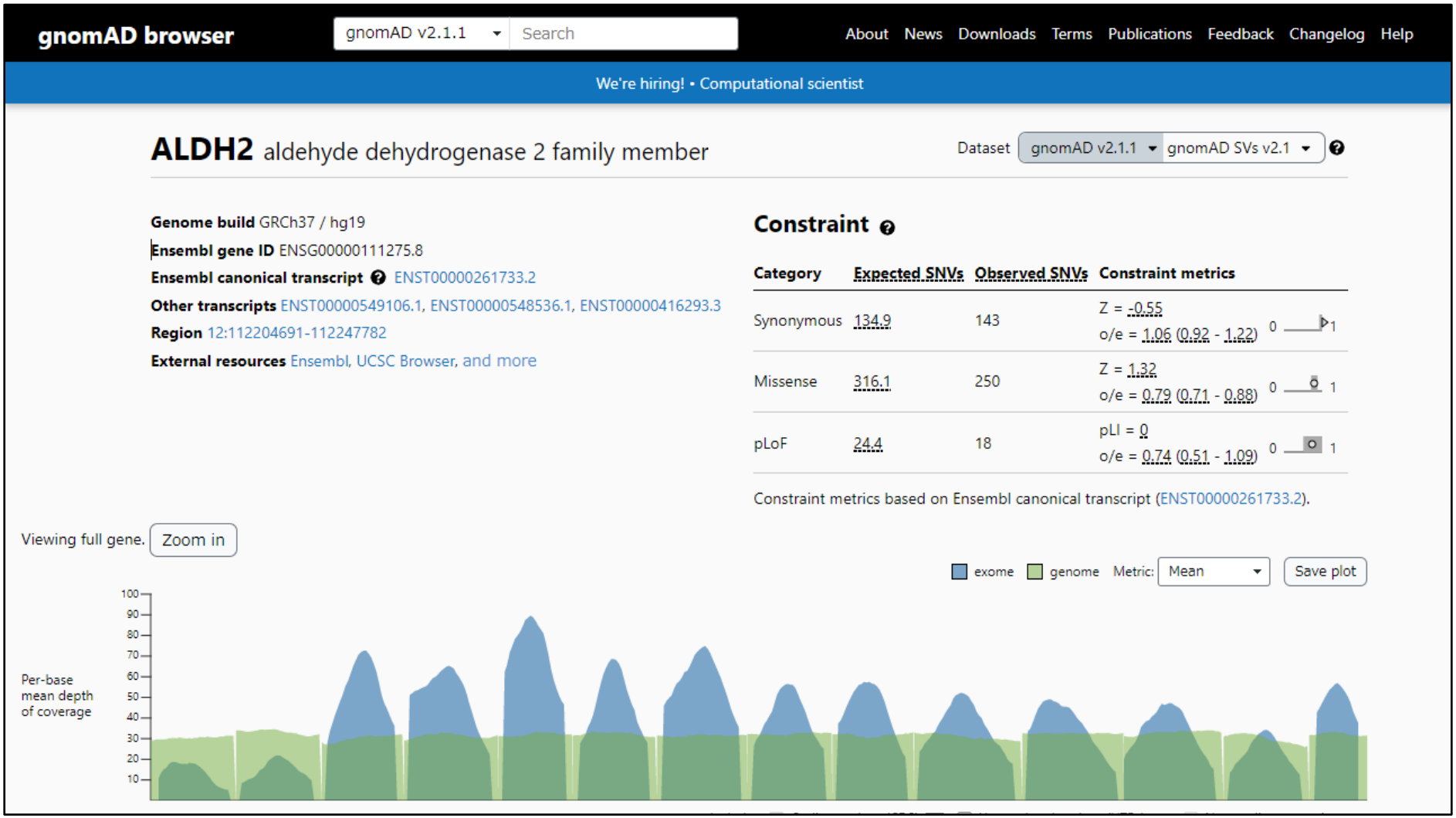
# ②–4：gnomAD Browser




https://gnomad.broadinstitute.org/

- 複数集団13万人の全エクソームシークエンス結果を公開しています。
- "ALDH2"と入力してみましょう。

# ②–4：gnomAD Browser




https://gnomad.broadinstitute.org/

- ALDH2遺伝子上のSNPについて、欧米人集団およびアフリカ系集団における頻度情報が提供されます。

# ②-5：MGeND (Medical Genomics Japan Variant Database)


https://mgend.ncgm.go.jp/

- 日本人集団における機能性遺伝子変異をまとめたデータベースです。
- "BRAF"と入力してみましょう。

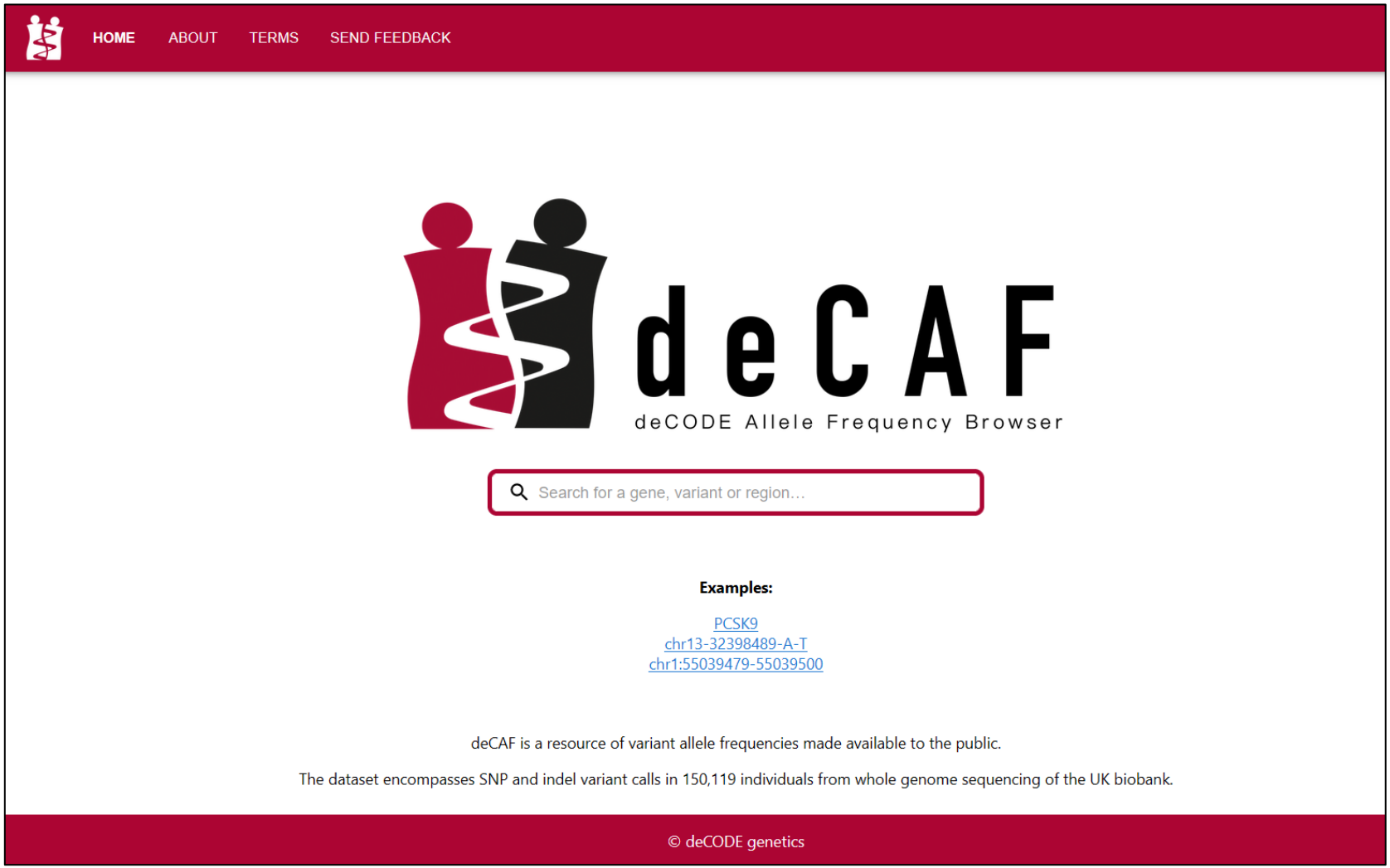
# ②-5：MGeND (Medical Genomics Japan Variant Database)

| Variant name | Gene | AA change | MGeND | | | | ClinVar |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | Entry | Origin | Type | Annotation | Annotation |
| NC_000007.13:g.140481376_140481377insT | BRAF | | 1 | unknown | Variant | not provided | |
| NC_000007.14:g.140753345A>C | BRAF | p.L597R | 1 | somatic | Variant | Pathogenic | Pathogenic<br>Likely pathogenic<br>★★★★ |
| NC_000007.13:g.140481411C>G (rs121913351) | BRAF | p.G466A | 1 | somatic | Variant | Pathogenic | Likely pathogenic<br>★★★★ |
| NC_000007.13:g.140481411C>T (rs121913351) | BRAF | p.G466E | 1 | somatic | Variant | Pathogenic | Likely pathogenic<br>★★★★ |
| NC_000007.14:g.140781602C>T | BRAF | p.G469E | 1 | somatic | Variant | Pathogenic | Pathogenic<br>Likely pathogenic<br>★★★★ |
| NC_000007.13:g.140487360G>A (rs397507472) | BRAF | p.R389C | 1 | somatic | Variant | Uncertain significance | Uncertain significance<br>★★★★ |
| NC_000007.13:g.140534597C>T (rs749247588) | BRAF | p.G106R | 1 | somatic | Variant | not provided | Uncertain significance<br>★★★★ |
| NC_000007.13:g.140453136_140453137delinsCT (rs121913227) | BRAF | p.V600R | 1 | somatic | Variant | Pathogenic | Pathogenic<br>★★★★ |
| NC_000007.13:g.140453174G>T (rs121913336) | BRAF | p.D587E | 1 | unknown | Variant | Likely pathogenic | Likely pathogenic<br>★★★★ |
| NC_000007.13:g.14048137 | BRAF | p.G478S | 1 | unknown | Variant | not provided | |

https://mgend.ncgm.go.jp/

・BRAF遺伝子の遺伝子変異リストが、変異の種類や遺伝子機能に与える影響の注釈(annotation)と共に提供されます。

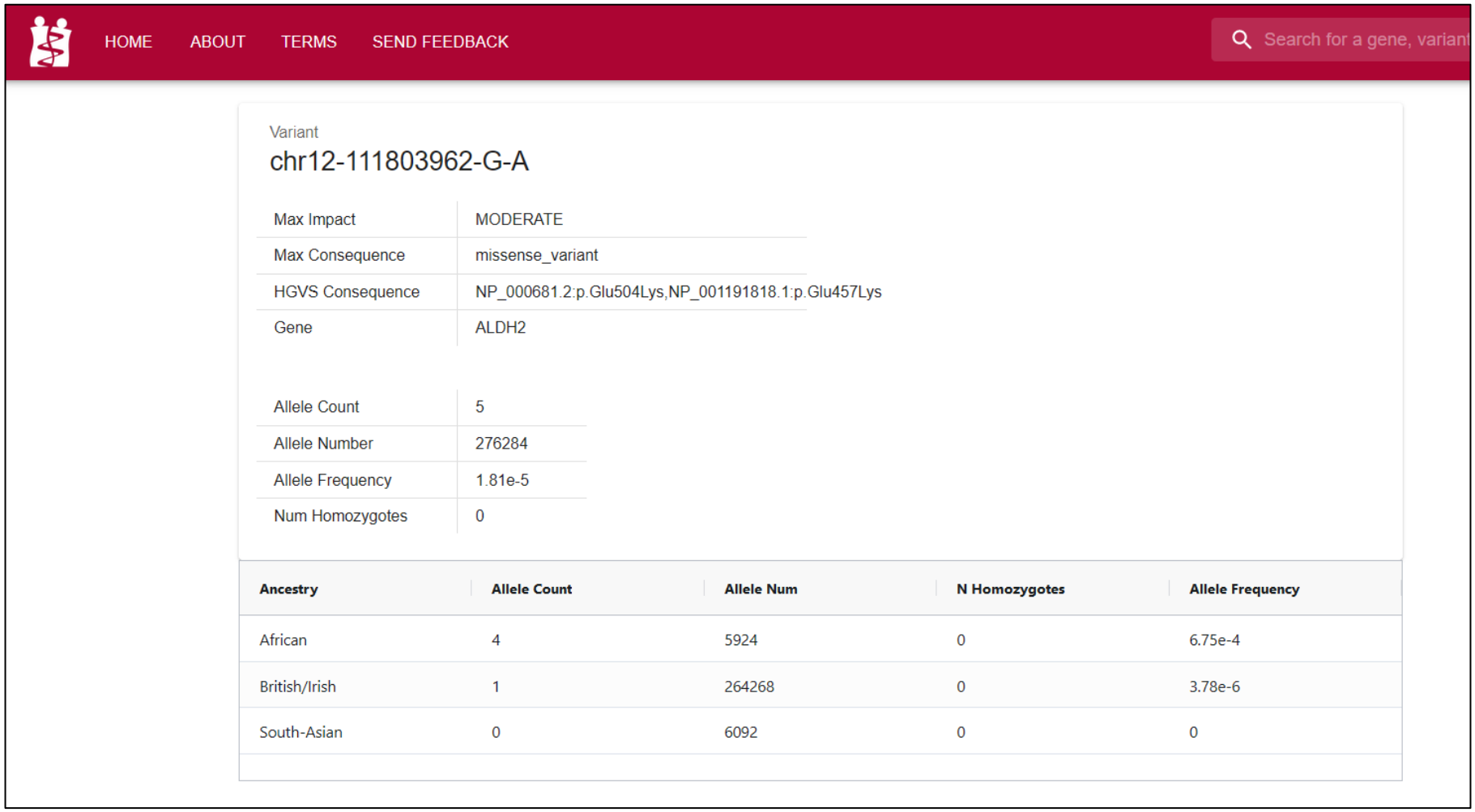
# ②-6：deCAF




https://decaf.decode.com/

- UKバイオバンク15万人の全ゲノムシークエンス結果を公開しています。
- "ALDH2" → "rs671"と入力してみましょう。

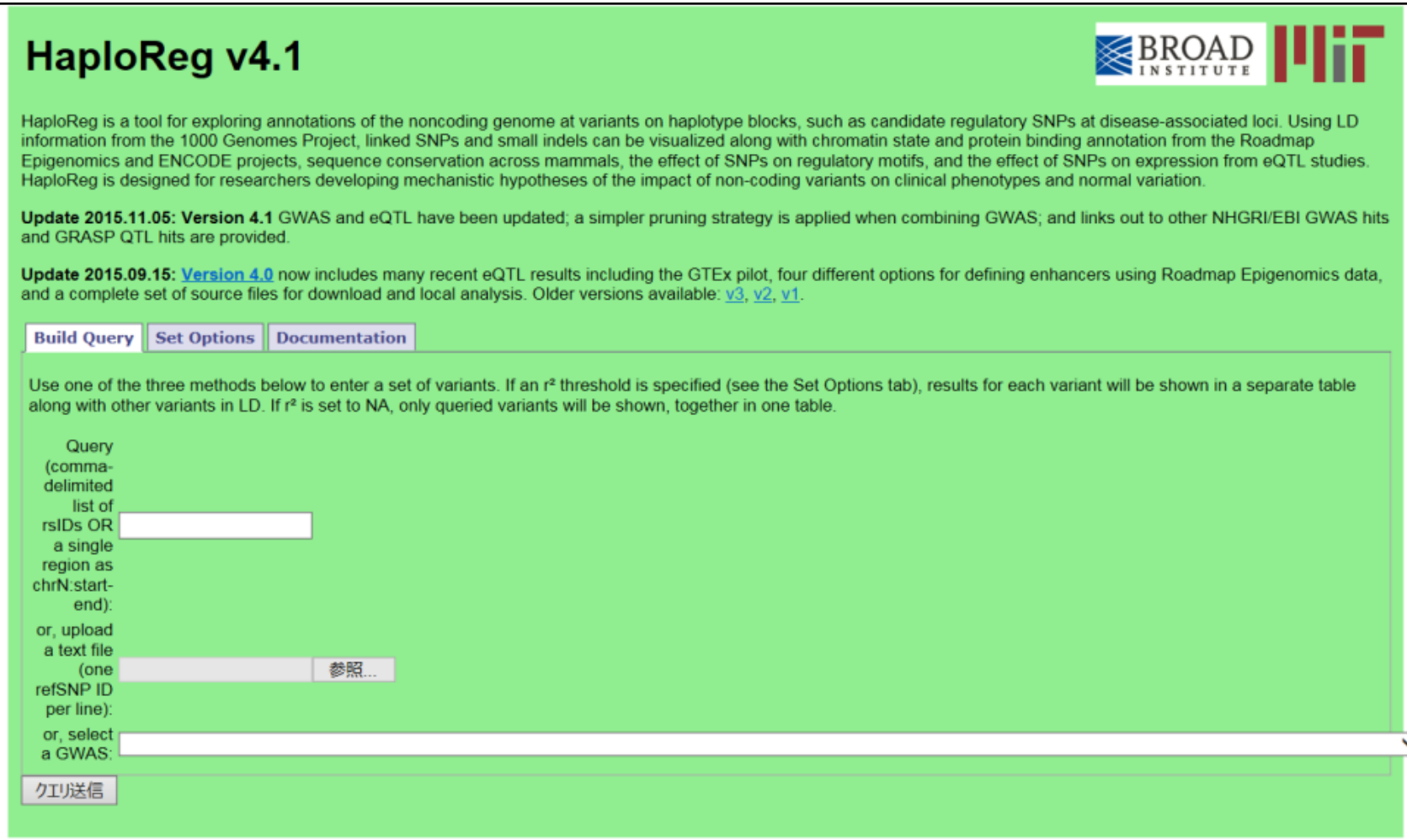
# ②–6：deCAF




https://decaf.decode.com/

- ALDH2遺伝子上のSNPについて、欧米人集団およびアフリカ系集団における頻度情報が提供されます。

# ②−7：HaploReg




http://www.broadinstitute.org/mammals/haploreg/haploreg.php

・SNP同士の連鎖不平衡関係（集団内分布の非独立性）やエピゲノム情報を提供するデータベースです。”rs671”と入力してみましょう。

# ②−7：HaploReg

delimited list of rsIDs OR a single region as chrN:start-end): rs671

or, upload a text file (one refSNP ID per line): 参照...

or, select a GWAS:

クエリ送信

Query SNP: rs671 and variants with $r^2$ >= 0.2

| chr | pos (hg38) | LD ($r^2$) | LD (D') | variant | Ref | Alt | AFR freq | AMR freq | ASN freq | EUR freq | SiPhy cons | Promoter histone marks | Enhancer histone marks | DNAse | Proteins bound | Motifs changed | NHGRI/EBI GWAS hits | GRASP QTL hits | Selected eQTL hits | GENCODE genes | dbSNP func annot |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 12 | 111557048 | 0.21 | 0.86 | rs11065950 | A | C | 0.01 | 0.12 | 0.49 | 0.00 | | 4 tissues | 11 tissues | VAS | | Arid5b,Pax-4 | | | | ATXN2 | intronic |
| 12 | 111620462 | 0.21 | 0.87 | rs149673355 | 9-mer | A | 0.21 | 0.13 | 0.50 | 0.00 | | | | | | 4 altered motifs | | | 4 hits | 20kb 3' of RP11-686G8.2 | |
| 12 | 111647692 | 0.28 | 0.82 | rs11065992 | T | C | 0.00 | 0.01 | 0.40 | 0.00 | | | PLCNT | PLCNT | | p300 | | | | BRAP | intronic |
| 12 | 111672685 | 0.66 | 0.81 | rs3782886 | T | C | 0.00 | 0.00 | 0.22 | 0.00 | | | PANC | BLD | | CEBPB,Nkx2 | 2 hits | | | BRAP | synonymous |
| 12 | 111681367 | 0.66 | 0.83 | rs11066001 | T | C | 0.00 | 0.00 | 0.21 | 0.00 | | | | | | 9 altered motifs | | | | BRAP | intronic |
| 12 | 111702865 | 0.49 | 0.85 | rs11066008 | A | G | 0.00 | 0.00 | 0.29 | 0.00 | | | | SKIN | | AP-1,ERalpha-a | | | | ACAD10 | intronic |
| 12 | 111730205 | 0.88 | 0.94 | rs11066015 | G | A | 0.00 | 0.00 | 0.22 | 0.00 | | | BLD | | | 5 altered motifs | 2 hits | | | ACAD10 | intronic |
| 12 | 111792215 | 1 | 1 | rs4646776 | G | C | 0.00 | 0.00 | 0.22 | 0.00 | | | 13 tissues | ADRL,OVRY | | 6 altered motifs | | | | ALDH2 | intronic |
| 12 | 111803084 | 0.2 | 1 | rs7397491 | G | A | 0.11 | 0.17 | 0.58 | 0.01 | | | | MUS | | GR,LUN-1,SP1 | | | | ALDH2 | intronic |
| 12 | 111803962 | 1 | 1 | rs671 | G | A | 0.00 | 0.00 | 0.22 | 0.00 | | | GI | | | 4 altered motifs | 12 hits | | | ALDH2 | missense |
| 12 | 111806025 | 0.2 | 1 | rs11066026 | A | C | 0.11 | 0.17 | 0.58 | 0.00 | | | | | | 11 altered motifs | | | | ALDH2 | intronic |
| 12 | 111811336 | 0.2 | 1 | rs112605264 | A | C | 0.11 | 0.17 | 0.58 | 0.00 | | | | | | Irf | | | | 1.4kb 3' of ALDH2 | |
| 12 | 111814526 | 0.2 | 1 | rs11066031 | C | T | 0.04 | 0.15 | 0.58 | 0.00 | | | | | | Mrg1::Hoxa9 | | | | 1.1kb 3' of RP3-462E2.3 | |
| 12 | 111842427 | 0.2 | 0.98 | rs4767067 | C | T | 0.07 | 0.15 | 0.57 | 0.01 | | 24 tissues | | 36 tissues | EBF1 | 6 altered motifs | | | | MAPKAPK5-AS1 | |
| 12 | 111887962 | 0.26 | 0.97 | rs16941717 | A | C | 0.00 | 0.01 | 0.50 | 0.00 | | | 5 tissues | SKIN,GI | | Crx | | | | MAPKAPK5 | intronic |
| 12 | 111900120 | 0.8 | 0.9 | rs78069066 | G | A | 0.00 | 0.00 | 0.22 | 0.00 | | | | MUS,BLD | POL2 | | | | | 3.6kb 3' of MAPKAPK5 | |

