

ユニットリーダー Unit Leader

梶屋 啓志 (理博)

Hiroshi MASUYA, Ph.D.



# マウス表現型知識化研究開発ユニット

Technology and Development Unit for Knowledge Base of Mouse Phenotype

## ミッションと事業概要 Mission

**情** 報の国際標準化は、研究機関間の重複した努力を削減し、かつバイオリソースへのアクセスを大きく改善するために極めて重要な課題である。当ユニットはバイオ系情報の国際標準化において最先端の研究開発を行い、リソースの特性および関連情報を、標準化されたデータベースとして研究コミュニティに公開することで、リソースを用いた研究間のネットワーク形成を助け、我が国のライフサイエンス的基盤の向上に貢献する。

The standardization of data and data format has become the major issue to improve informational access to bio-resources with preventing redundancy of costs and efforts among data centers. We aim the forefront researches in this field, and development of the standardized database of the phenotypic properties of bio-resources and related information to help networking between researches using the resources and to contribute the progress of intellectual foundation in Japanese life science.

## 平成21年度の成果

### Research and Development in 2009-2010

#### (1) バイオリソース情報標準化に関する基礎的研究

情報の標準化と相互運用性を高めるため、リソースの情報発信に必要な遺伝子、遺伝子型、リソース特性、実験プロトコル等の概念を整理し、定型化を行う作業を継続し、その結果を実験遺伝学オントロジー (Genetics Ontology: GXO) として公開した ([http://www.brc.riken.go.jp/lab/bpmp/ontology/ontology\\_gxo\\_j.html](http://www.brc.riken.go.jp/lab/bpmp/ontology/ontology_gxo_j.html))。

#### (1) Basic studies on the data-standardization for bio-resources

We have continued basic research on the data formalization about gene, genotype, phenotypic property and experimental protocol, which are essential to describe bio-resource information. It is summarized as an ontology file, Genetics Ontology (GXO), opened on website: [http://www.brc.riken.go.jp/lab/bpmp/ontology/ontology\\_gxo\\_j.html](http://www.brc.riken.go.jp/lab/bpmp/ontology/ontology_gxo_j.html).

#### (2) 実験解析手法相互比較データベース開発

施設横断的に統合されるリソース特性データを管理・測定方法に基づいて評価するために、プロトコル内容を項目化して相互比較可能なデータ形式 "Standardized Description of Operation Procedure (SDOP)" を開発した。さらに、これを用いたデータベース "SDOP-DB" を開発し、日本マウスクリニック (JMC) とヨーロッパのマウス表現型解析プロジェクト "EUMODIC" の解析の標準作業手順 (SOP) を公開した (<http://www.brc.riken.jp/lab/bpmp/>)。

SDOP/)。各形式ファイルはコミュニティやラボ内共有のために自由にダウンロードできる。また、マウス表現型統合国際コンソーシアムとの連携により、SDOPの内容をXML規格で記述できるPhenotyping Procedure Markup Language (PPML) を開発し、プロトコル記述の国際標準として提唱している。

#### (2) Development of the database for international sharing of protocols of phenotyping

On the integration and sharing of phenotype data of bio-resource, it is important that the verification of data based on the difference of the assay protocol. We have developed a new data format termed Standardised Description of Operating Procedures (SDOP), which provides an assay-specific descriptive framework and enables direct and detailed comparison of procedural parameters. Using this data format, we present a comparative standardised-protocol database, SDOP-DB, as a practical application to share, compare, and evaluate the contents of protocols to enable data comparisons and analyses in the field of mouse phenotype assessments (<http://www.brc.riken.jp/lab/bpmp/SDOP/>).

#### (3) マウス表現型統合データベース開発、およびソフト開発協力

オントロジーに基づくリソース特性データベースを作成し、JMC および、EUMODICの表現型データを統合した (<https://database.riken.jp/sw/links/en/rial10i/>)。また、マウス表現型解析開発チームの表現型解析ソフトウェア開発に協力した。

## 国際貢献・国際連携:ポストノックアウトマウスプロジェクト (図1)

International cooperation: post-knockout project (Fig.1)



#### (3) Development of the integrated mouse phenotype database and cooperation of software development

We developed a mouse phenotype database based on the ontology annotation to integrate results of JMC and EUMODIC (<https://database.riken.jp/sw/links/en/rial10i/>). We also cooperated in the software development with JMC group.

#### (4) マウスリソース情報の共有、統合、標準化に向けた国際連携

日、米、欧、加のマウスリソースデータベース関係者を招聘し、7月に国際会議「International Phenome Integration Meeting RIKEN/InterPhenome/CASIMIR」を開催した。研究発表および、将来のマウス表現型データ標準化についての議論を行い、1)4カ国連携でマウス表現型データのポータルサイトを構築、2)表現型情報統合技術の連携開発の合意を行い、3)情報公開を推進するための情報ライセンスについて議論した。内容はコンソーシアムHPで公開している。 (<http://www.interphenome.org/meetings.html>)

#### (4) International cooperation toward the standardization and integration of mouse phenotype information

RIKEN, EuroPhenome, MGI and the CMHD of the Toronto Centre for Phenogenomics had a meeting on the data integration/sharing between mouse phenotype databases under the umbrella of the InterPhenome and CASIMIR consortiums. We have agreed on the following: 1) RIKEN, EuroPhenome, MGI and CMHD will provide a portal with minimal information of mouse phenotypes. RIKEN will provides RDF channel for data integrations. 2) For the full integration of phenotype data, we will continue trials of RDF/OWL technology. 3) To encourage free community access to data, we will continue discussion on license issues.

## 職員とメンバー構成 Members

ユニットリーダー Unit Leader

梶屋 啓志 Hiroshi MASUYA, Ph.D.

開発研究員 Research & Development Scientist

田中 信彦 Nobuhiko TANAKA, Ph.D.

テクニカルスタッフI Technical Staff I

脇 和規 Kazunori WAKI

客員研究員 Visiting Scientist

溝口 理一郎 Riichiro MIZOGUCHI, Ph.D.

派遣職員 Agency Staff

渡口 清太 Kiyota TOGUCHI

宮城 哲 Tetsu MIYAGI

入沢 幸代 Yukiyo IRISAWA

パートタイマー Part-Timer

高月 照江 Terue TAKATSUKI