http://www.broadinstitute.org/mammals/haploreg/haploreg.php

・SNP：rs671と周辺のSNPの連鎖不平衡関係や、各SNPの位置がゲノム配列上で、どんなエピゲノム修飾と重なっているかがわかります。

# 講義の概要

## Webツール入門

① ゲノム・遺伝子情報のWebツール

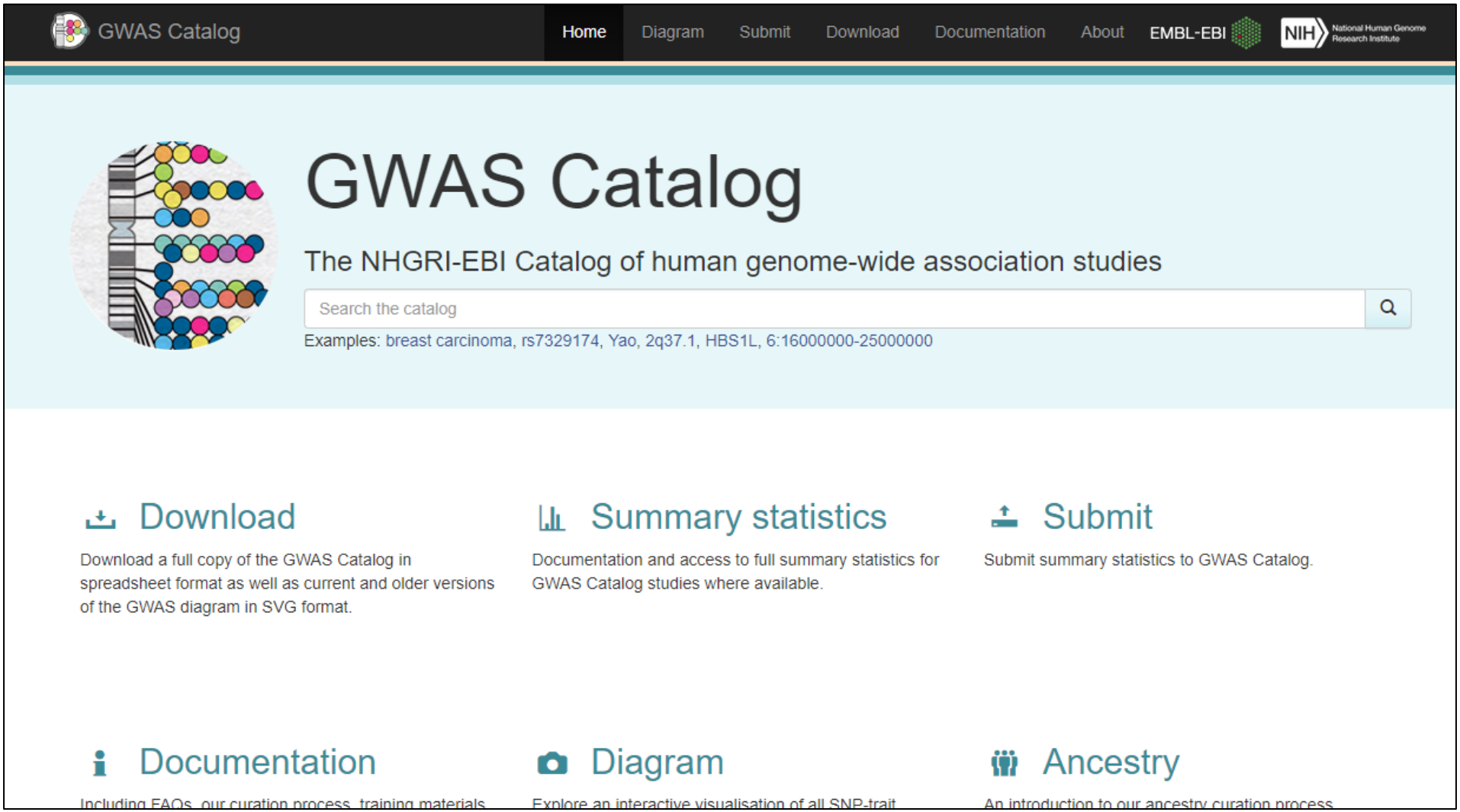
② 遺伝子変異・SNP情報のWebツール

③ 疾患感受性遺伝子情報・解析結果のWebツール

④ エピゲノム情報のWebツール

⑤ 創薬情報のWebツール

# ③-1：GWAS catalog

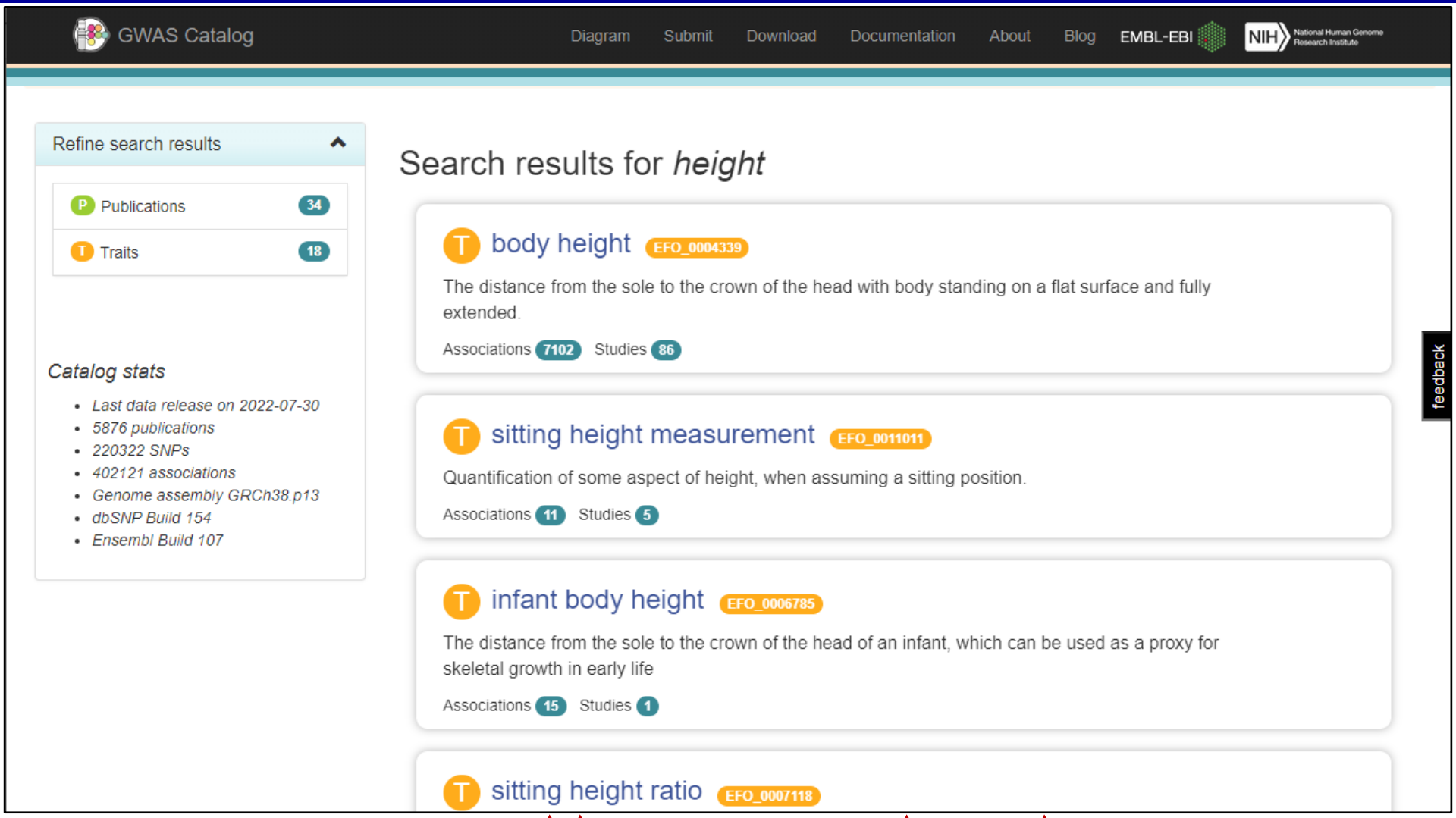



https://www.ebi.ac.uk/gwas/

・GWAS結果（疾患名・遺伝子名・SNP名・論文名）のアーカイブサイトです。

・”height”と入力してみましょう。

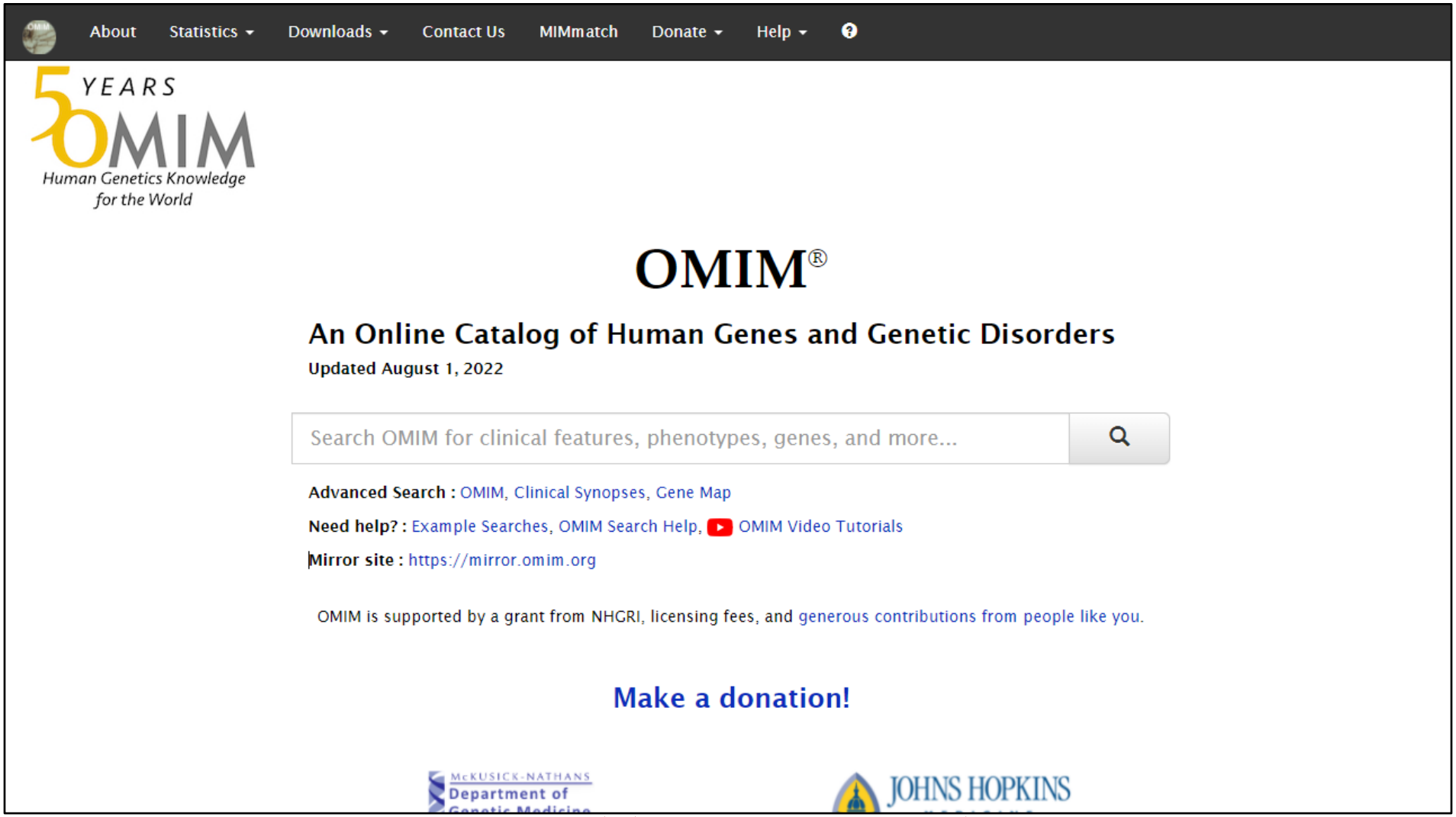
# ③-1:GWAS catalog




https://www.ebi.ac.uk/gwas/

- 身長のGWAS結果(遺伝子名・SNP名・論文名)の一覧が表示されます。
- 遺伝子名、SNP名、論文名でも検索可能です。

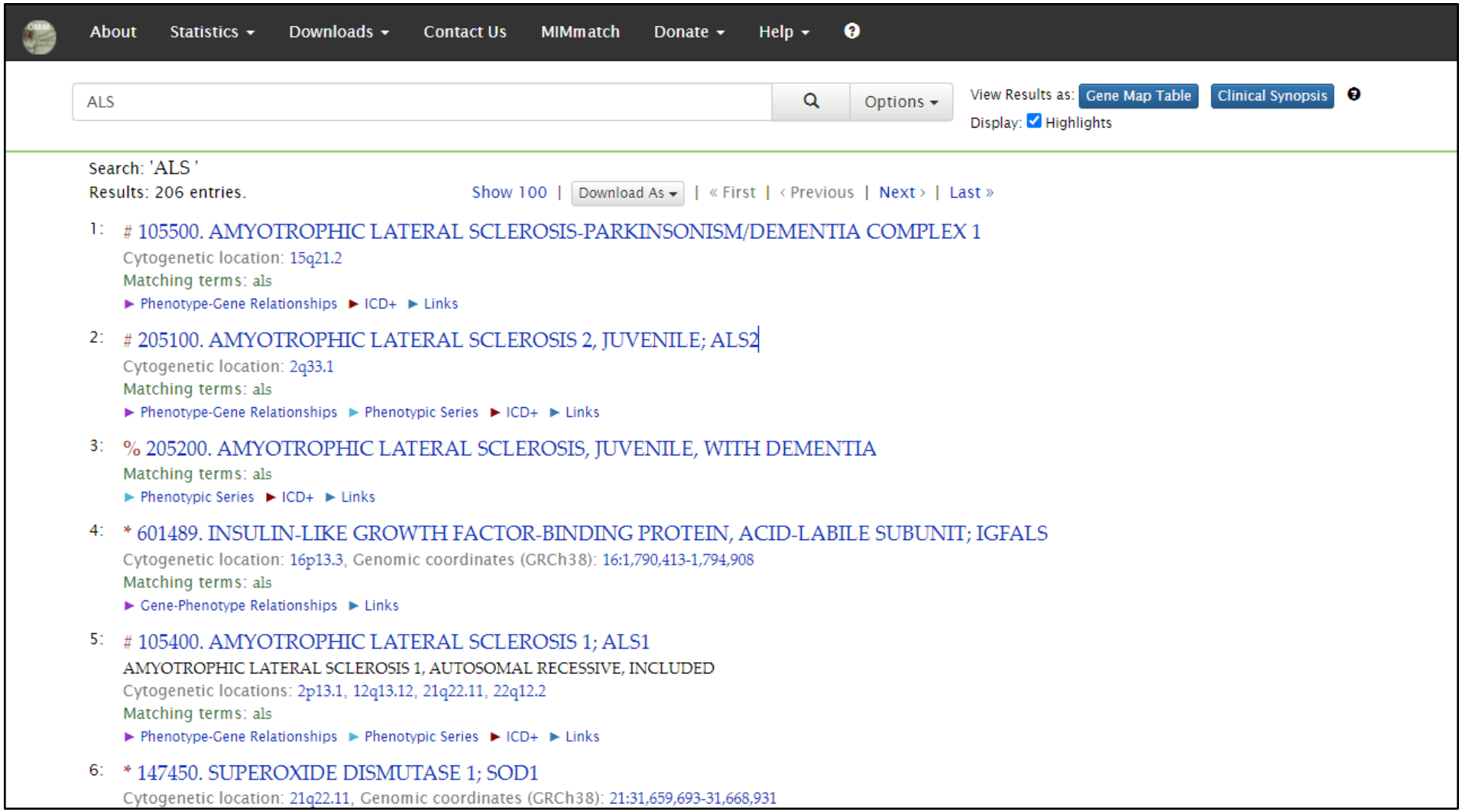
# ③−2：OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)




http://www.omim.org/

- 希少難病疾患を中心に、原因遺伝子情報を集約したデータベースです。
- "ALS"と入力してみましょう。

# ③−2：OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)




http://www.omim.org/

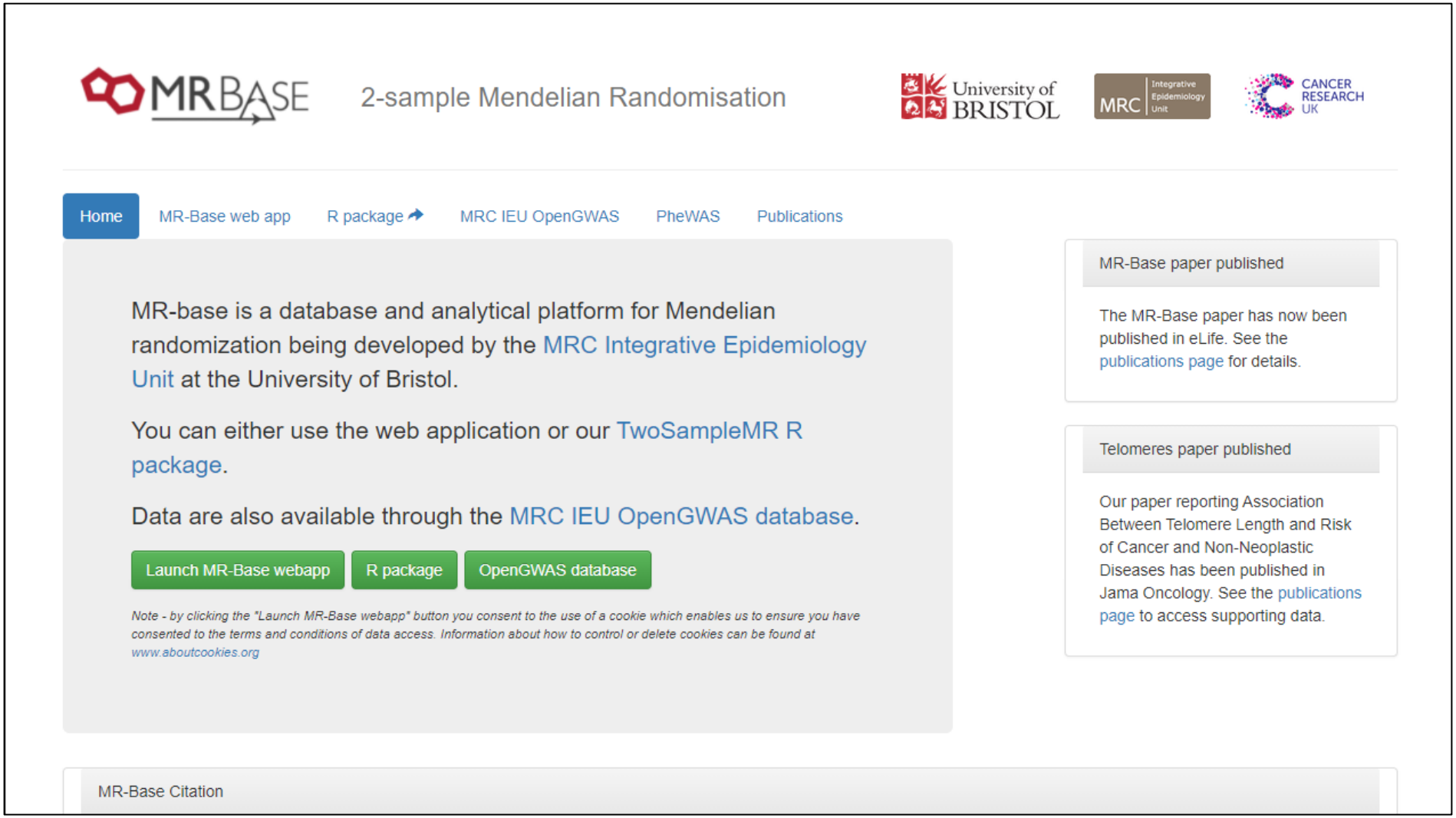
- 専門家によって書かれた、ALS（筋萎縮性側索硬化症）に関する詳細な説明と、感受性遺伝子や領域の情報が提供されます。

# ③−3：COSMIC (Catalogue of Somatic Mutations in Cancer)


http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic

・がん体細胞変異情報が蓄積されたカタログデータベースです。

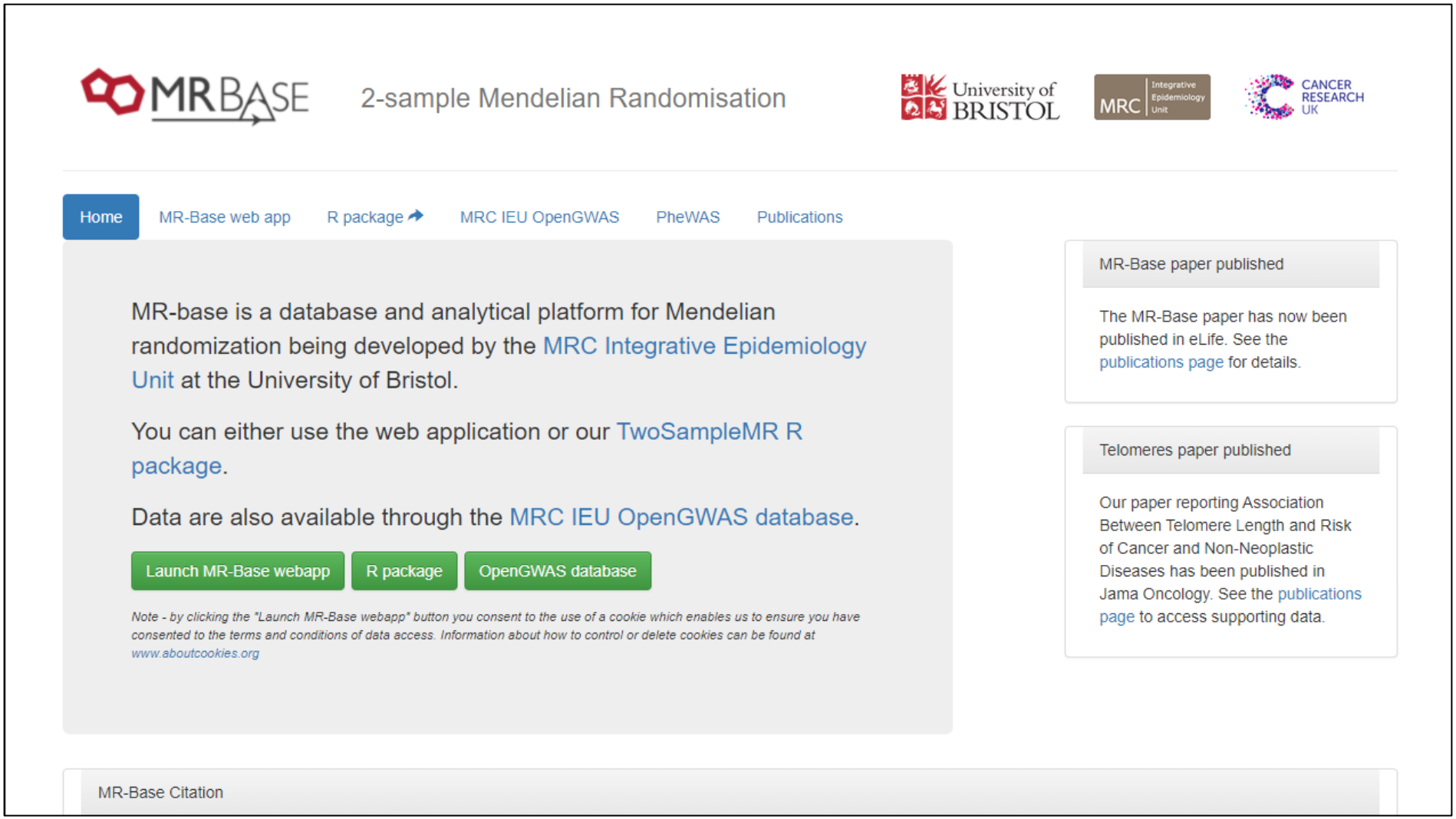
# ③−4：MR-base (Mendelian Randomization-base)




http://www.mrbase.org/

- Mendelian Randomization（MR）：複数のGWAS結果を比較し、遺伝的疾患リスクの因果関係を検討する手法。

# ③−4：MR-base (Mendelian Randomization-base)




http://www.mrbase.org/

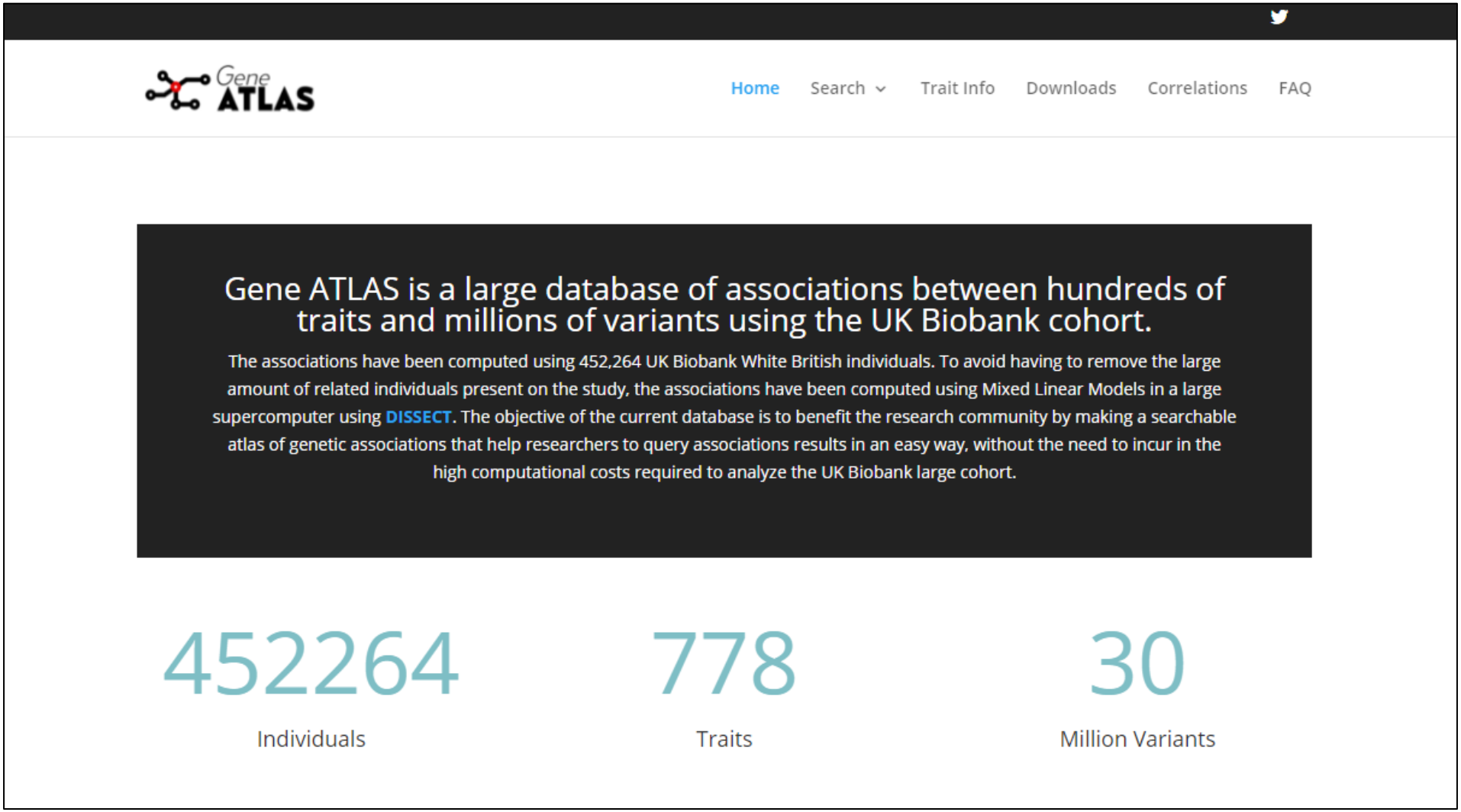
・MRの実行だけでなく、数多くのGWAS結果（ゲノムワイドSNPの統計量）をダウンロードすることができます。

# ③–5：UKbiobank（Pan-UK Biobank）


https://pan.ukbb.broadinstitute.org/

- UKバイオバンクにおけるGWAS結果をダウンロードできるサイトです。
- Harvard大学のBenjamin Neale博士の研究室が運営しています。

# ③-6:Gene ATLAS




http://geneatlas.roslin.ed.ac.uk/

・UKバイオバンクにおけるGWAS結果をダウンロードできるサイトです。

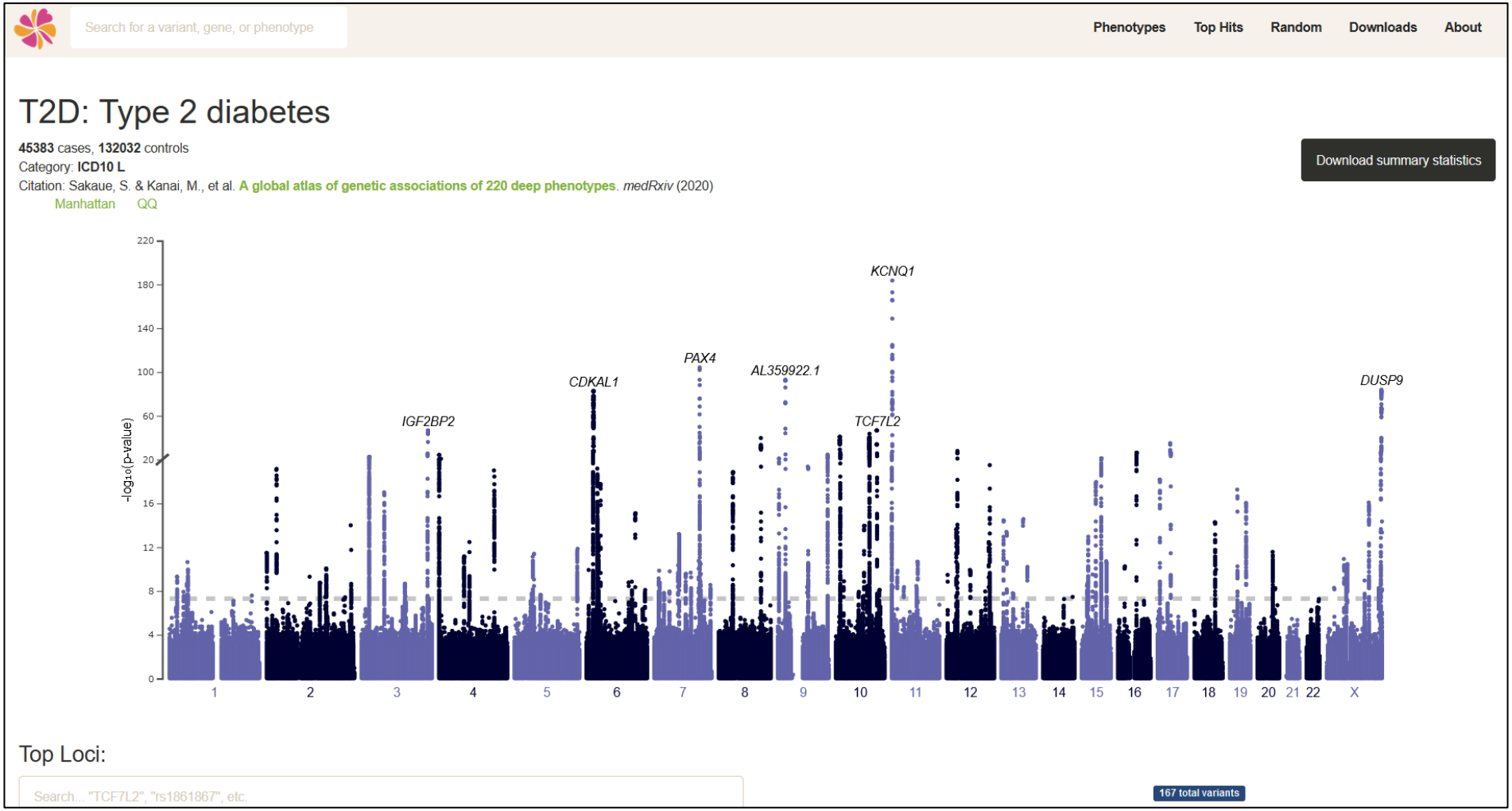
・Edinburgh大学のAlbert Tenesa博士の研究室が運営しています。

# ③−7：Pheweb.jp


https://pheweb.jp/

・バイオバンク・ジャパン(BBJ)を中心に、日本人集団における多彩な形質のGWASの全SNPの結果がダウンロードできるサイトです。

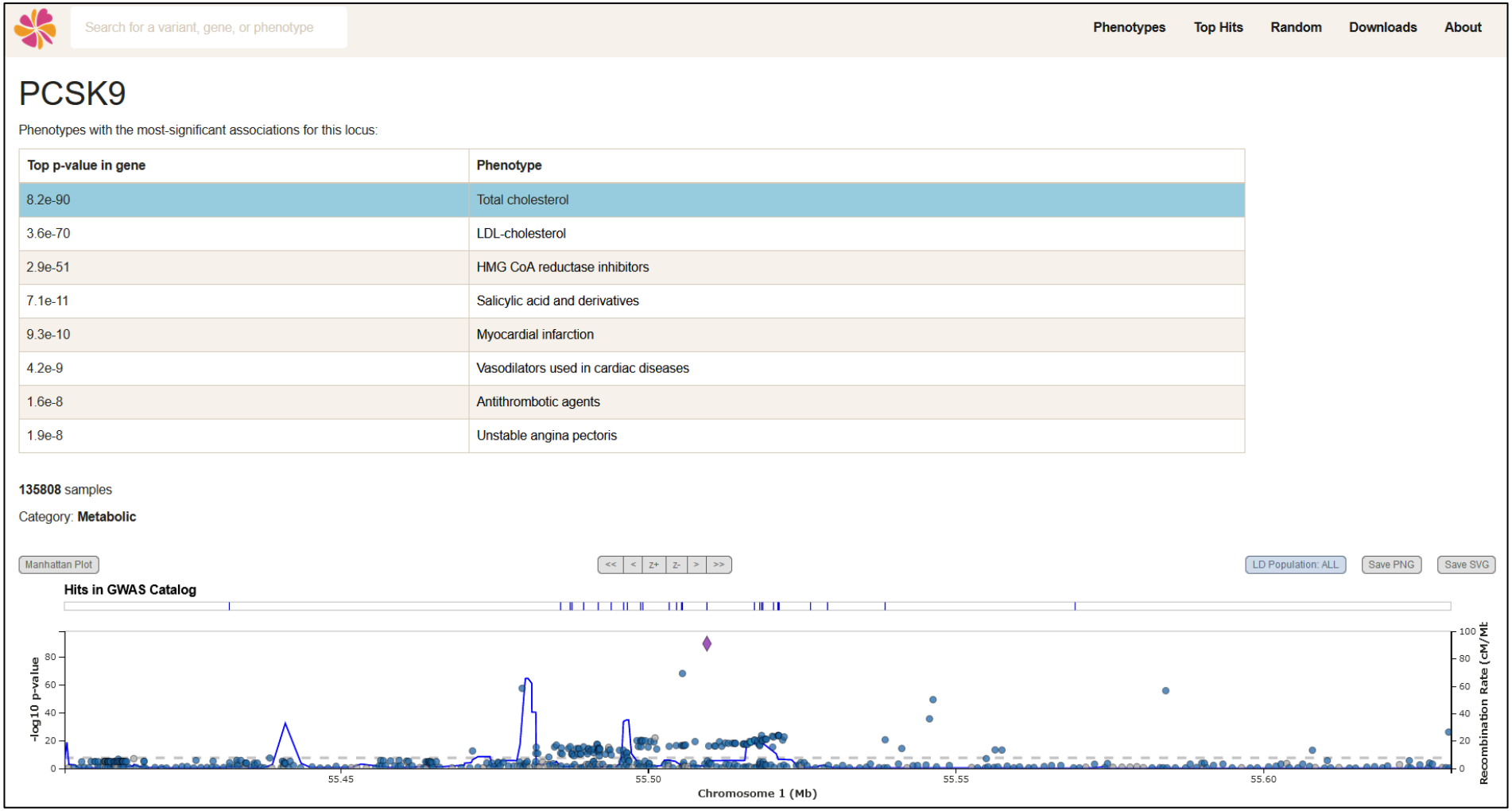
# ③−7：Pheweb.jp




https://pheweb.jp/

- 形質名、遺伝子名、SNP名で検索すると、結果が図示されます。
- 形質名“Type 2 diabetes”を入力してみましょう。

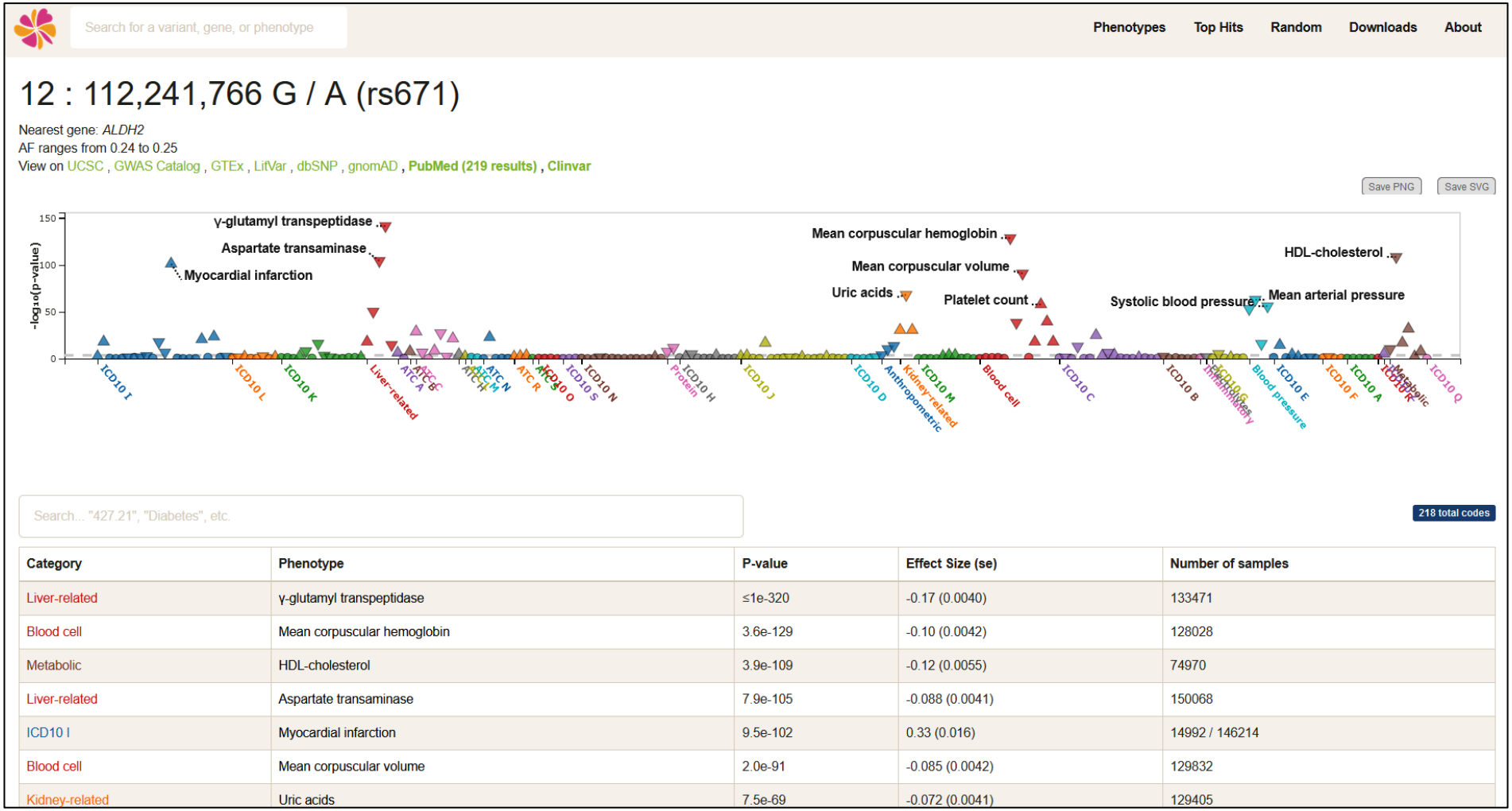
# ③−7：Pheweb.jp




https://pheweb.jp/

- 形質名、遺伝子名、SNP名で検索すると、結果が図示されます。
- 遺伝子名“PCSK9”を入力してみましょう。

# ③−7：Pheweb.jp

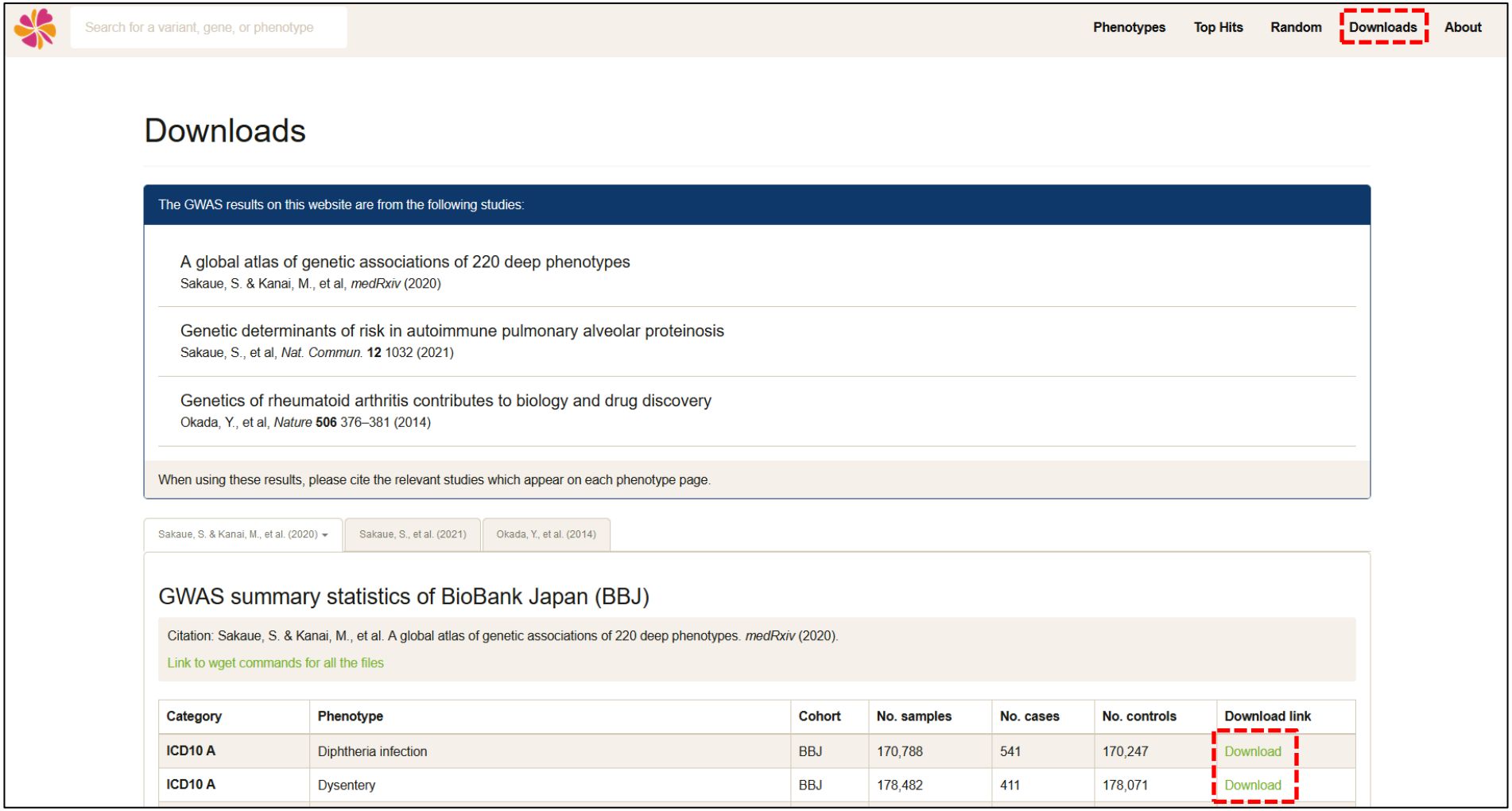



| Category | Phenotype | P-value | Effect Size (se) | Number of samples |
|---|---|---|---|---|
| Liver-related | γ-glutamyl transpeptidase | ≤1e-320 | -0.17 (0.0040) | 133471 |
| Blood cell | Mean corpuscular hemoglobin | 3.6e-129 | -0.10 (0.0042) | 128028 |
| Metabolic | HDL-cholesterol | 3.9e-109 | -0.12 (0.0055) | 74970 |
| Liver-related | Aspartate transaminase | 7.9e-105 | -0.088 (0.0041) | 150068 |
| ICD10 I | Myocardial infarction | 9.5e-102 | 0.33 (0.016) | 14992 / 146214 |
| Blood cell | Mean corpuscular volume | 2.0e-91 | -0.085 (0.0042) | 129832 |
| Kidney-related | Uric acids | 7.5e-69 | -0.072 (0.0041) | 129405 |

https://pheweb.jp/

- 形質名、遺伝子名、SNP名で検索すると、結果が図示されます。
- SNP名“rs671”を入力してみましょう。

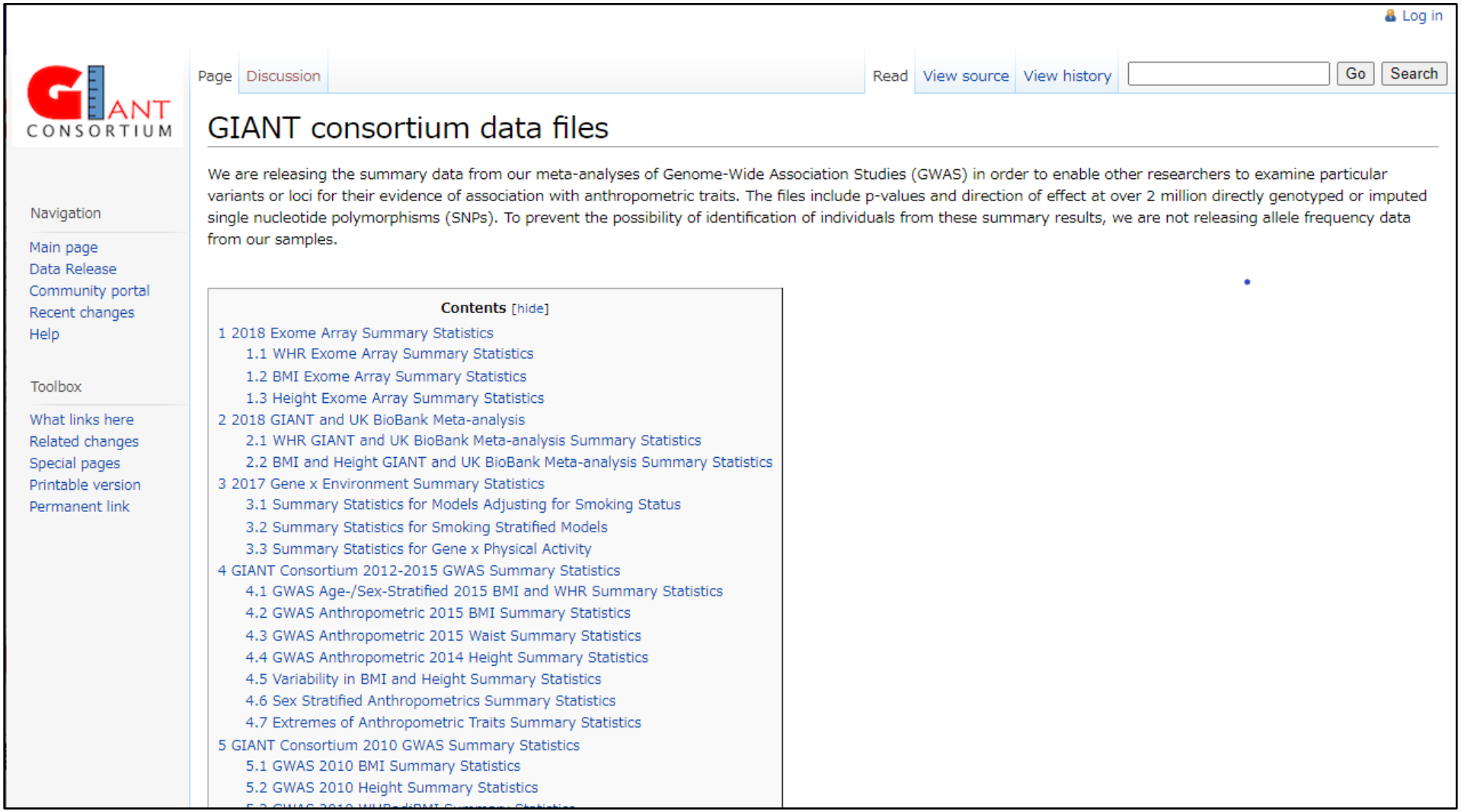
# ③−7：Pheweb.jp




https://pheweb.jp/

- ”Downloads”ページからは、全GWASの全SNPの結果をダウンロードすることができます。

# ③-8：GIANT consortium



Log in

Page | Discussion | Read | View source | View history | Go | Search

GIANT CONSORTIUM

## GIANT consortium data files

We are releasing the summary data from our meta-analyses of Genome-Wide Association Studies (GWAS) in order to enable other researchers to examine particular variants or loci for their evidence of association with anthropometric traits. The files include p-values and direction of effect at over 2 million directly genotyped or imputed single nucleotide polymorphisms (SNPs). To prevent the possibility of identification of individuals from these summary results, we are not releasing allele frequency data from our samples.

Navigation

Main page
Data Release
Community portal
Recent changes
Help

Toolbox

What links here
Related changes
Special pages
Printable version
Permanent link

**Contents** [hide]

1 2018 Exome Array Summary Statistics
- 1.1 WHR Exome Array Summary Statistics
- 1.2 BMI Exome Array Summary Statistics
- 1.3 Height Exome Array Summary Statistics

2 2018 GIANT and UK BioBank Meta-analysis
- 2.1 WHR GIANT and UK BioBank Meta-analysis Summary Statistics
- 2.2 BMI and Height GIANT and UK BioBank Meta-analysis Summary Statistics

3 2017 Gene x Environment Summary Statistics
- 3.1 Summary Statistics for Models Adjusting for Smoking Status
- 3.2 Summary Statistics for Smoking Stratified Models
- 3.3 Summary Statistics for Gene x Physical Activity

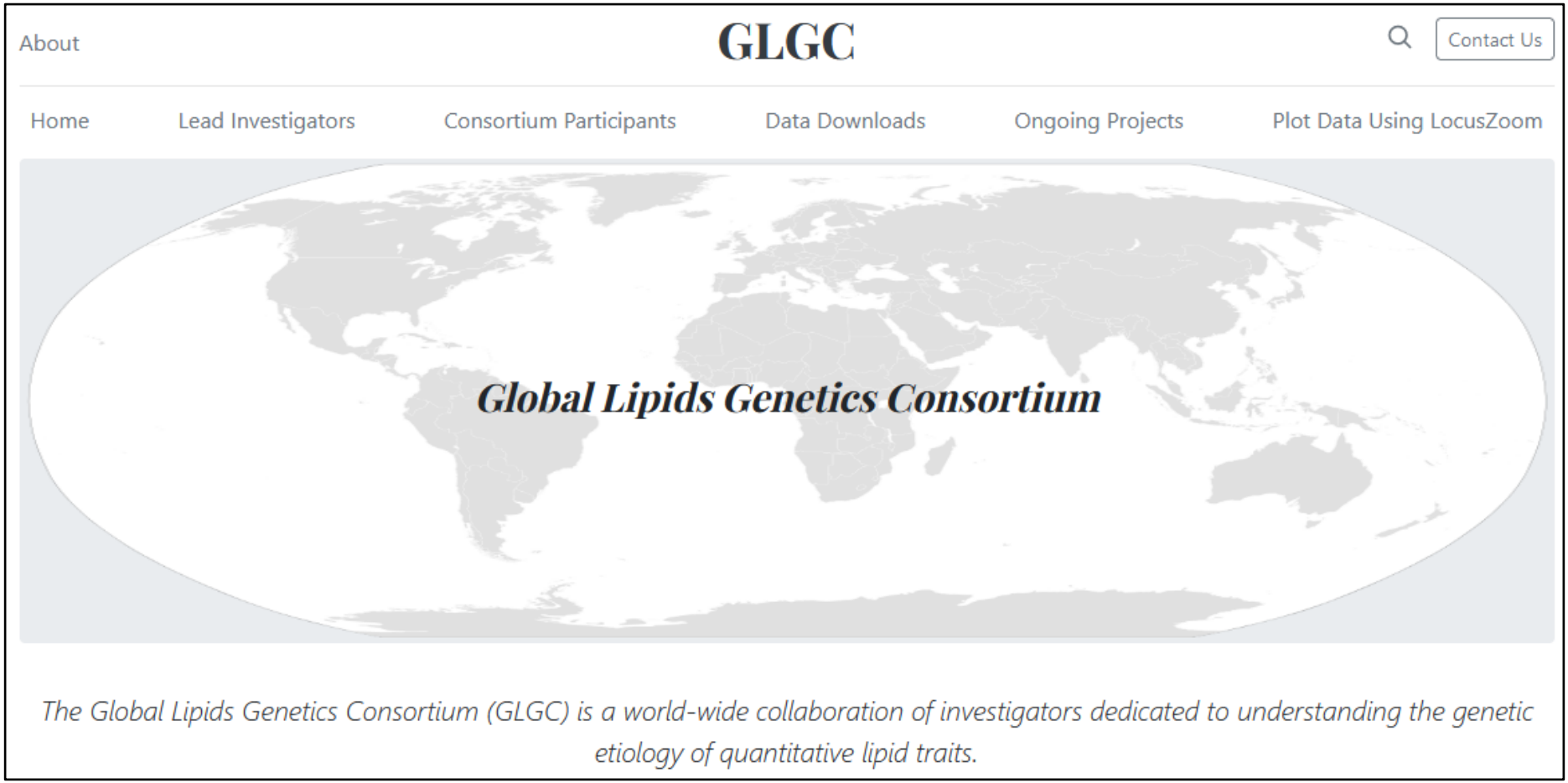
4 GIANT Consortium 2012-2015 GWAS Summary Statistics
- 4.1 GWAS Age-/Sex-Stratified 2015 BMI and WHR Summary Statistics
- 4.2 GWAS Anthropometric 2015 BMI Summary Statistics
- 4.3 GWAS Anthropometric 2015 Waist Summary Statistics
- 4.4 GWAS Anthropometric 2014 Height Summary Statistics
- 4.5 Variability in BMI and Height Summary Statistics
- 4.6 Sex Stratified Anthropometrics Summary Statistics
- 4.7 Extremes of Anthropometric Traits Summary Statistics

5 GIANT Consortium 2010 GWAS Summary Statistics
- 5.1 GWAS 2010 BMI Summary Statistics
- 5.2 GWAS 2010 Height Summary Statistics

http://portals.broadinstitute.org/collaboration/giant/index.php/GIANT_consortium_data_files

・身長/肥満GWASの全SNPの結果がダウンロードできるサイトです。

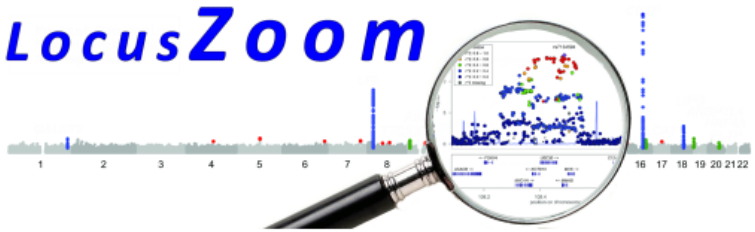
# ③-9：Global Lipids Genetics Consortium




http://lipidgenetics.org/

・脂質GWASの全SNPの結果がダウンロードできるサイトです。

# ③-10:Locus Zoom




LocusZoom is a suite of tools to provide fast visualization of GWAS results for research and publication.

Original LocusZoom (R/Python) is ideal for batch generation of static plots.

LocusZoom.js (JavaScript) aims to make LocusZoom plots interactive and scriptable.

## Interactive Plots with LocusZoom.js

MY.LOCUSZOOM.ORG
UPLOAD, ANALYZE, AND SHARE

LOCALZOOM
EXPLORE WITHOUT UPLOADING

## Legacy Services (not actively maintained)

SINGLE PLOT
YOUR DATA - ORIGINAL LOCUSZOOM

BATCH PLOT WITH HITSPEC
YOUR DATA - ORIGINAL LOCUSZOOM

INTERACTIVE PLOT
PUBLISHED GWAS - LOCUSZOOM.JS

## News

### Planned Portaldev API downtime ~ November 13, 2020

## Links

USER SURVEY

http://locuszoom.sph.umich.edu/locuszoom/

・GWAS解析結果の、領域内SNP P値の図を描くことができるサイトです。

# 講義の概要

## Webツール入門

① ゲノム・遺伝子情報のWebツール

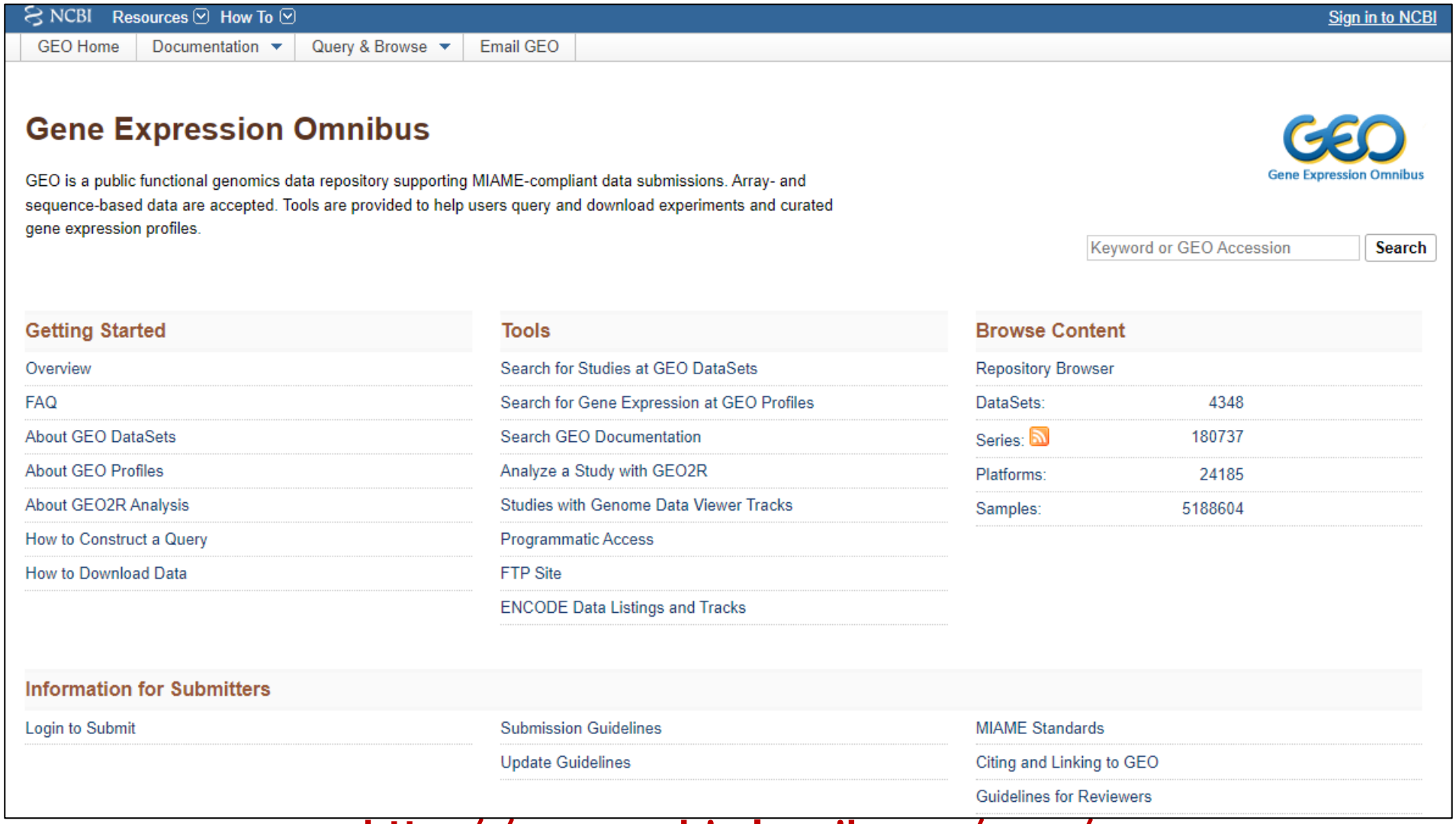
② 遺伝子変異・SNP情報のWebツール

③ 疾患感受性遺伝子情報・解析結果のWebツール

④ エピゲノム情報のWebツール

⑤ 創薬情報のWebツール

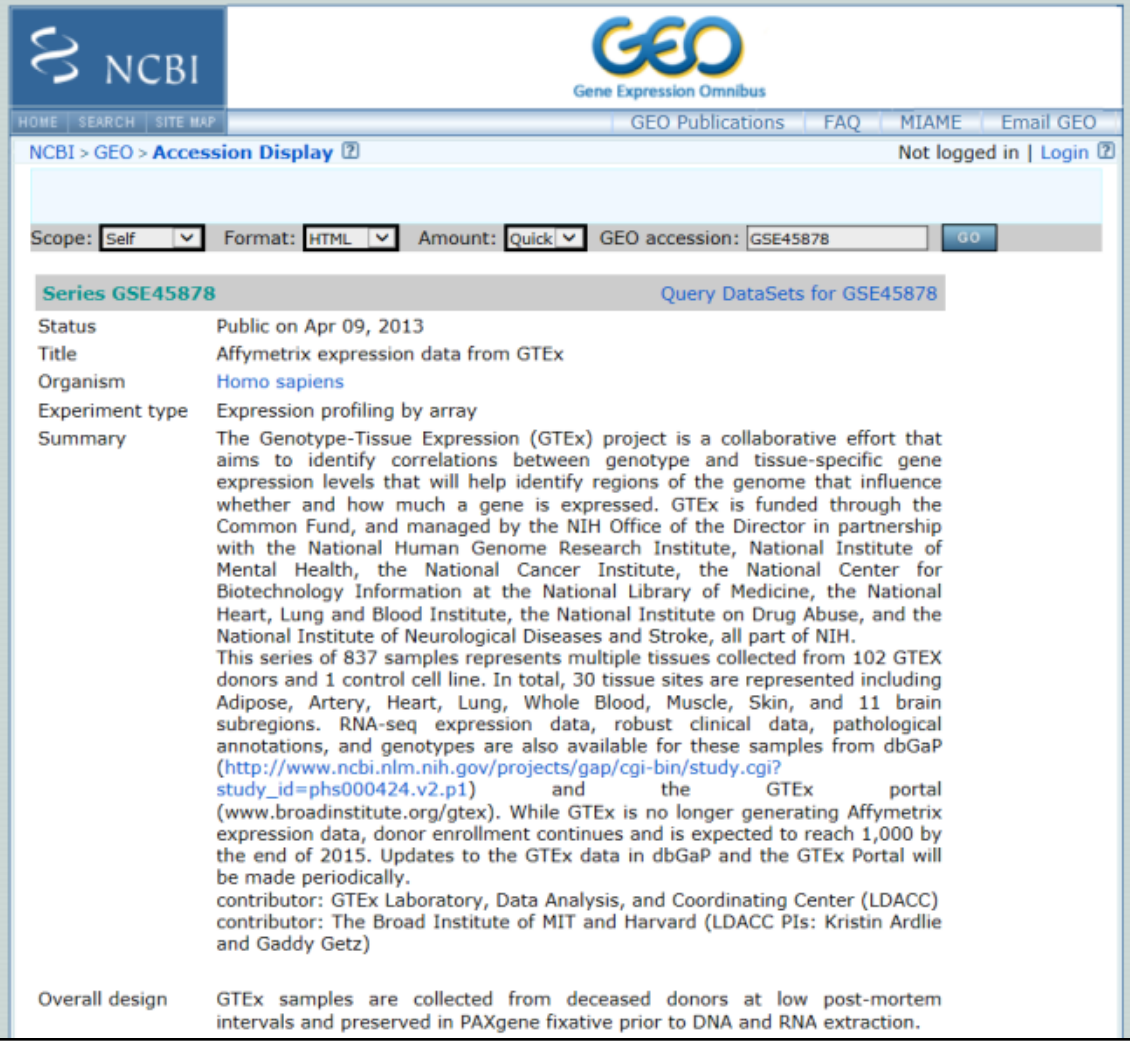
# ④−1：GEO database




http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/

- 遺伝子発現データベースサイトです。論文投稿時には発現データ登録が義務づけられている例が多いです。”GSE45878”と入力してみましょう。

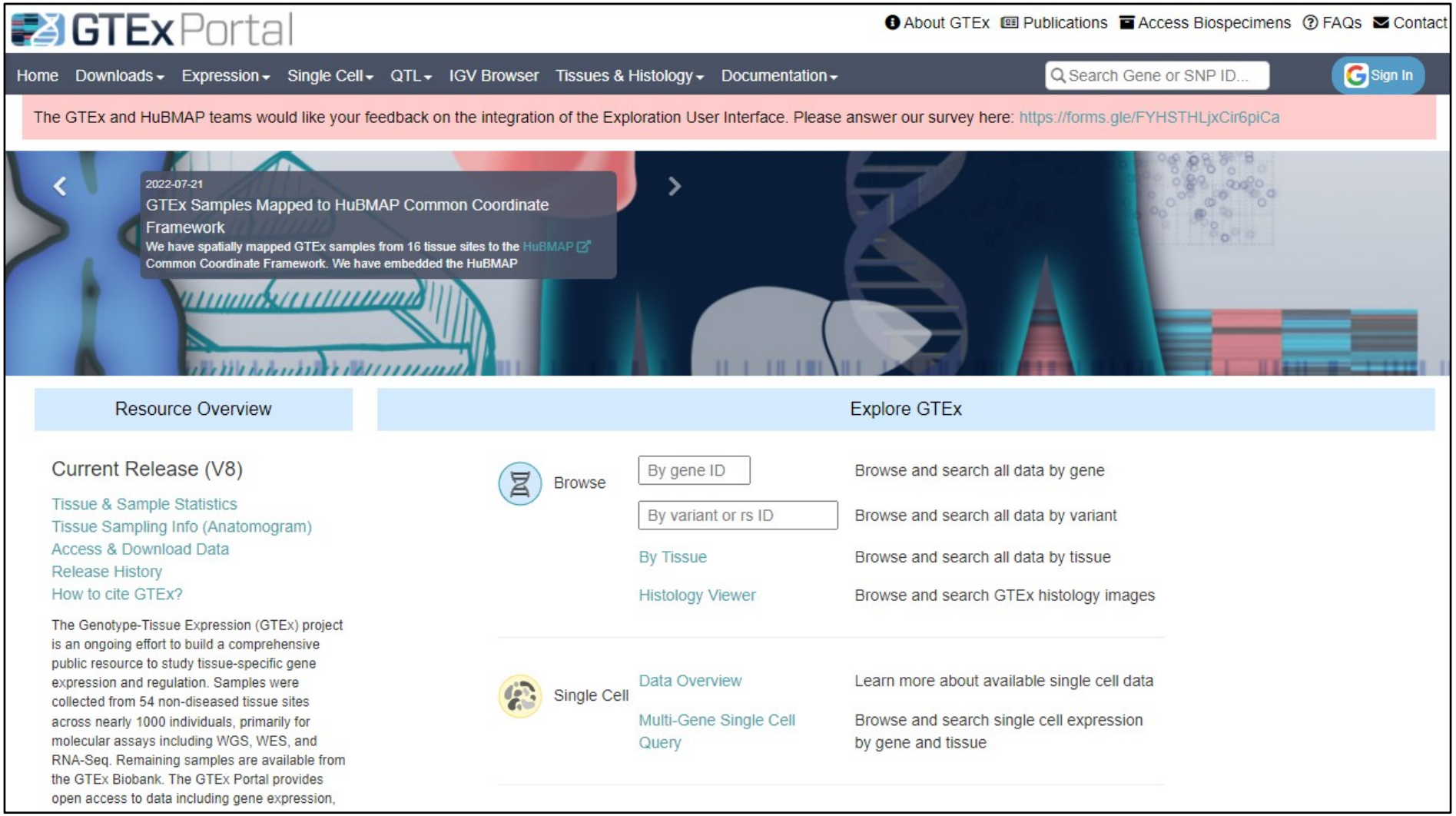
# ④−1：GEO database




http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/

- ④－2で解析されているGTExプロジェクトで得られた遺伝子発現データが公開されています。ダウンロード可能です。

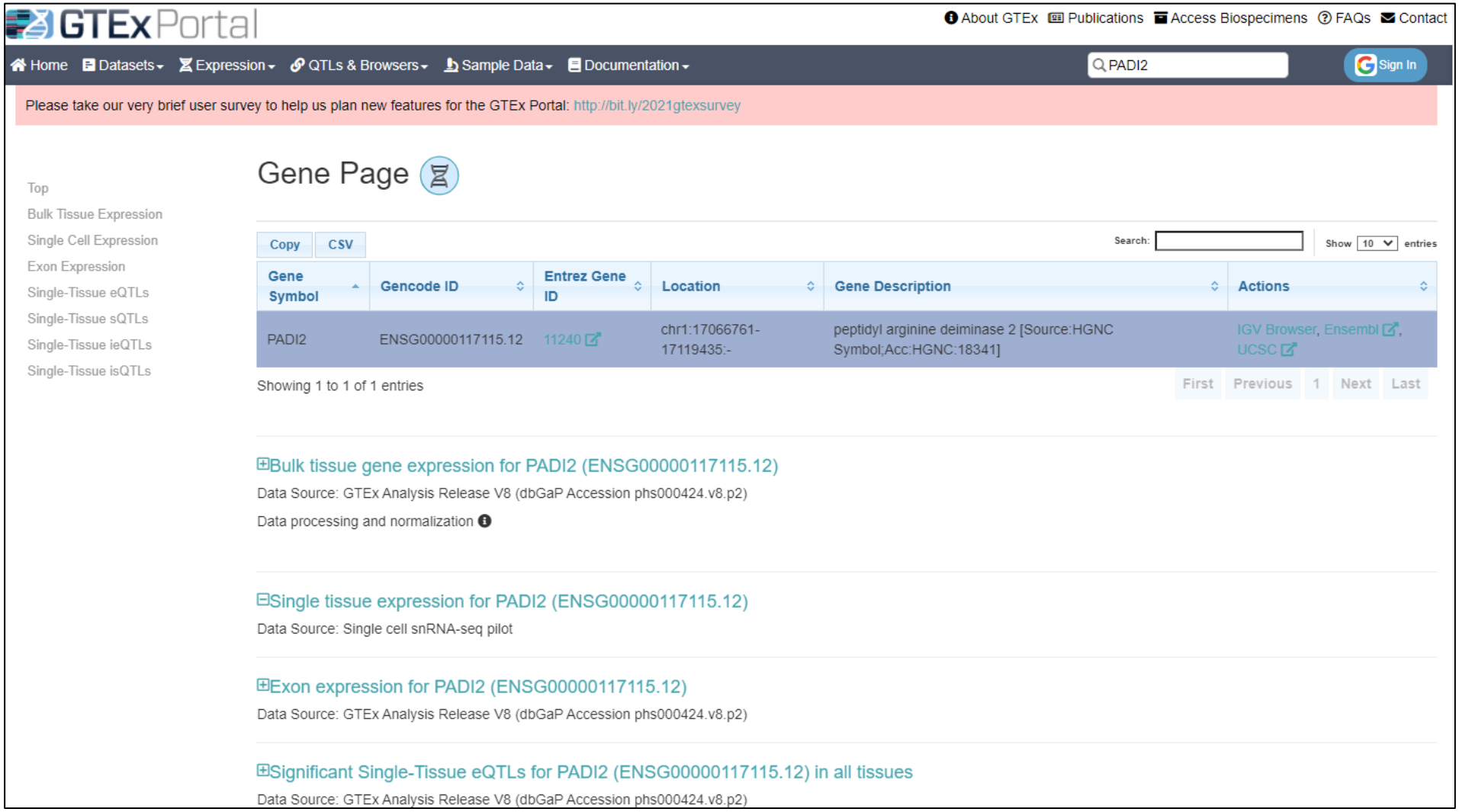
# ④−2：GTEx Portal




http://www.gtexportal.org/home/

・900名の献体から得られた体内組織の遺伝子発現データが公開されたサイトです。”PADI2”と入力してみましょう。

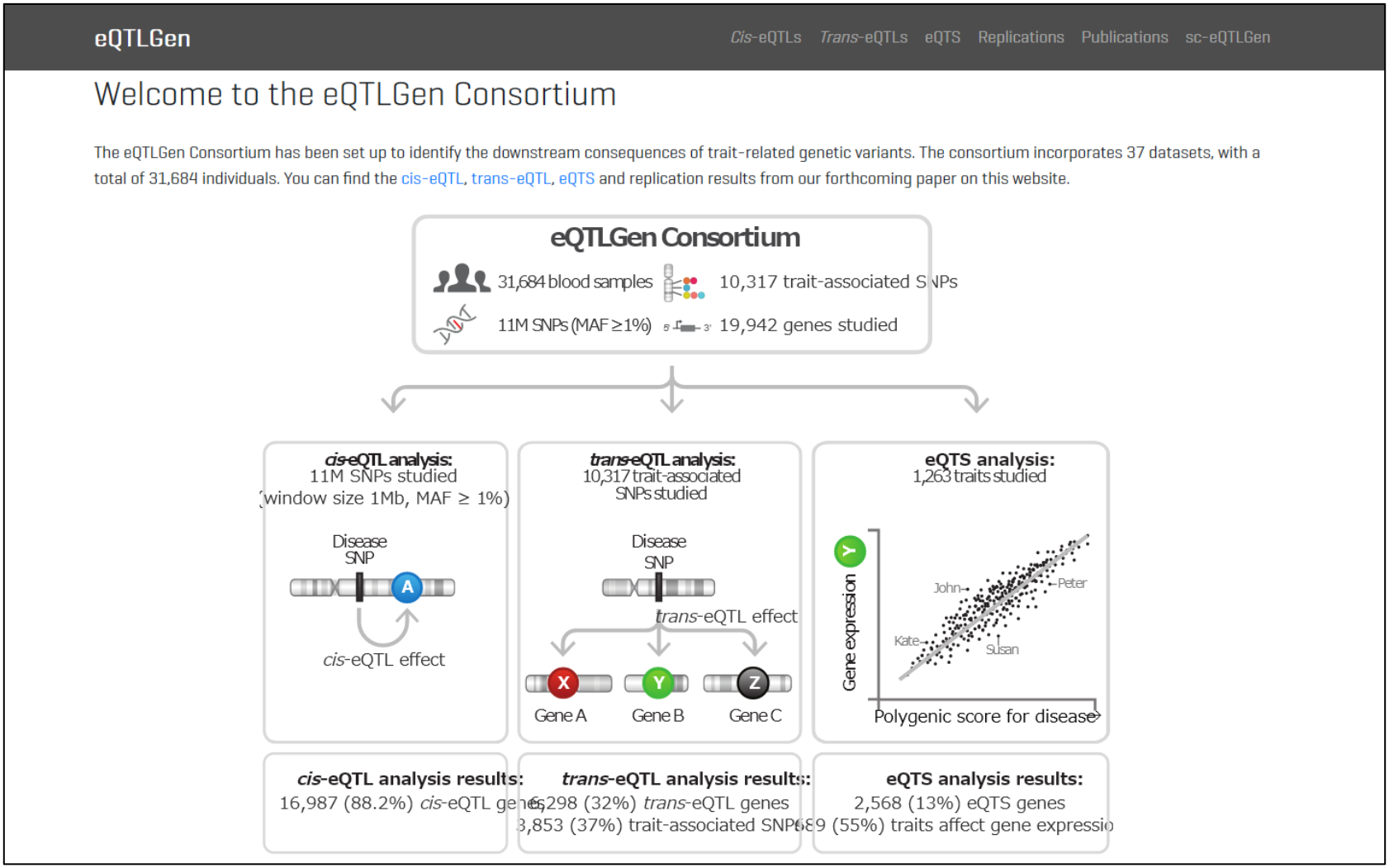
# ④−2：GTEx Portal




http://www.gtexportal.org/home/

- 各組織におけるPADI2遺伝子の発現量と、SNPデータとの発現関連解析（eQTL解析）結果が得られます。

# ④−3：eQTLgen




https://www.eqtlgen.org/index.html

・eQTLgenコンソーシアムによる大規模末梢血遺伝子発現eQTL解析結果の公開サイトです。”Cis-eQTL”タブで”PADI2”と入力してみましょう。

# ④−3：eQTLgen

## *cis*-eQTLs

This page contains the *cis*-eQTL results. The statistically significant *cis*-eQTLs and SMR-prioritised genes for several traits are browsable, the other files can be downloaded.

### Downloads

- Significant *cis*-eQTLs
- Full *cis*-eQTL summary statistics
- README
- Initial release Significant *cis*-eQTLs (deprecated)
- Initial release Full *cis*-eQTL summary statistics (deprecated)

### Changelog

**2019-12-23**: Cis-eQTLs are now updated to have a 2-cohort filter: every cis-eQTL must be tested in at least 2 cohorts to be reported. The files now also include Bonferroni-adjusted p-values.

**2018-10-19**: Initial data release

### Significant *cis*-eQTLs

Search: PADI2

Show 10 entries

| | SNP | | | Gene | | | | | Allele | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| P-value | ID | Chr | Pos (hg19) | ID | Symbol | Chr | Pos (hg19) | Z-score | Assessed | Other | Nr Cohort |
| 3.2717e-310 | rs2076616 | 1 | 17412501 | ENSG00000117115 | PADI2 | 1 | 17419602 | -56.5846 | G | A | 37 |
| 3.2717e-310 | rs2235927 | 1 | 17394775 | ENSG00000117115 | PADI2 | 1 | 17419602 | -46.2499 | A | G | 37 |

https://www.eqtlgen.org/index.html

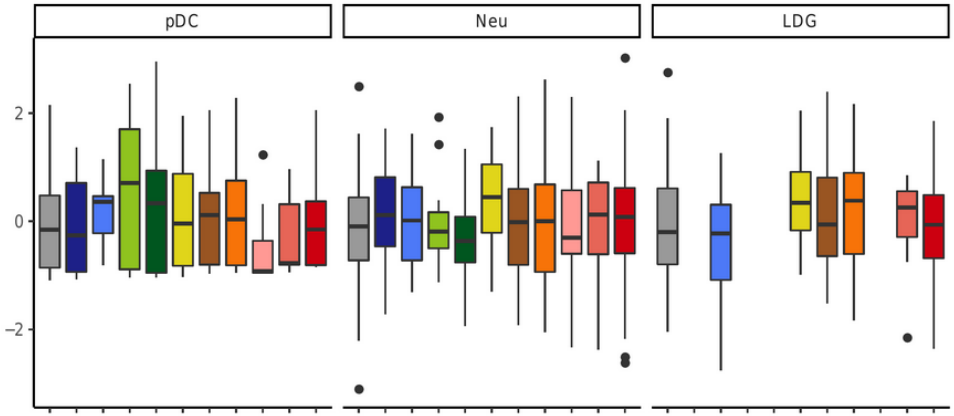
・PADI2遺伝子の発現量の個人差に影響を与える、周辺の遺伝子領域のSNPのリストが得られます。

# ④−4：ImmuNexUT


https://www.immunexut.org/

- 日本人集団の免疫細胞特異的eQTLデータベースです。
- "PADI2"と入力してみましょう。

# ④–4：Human Genetic Variation Database




Abbreviations

Significant eQTLs

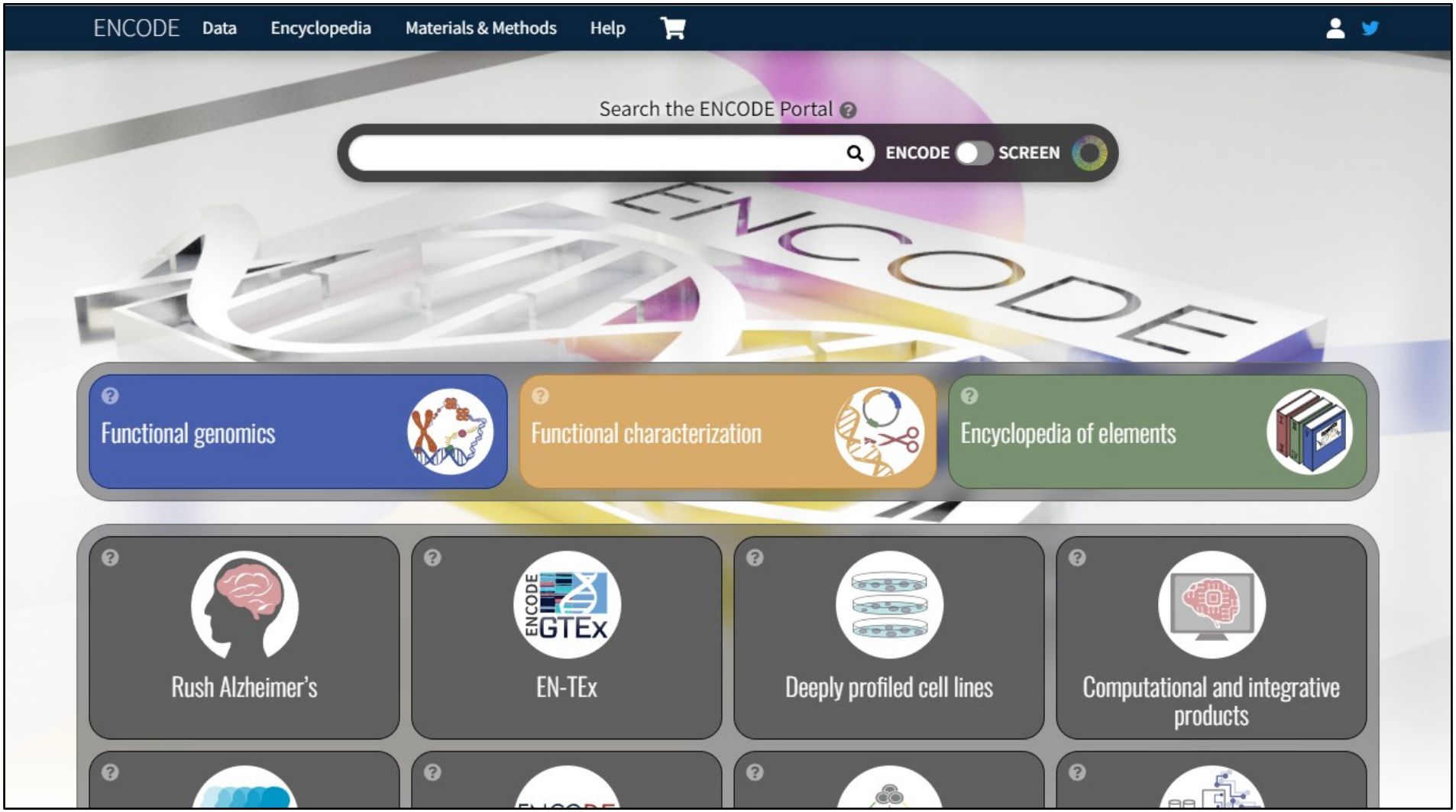
Search

| Gene Symbol | SNP ID | Cell Type | Chromosome | Position | eQTL p-value | eQTL effect beta | eQTL plot |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| PADI2 | rs2235912 | Neu | chr1 | 17098978 | 8.89475e-132 | 0.888588 | |
| PADI2 | rs2235913 | Neu | chr1 | 17098582 | 8.89475e-132 | 0.888588 | |
| PADI2 | rs2235914 | Neu | chr1 | 17098350 | 8.89475e-132 | 0.888588 | |
| PADI2 | rs10649306 | Neu | chr1 | 17097765 | 2.22036e-130 | 0.888127 | |
| PADI2 | rs11576552 | Neu | chr1 | 17096815 | 2.22036e-130 | 0.888127 | |

https://www.immunexut.org/

- PADI2遺伝子領域の遺伝子変異や、免疫細胞特異的なeQTL解析結果を見ることができます。

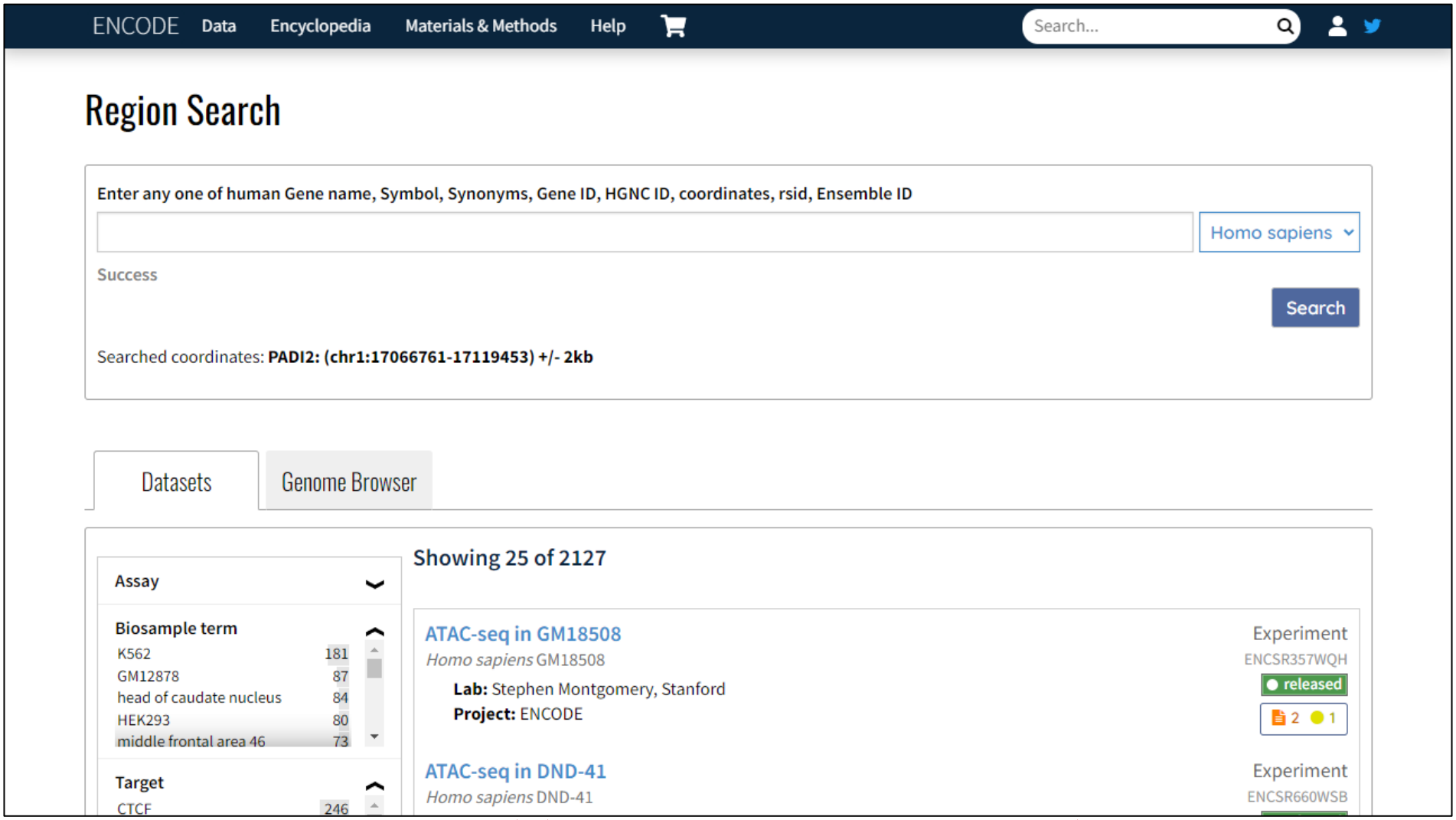
# ④-5：ENCODE (Encyclopedia of DNA Elements)




https://www.encodeproject.org/

・組織特異的エピゲノム情報を網羅するENCODEプロジェクトのサイトです。"Data"→"Search by Region"から"PADI2"と入力してみましょう。

# ④-5：ENCODE (Encyclopedia of DNA Elements)




https://www.encodeproject.org/

- PADI2遺伝子領域における、ChIP-seq、DNase-seqなどのエピゲノム情報が提供されます。

# ④-6：AMP (Accelerating Medicines Partnership)&ImmPort

U.S. Department of Health & Human Services

NIH National Institutes of Health
*Turning Discovery Into Health*

Search NIH

NIH Employee Intranet | Staff Directory | En Español

Health Information | Grants & Funding | News & Events | Research & Training | Institutes at NIH | About NIH

Home » Research & Training

## ACCELERATING MEDICINES PARTNERSHIP® (AMP®)

Accelerating Medicines Partnership (AMP)

- Alzheimer's Disease
- Common Metabolic Diseases
- Parkinson's Disease
- Rheumatoid Arthritis and Lupus
- Schizophrenia
- Type 2 Diabetes

On this page

AMP Partners | Timeline | Challenge | Impact | Governance

### Overview

Launched in 2014, the Accelerating Medicines Partnership® (AMP®) is a public-private partnership between the National Institutes of Health (NIH), the U.S. Food and Drug Administration (FDA), multiple biopharmaceutical and life science companies, non-profit and other organizations to transform the current

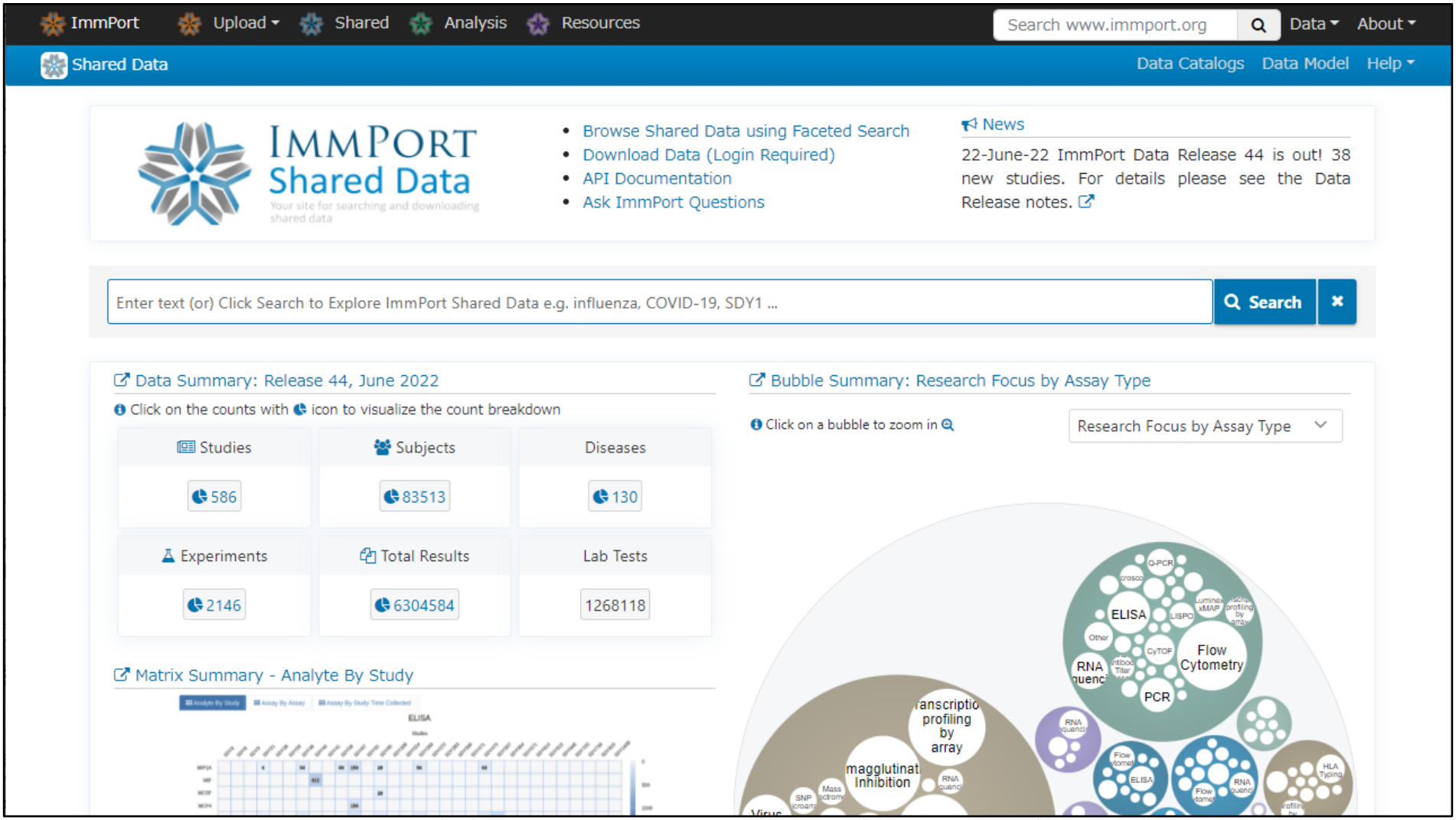

Related Information

- News: NIH, industry and non-profits join forces to speed validation of disease targets, February 4, 2014
- Director's Blog: Introducing AMP: the Accelerating Medicines Partnership
- AMP press conference
- Multimedia
- February 2014 Statement by the President
- Foundation for the National Institutes of Health AMP Website

https://www.nih.gov/research-training/accelerating-medicines-partnership-amp

・Accelerating Medicines Partnership (AMP) のサイトです。

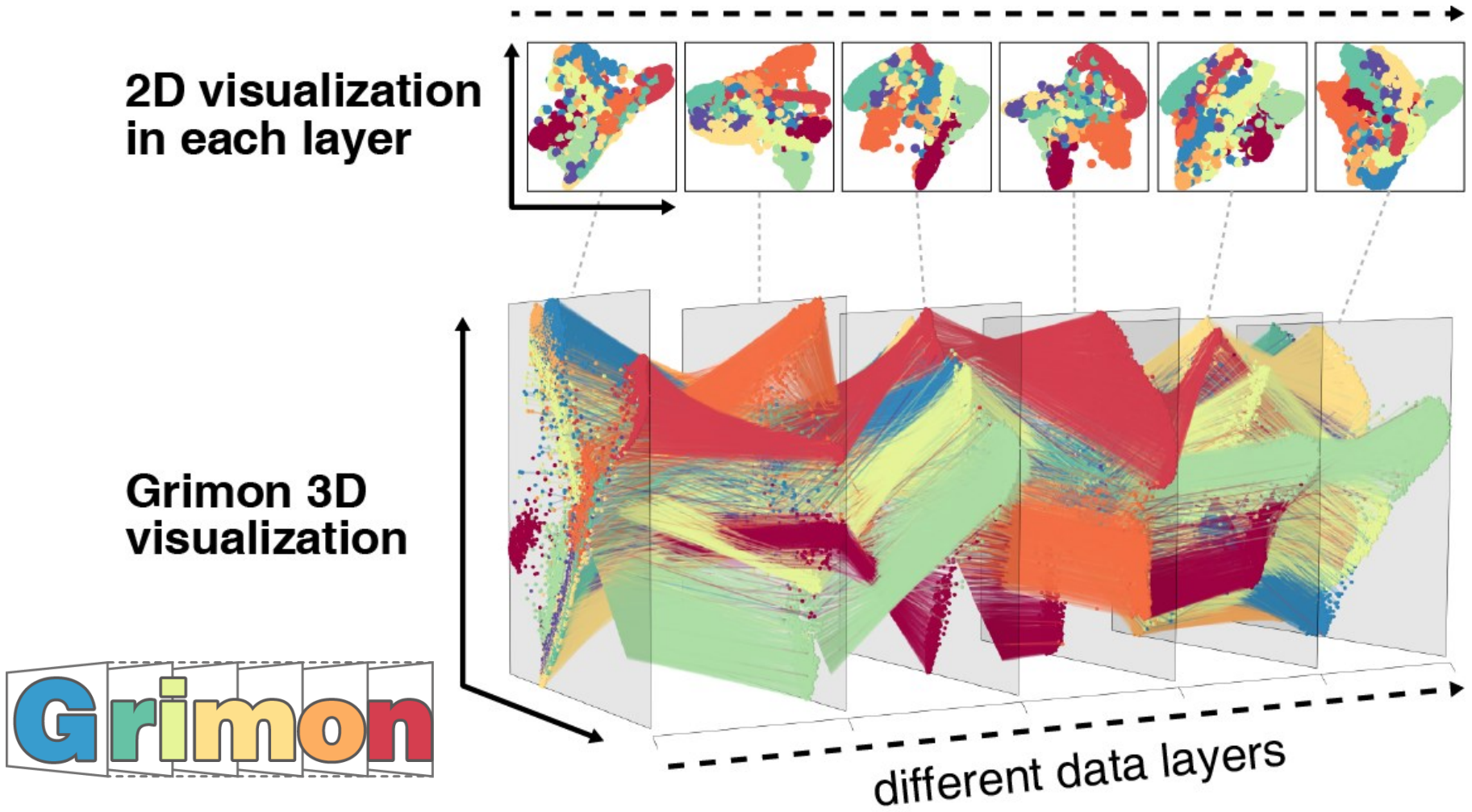
# ④-6：AMP (Accelerating Medicines Partnership)&ImmPort




https://www.immport.org/shared/home

・Accelerating Medicines Partnership (AMP) によって構築されたエピゲノム・ゲノムデータをダウンロードできるサイトです。

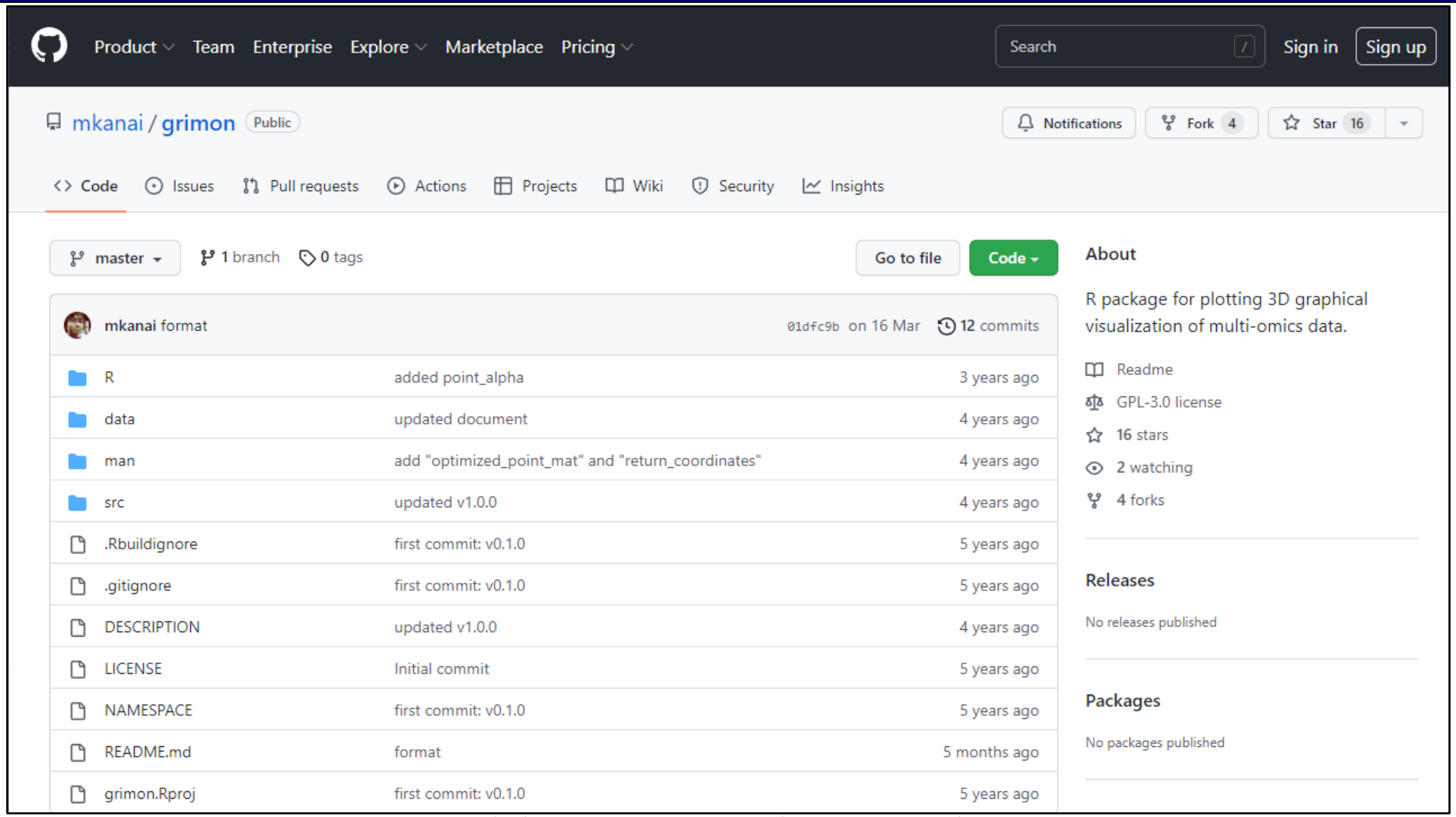
# ④-7：Grimon (Graphical interface to visualize multi-omics networks)




https://github.com/mkanai/grimon

・多次元のオミクス情報を次元圧縮し、感覚的に操作可能な3次元画像として可視化するGrimonのサイトです。

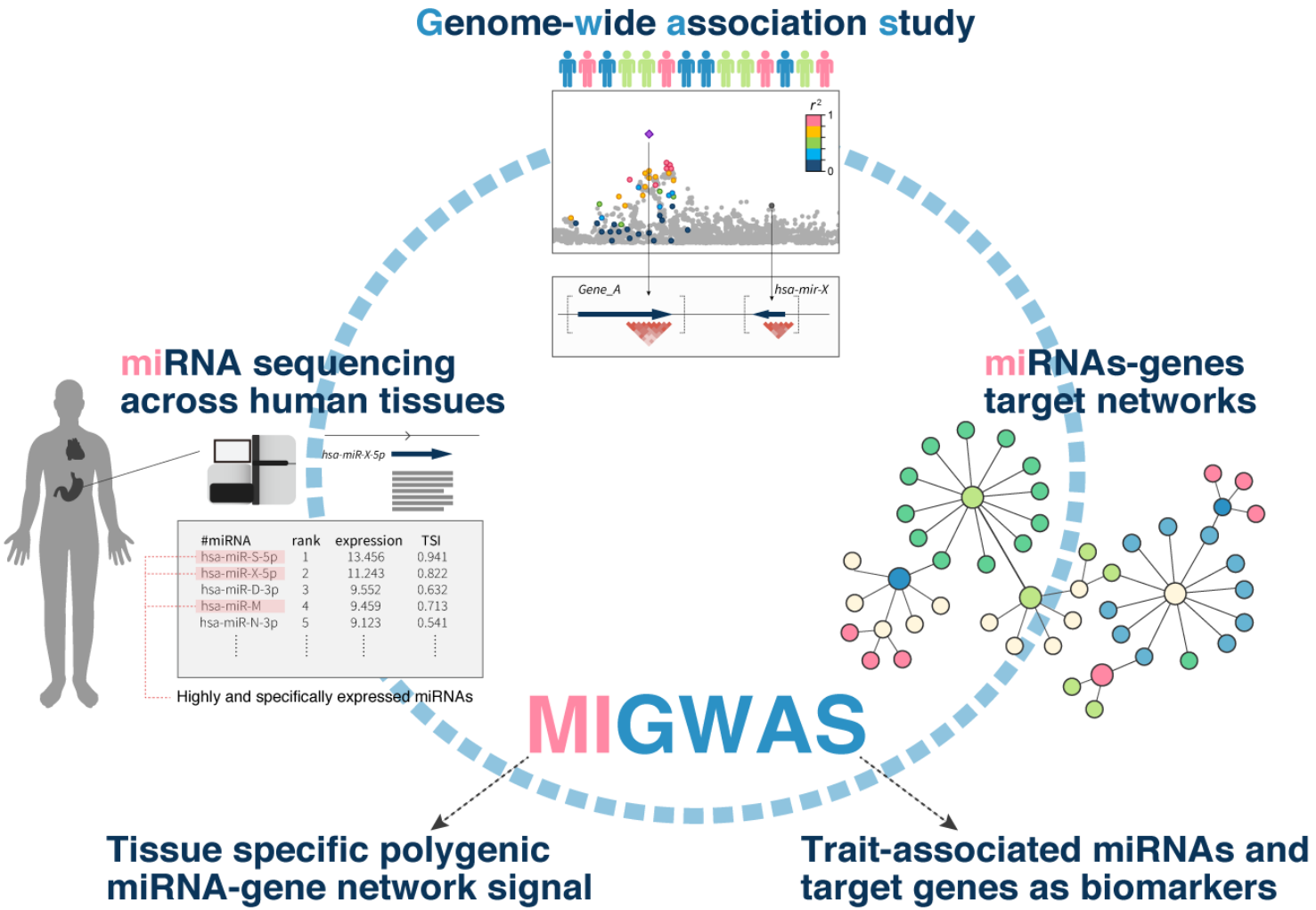
# ④-7：Grimon (Graphical interface to visualize multi-omics networks)




https://github.com/mkanai/grimon

・github上でソースコードが公開されています。

# ④-8:MIGWAS (miRNA-target gene networks enrichment on GWAS)




https://github.com/saorisakaue/MIGWAS

- GWAS結果からバイオマーカーmiRNAを同定するMIGWASのサイトです。
- github上でソースコードが公開されています。

# 講義の概要

## Webツール入門

① ゲノム・遺伝子情報のWebツール

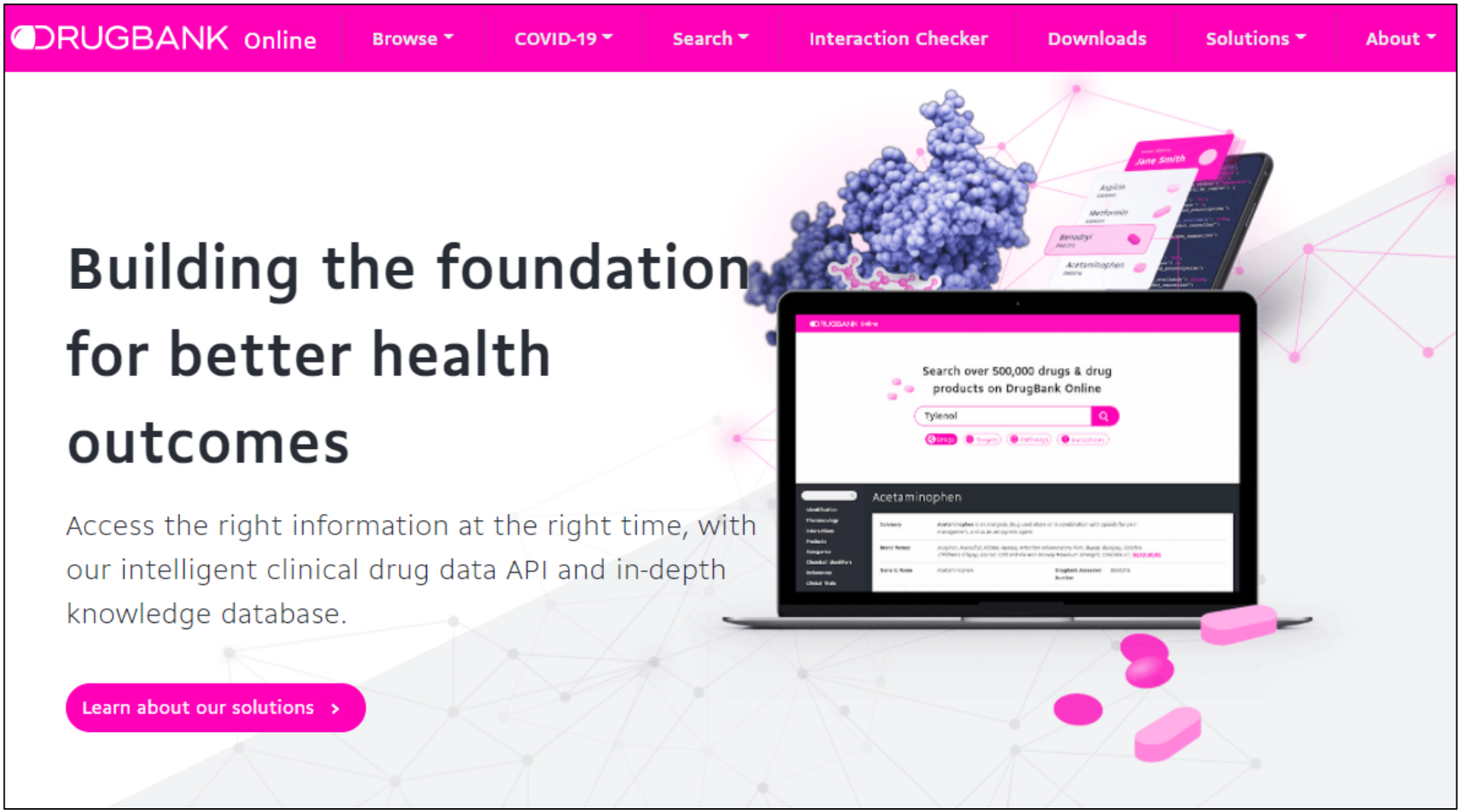
② 遺伝子変異・SNP情報のWebツール

③ 疾患感受性遺伝子情報・解析結果のWebツール

④ エピゲノム情報のWebツール

⑤ 創薬情報のWebツール

# ⑤-1：DRUGBANK

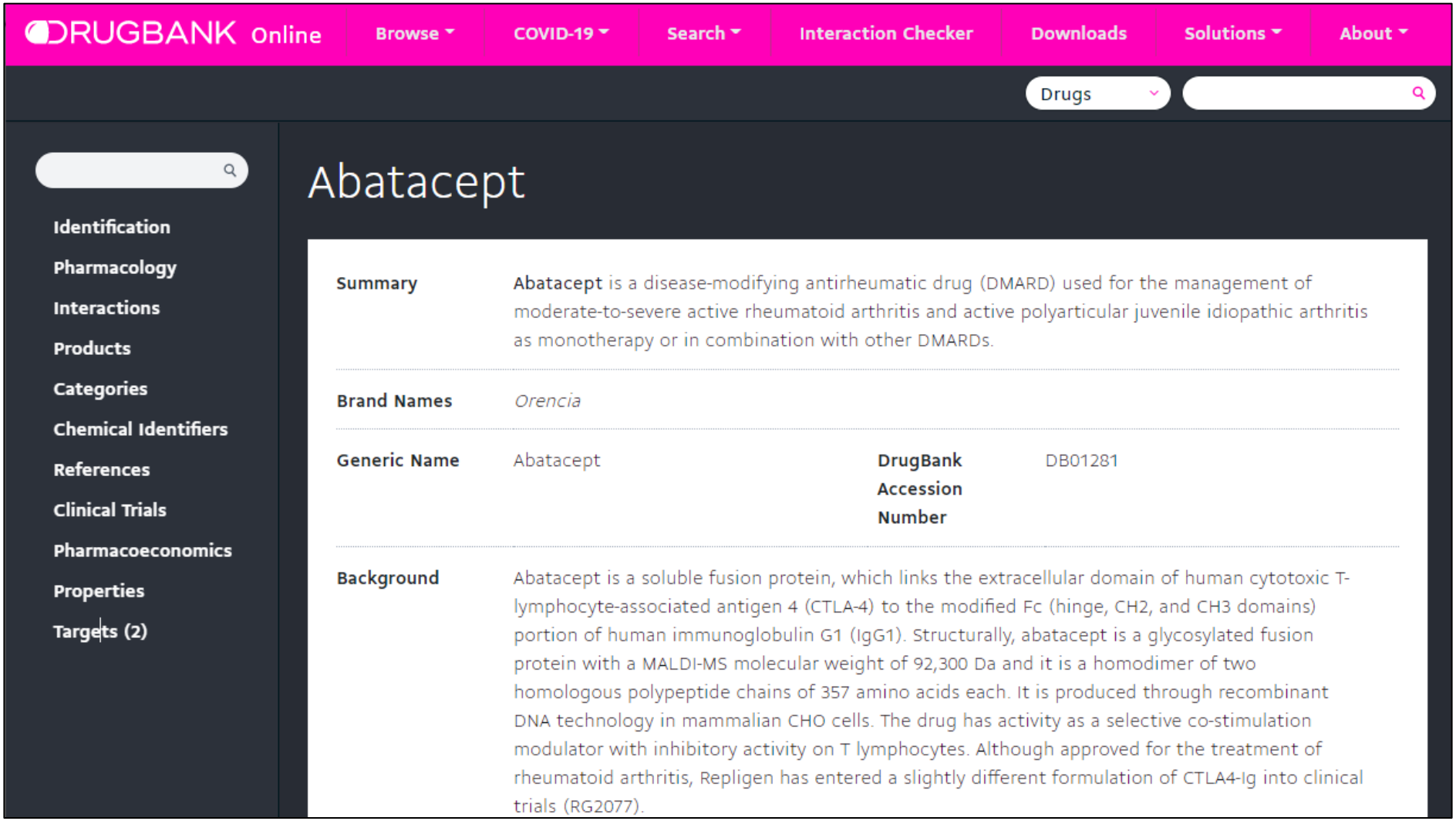



http://www.drugbank.ca/

・治療薬とその標的遺伝子に関するデータベースサイトです。

・”Abatacept”と入力してみましょう。

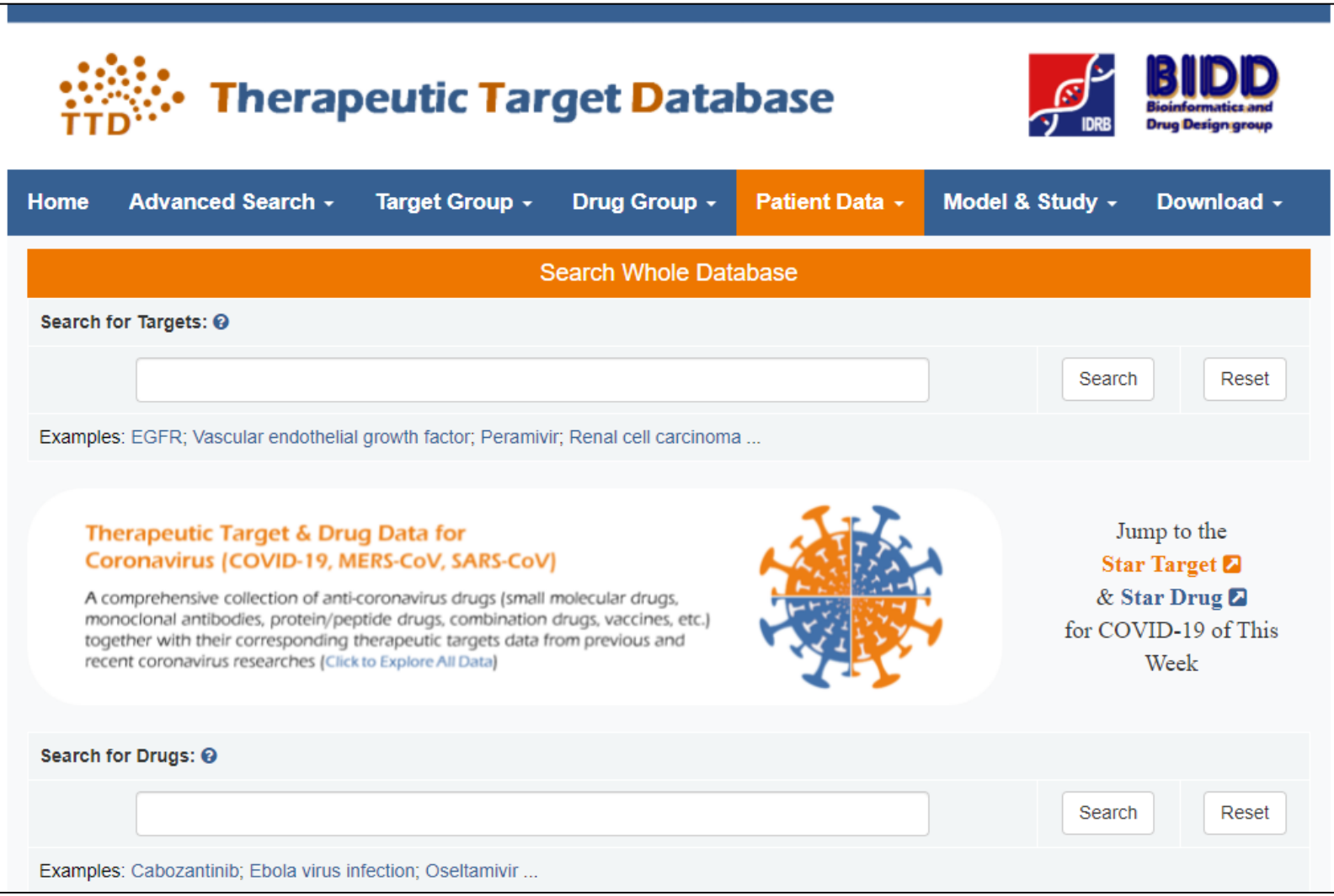
# ⑤-1：DRUGBANK




http://www.drugbank.ca/

- 生物学的製剤(抗体薬)"Abatacept"の性状、標的遺伝子、対象疾患、臨床試験情報、などが提供されます。

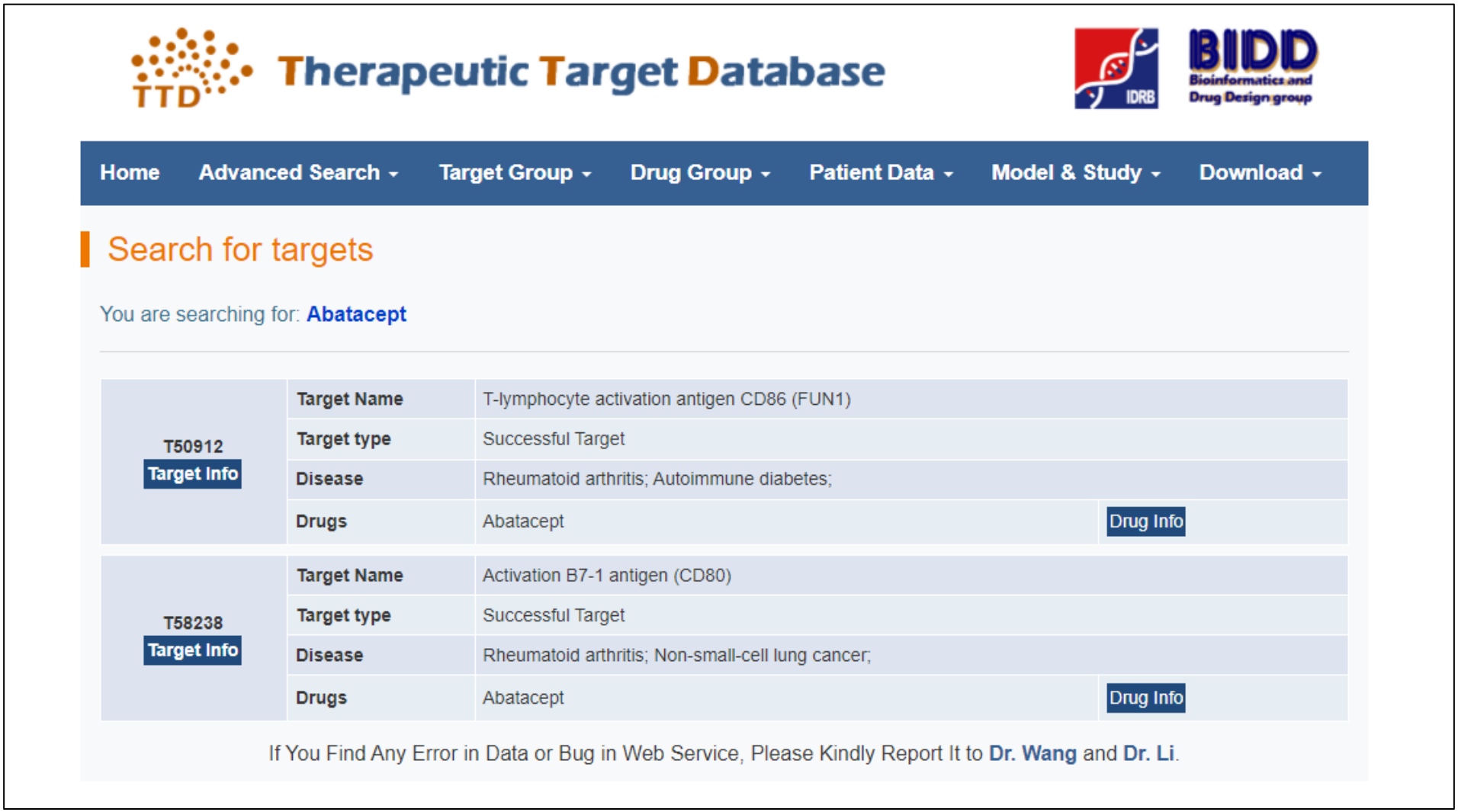
# ⑤−2：TTD (Therapeutic Targets Database)




http://db.idrblab.net/ttd/

- 治療薬とその標的遺伝子に関するデータベースサイトです。
- "Abatacept"と入力してみましょう。

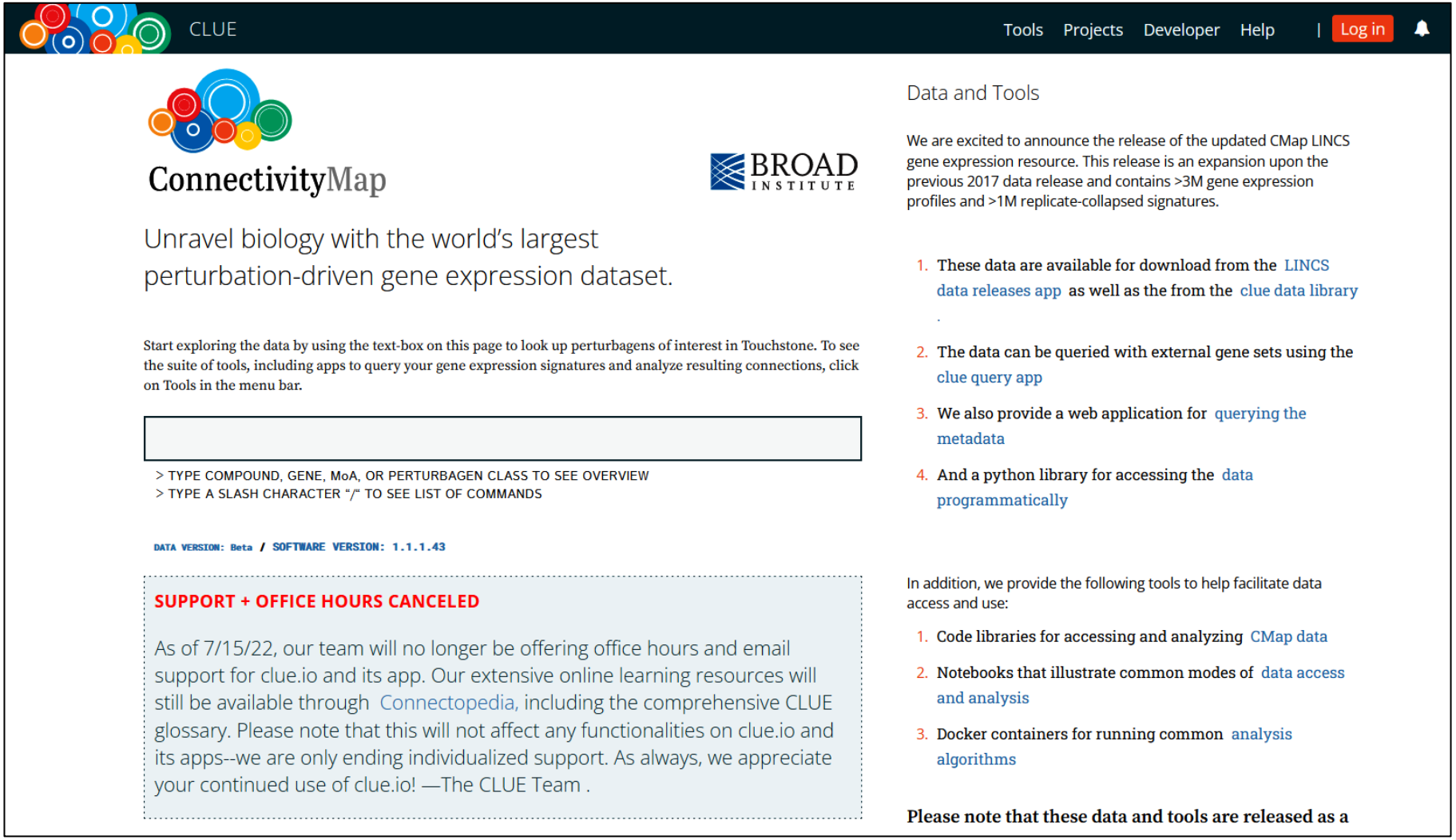
# ⑤−2：TTD (Therapeutic Targets Database)




https://db.idrblab.net/ttd/

- 生物学的製剤(抗体薬)"Abatacept"の性状、標的遺伝子、対象疾患、臨床試験情報、などが提供されます。

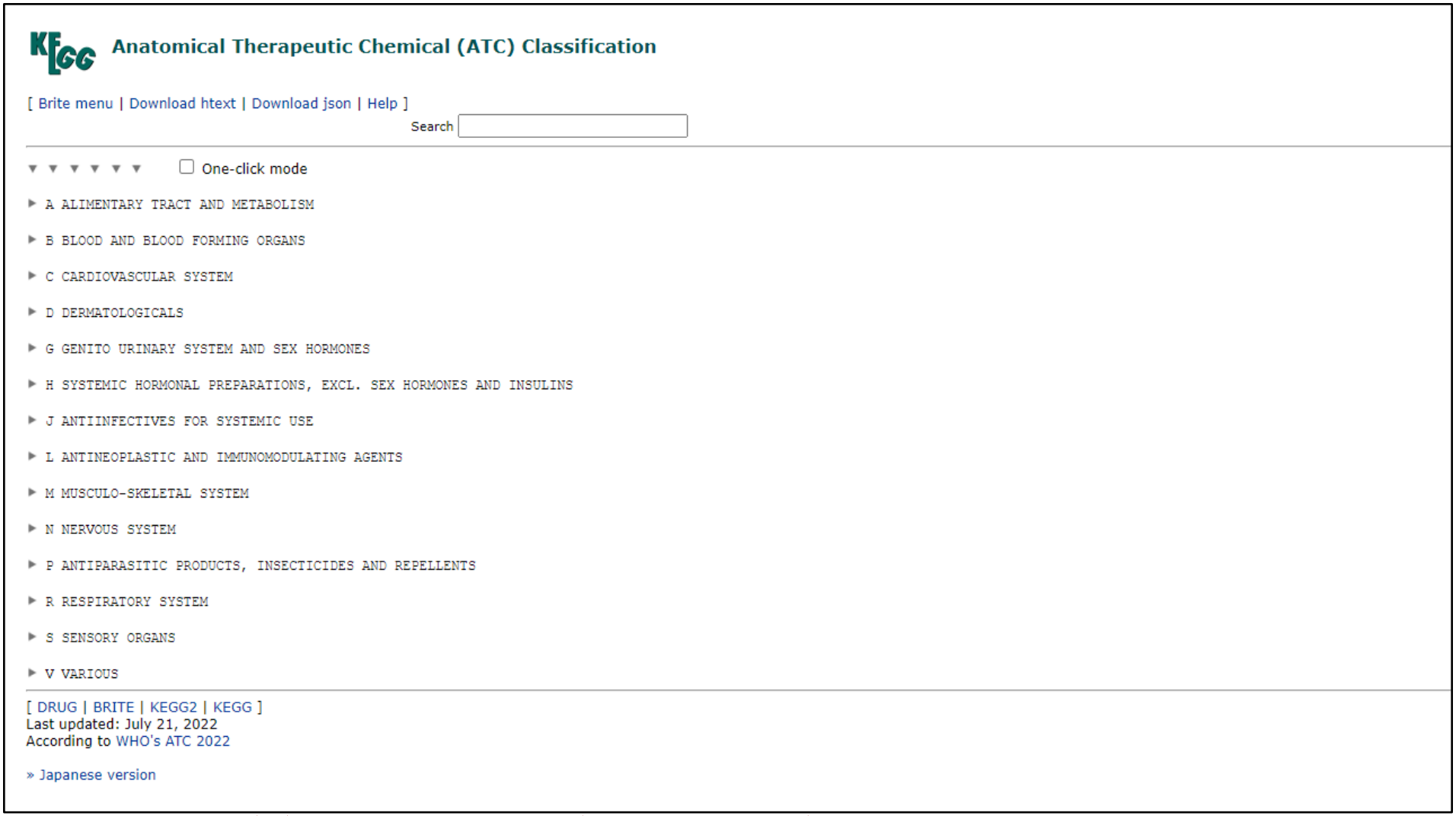
# ⑤−3：Connectivity Map




https://clue.io/about

- 米国Broad研究所が提供する、化合物投与時の遺伝子発現量や蛋白量の変化を対象としたデータベースです。

# ⑤-4：Anatomical Therapeutic Chemical (ATC) Classification

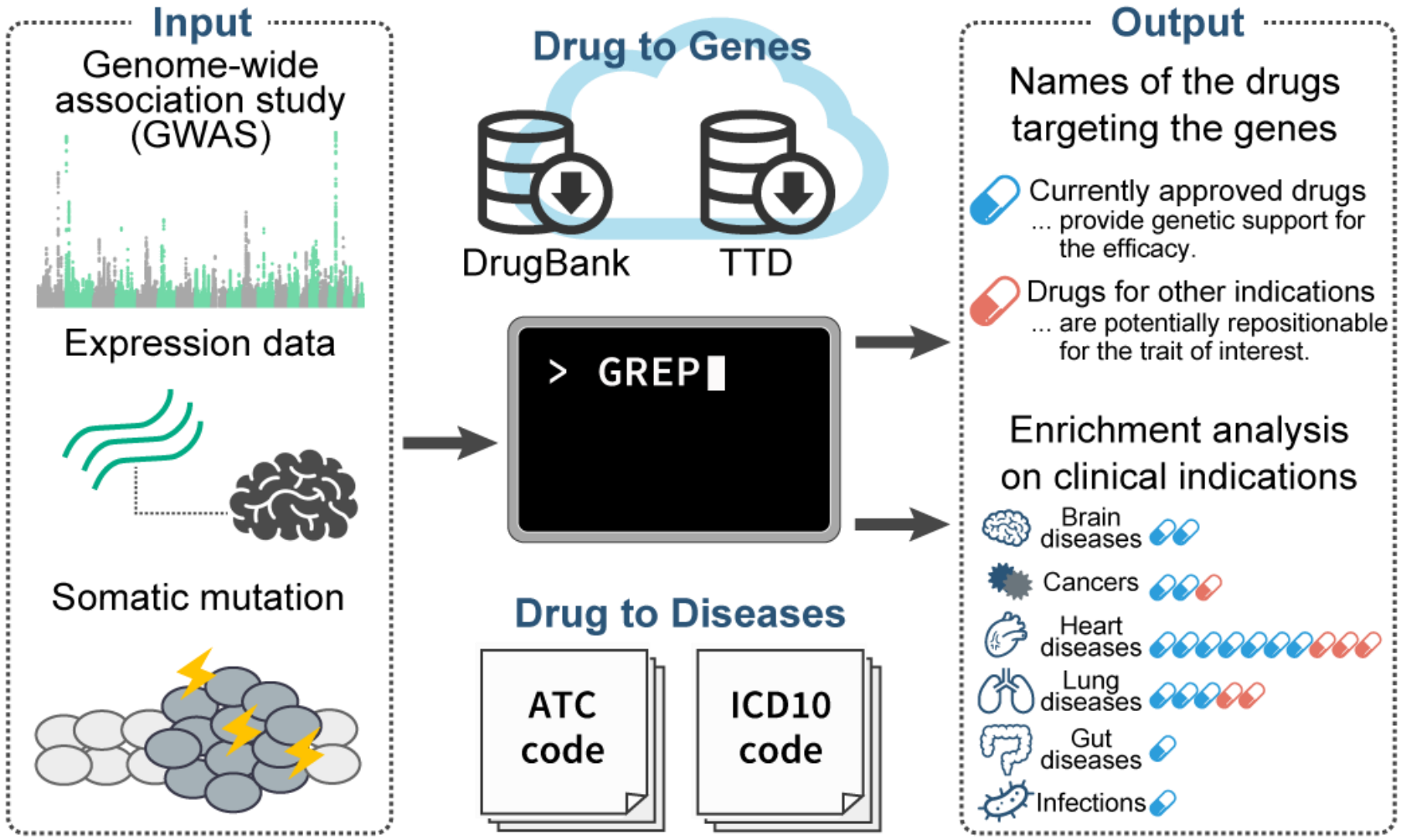



http://www.kegg.jp/kegg-bin/get_htext?br08303.keg

・WTOのATC分類に基づく、疾患と治療薬の網羅的な対応表です。

（Kyoto Encyclopedia of Genes and Genomes（KEGG）上のページになります。）

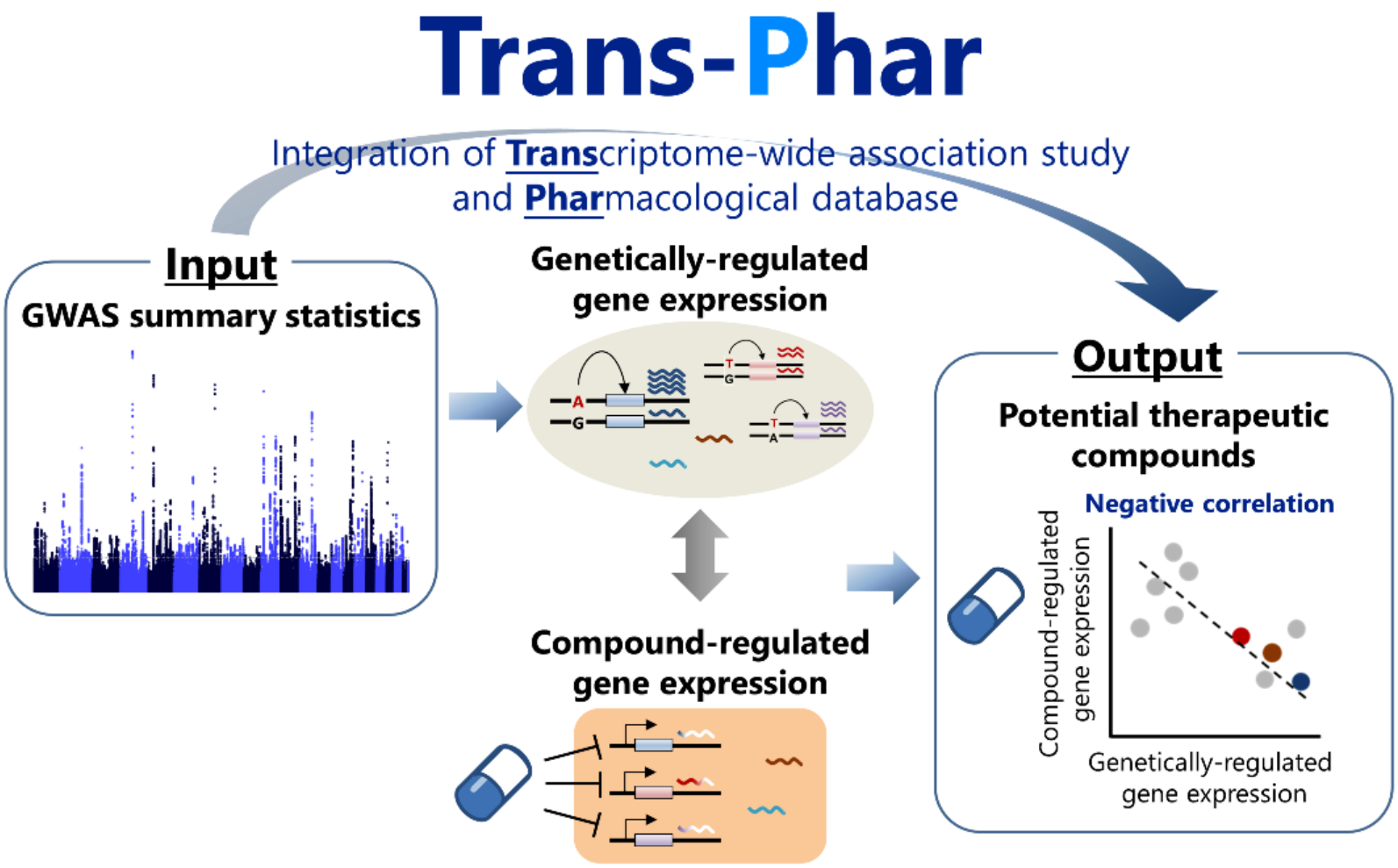
# ⑤-5：GREP (Genome for REPositioning drugs)




https://github.com/saorisakaue/GREP

・ATC分類や創薬データベースに基づき、疾患関連遺伝子からリポジショニング候補治療薬や適応候補疾患をスクリーニングするツールです。

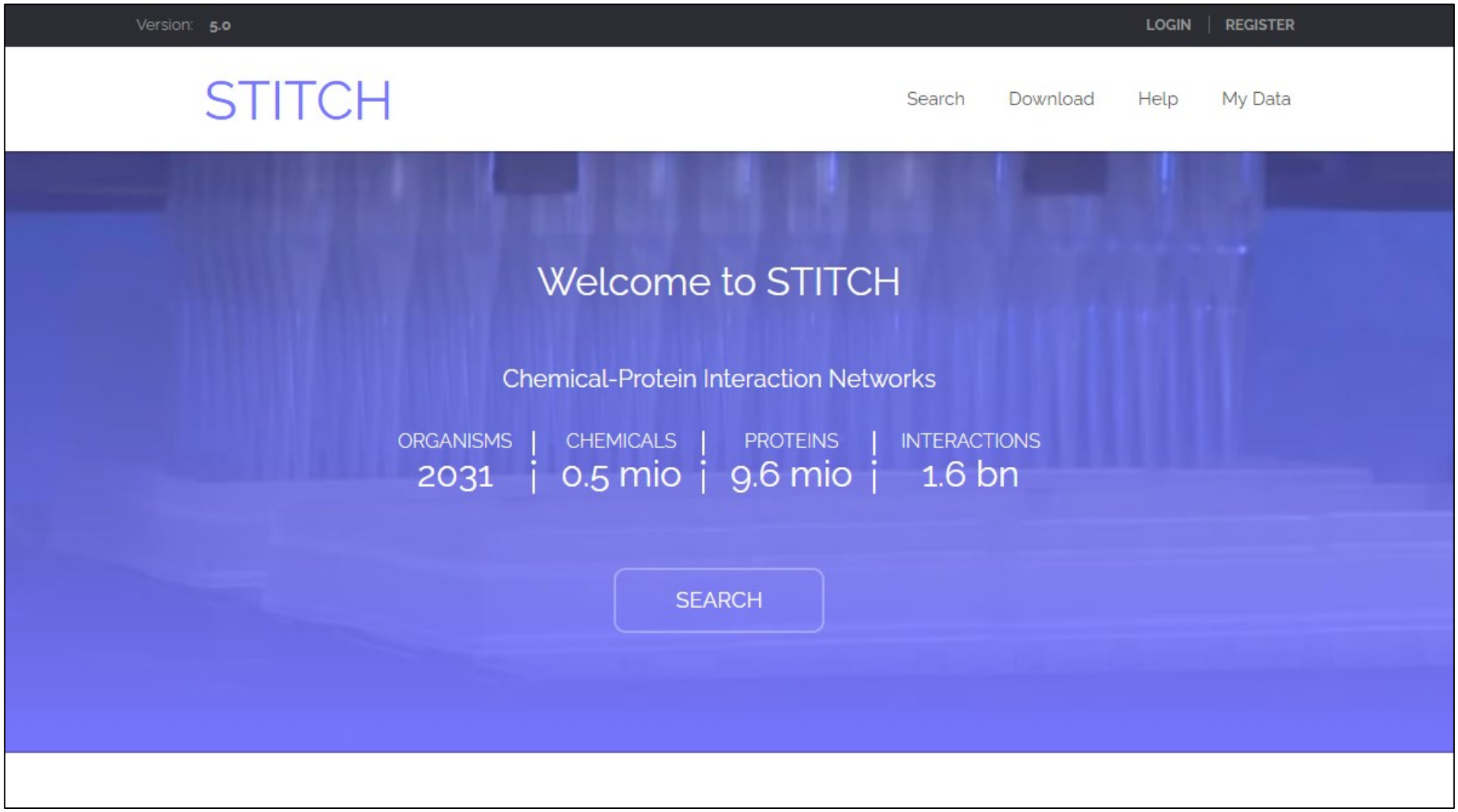
# ⑤-6：Trans-Phar (integration of TWAS and pharmacological database)




https://github.com/konumat/Trans-Phar

・TWAS(Transcriptome-Wide Association Study)を用いて、GWAS結果から遺伝子発現量変化を推定し、化合物をスクリーニングする創薬ツールです。

# ⑤-7：STITCH

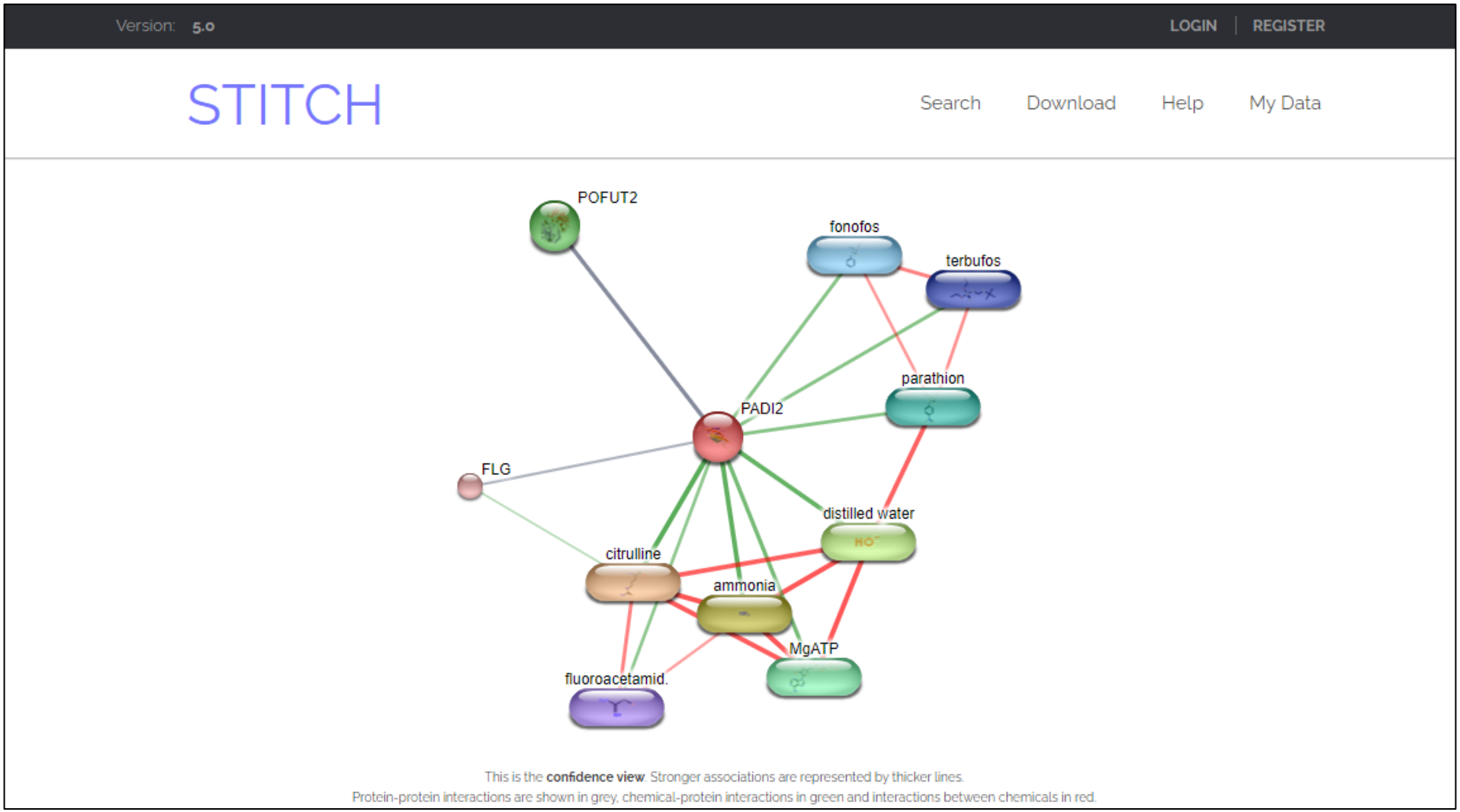



http://stitch.embl.de

・化合物とタンパク質が構成するネットワーク情報のサイトです。

・"PADI2"と入力してみましょう。

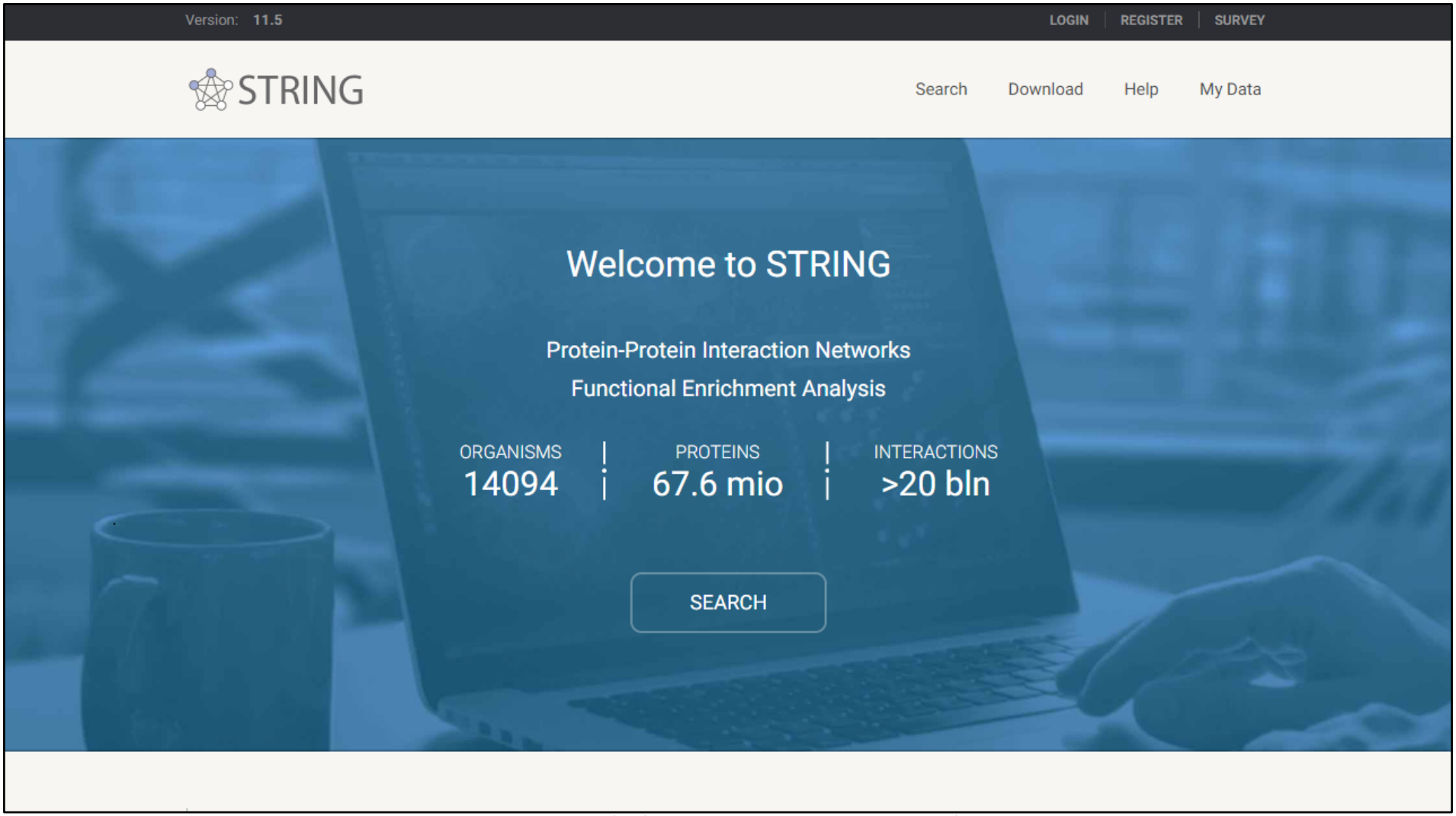
# ⑤-7：STITCH




http://stitch.embl.de

・PADI2遺伝子(タンパク質)と相互作用をもつ化合物や、他のタンパク質とのネットワーク情報が、図として提供されます。

# ⑤-8：STRING

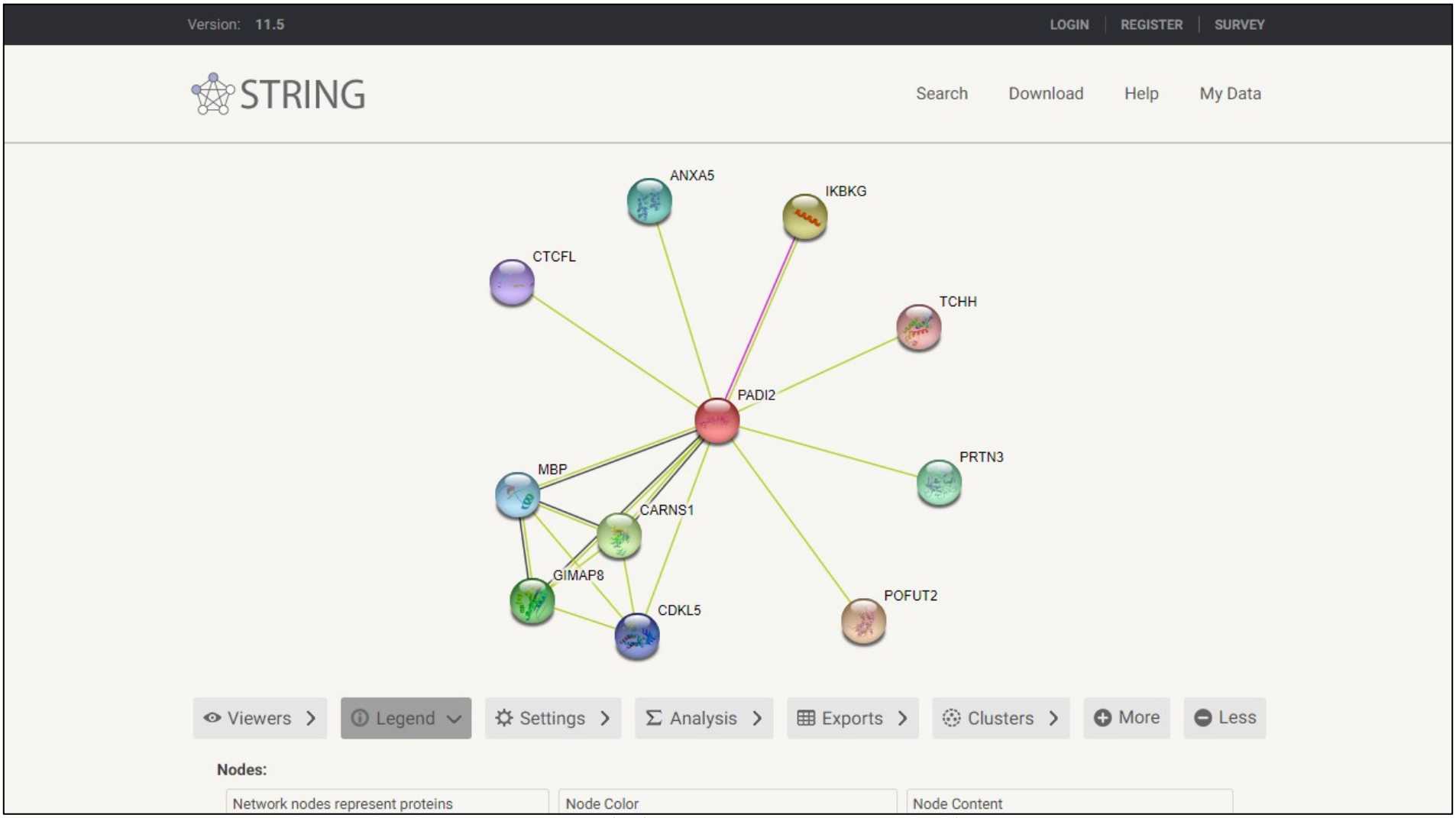



http://string-db.org/

・タンパク質間相互作用ネットワーク情報のサイトです。

・"PADI2"と入力してみましょう。

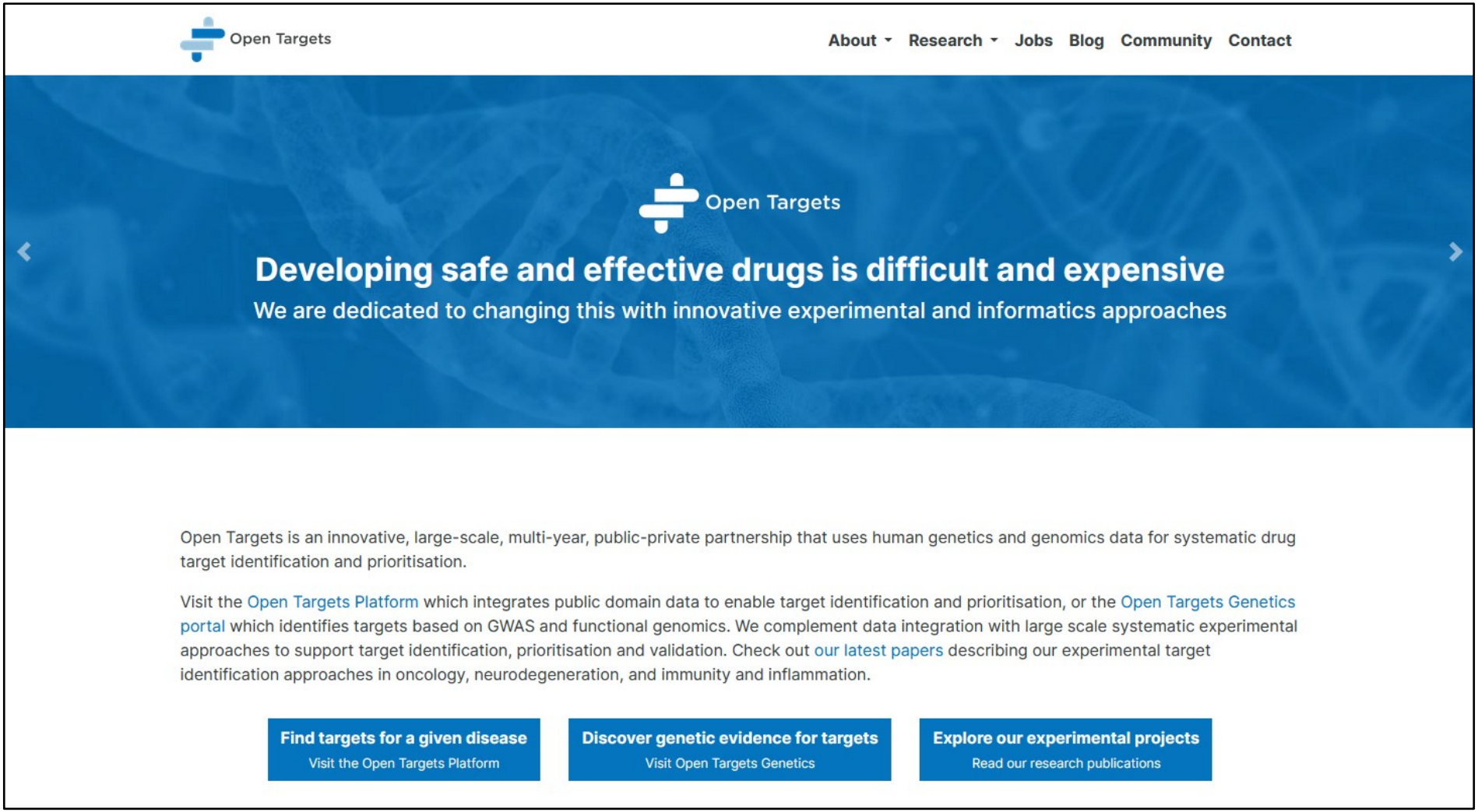
# ⑤-8：STRING




http://string-db.org/

・PADI2遺伝子(タンパク質)が相互作用するタンパク質とのネットワーク情報が、図として提供されます。

# ⑤–9：Open Targets




https://www.opentargets.org/

・ゲノム創薬解析を念頭に、創薬ターゲットの情報をまとめたデータベースです。

# 終わりに

・ゲノム研究や遺伝統計解析を実施する際に便利な、Webツールを挙げてみました。

・今回は、Webブラウザー上の簡単な操作で情報が得られるツールを対象に紹介してみました。

・こんなのあったら便利だな、というツールは、だいたい実装されています。

・Webツールを使いこなすコツは、“とりあえず触ってみる”ことです。

・詳しい機能を覚えるのは後回しにして、”どんなことができるWebツールが世の中にあるのか”を体感してもらえればと思います。