

# 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



ユニットリーダー 榎屋 啓志 (理博)  
Hiroshi MASUYA, Ph.D.

## ミッションと事業概要

バイオリソースは科学技術・イノベーションの礎であり、リソースの情報発信は極めて重要な要素である。当ユニットでは、オントロジーおよびセマンティックWeb技術に基づいて、バイオリソースの特性に関連する多様な情報を統合し、広く分かりやすく配信するための情報技術開発を行っている。また、国際コミュニティとの連携により、バイオリソース情報の共有、統合、標準化を推進し、世界中のユーザーが詳細かつ高度なリソース情報を効率的に収集できるように、情報技術を通じたライフサイエンスの知的基盤向上を目指している。

Information is a one of the most important elements for the dissemination of the bio-resources, foundation stones of the scientific technologies and innovation. Our mission is the development of informational technologies for data integration and dissemination of biological properties of bio-resources. We also promote standardization and common use of bio-resource information through international cooperation toward improvement of access to bioresources.

## 平成24年度の成果

### Development of Technology in 2012-2013

#### (1) バイオリソース特性情報統合データベースの開発

生命情報基盤部門と共同で、セマンティックWeb技術を用いた、哺乳類統合データベース (<http://scinets.org/db/mammal>) の開発を継続し、バイオリソースおよびその特性情報、ゲノム情報、文献情報のメンテナンスを行い、常に最新情報が閲覧できるようにした。マウスでは、遺伝的なモニタリング等の詳細情報を追加した。また、マウス、細胞リソースの情報に関しては、画像情報を追加し、特性や、変異による類似性を示す事で、ユーザーがリソースを選びやすいような画面を作成し、リソース発注画面へと誘導する。これらのデータは、インターネット上での共有が容易な、Resource Description Framework (RDF) 形式、表テキストを含めた、いくつかの形式でLinked Open Data(LOD)として公開している。これらの情報は、最小限のコストで他の生物関連情報とリンクさせることが可能なため、バイオリソースへのアクセスを高め、リソースを利用してもたらされた研究成果とのリンクを蓄積させて、共通利用を高めていくと期待される。

#### (1) Development of the integrated database for biological properties of bioresources.

We continued monthly maintenances to disseminate latest information of biological property, genome, literature of bioresources in the semantic-web based database, integrated mammal resource database (<http://scinets.org/db/mammal>). We added images and detailed information (e.g. results of genetic

monitoring of mice) to this database, which contributed to provide user interface enables easier operation choosing appropriate bioresources and ordering. Whole resource data is downloadable in multiple file formats including Resource Description Framework (RDF), which enables easy data sharing in the Internet as the Linked Open Data (LOD), and text files. Through these efforts, we would like to contribute to the global improvement of access of bioresources.

#### (2) 国際マウス表現型解析コンソーシアム参画にかかる情報基盤整備

理研 BRC の国際マウス表現型解析コンソーシアム (International Mouse Phenotyping Consortium: IMPC) 参画にかかる情報基盤整備として、実験動物開発室、マウス表現型解析開発チームと共同で、プログラム進捗をサポートする Wiki システムの運用を行なった。また、計測データを IMPC に送信するためのソフトウェアの開発を継続中である。

#### (2) Preparation of the informational infrastructure for taking part in the International Mouse Phenotyping Consortium (IMPC)

We prepared wiki system for the managements and reporting of IMPC-related projects in the BRC, collaborating with Experimental Animal Division and Technology and development team for Mouse Phenotype Analysis: Japan Mouse Clinic (JMC). We also continued the development of the software application to transport JMC data to IMPC.

#### (3) 網羅的表現型データ解析ワークフローの検討

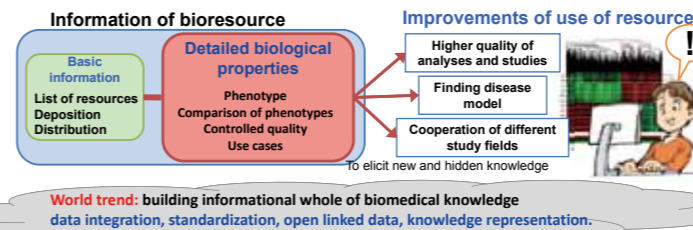
行動、形態、代謝、生理などを含む網羅的表現型解析データを用いて、新規疾患モデルの探索を可能とするようなワークフローの確立を目指し、マウス表現型解析開発チームが行なった日本マウスクリニックデータを用いた統計解析を行なった。多様な測定項目の一括評価を可能にするため、各変異系統において測定項目別に、内部コントロール群との有意差検定結果の p 値を算出し、その対数変換した値 (-log10(p 値)) を「変異度」評価の基盤として採用した。本解析では、変異度を用いた階層的クラスター分析と、既存情報での疾患と関連の有無を組み合わせることで、既存の疾患モデルマウスと表現型が関連し、かつ、疾患モデルとして未だにアノテーションされていないシステムを探索する。本法により、57 変異系統中 6 系統が、新たな疾患モデルの候補として提示された。本解析法は、網羅的表現型データを用いて、バイオリソースの利用を多様な研究に拡張していくために極めて有効だと考えられる。

#### (3) Data mining for comprehensive mouse phenotyping data: workflow explorations

We aimed to develop a workflow to explore novel mouse models of human diseases using comprehensive phenotype data. In JMC, 57 mutant strains tested by comprehensive phenotyping platform by variety of measurements. To ensure comparability of varieties of measuring parameters, we calculated a p value between a mutant group and an internal control group in each mutant group, and defined the negative common logarithm of the p value (-log10(p value)) as Mutation Index (MI). By hierarchical cluster analyses with MIs, we correlated mutant strains, which had been already reported as related with diseases with strains still not to be related. As a result, six out of the 57 strains were proposed as candidates of new disease model animals. This workflow is expected to be highly helpful to expand use of bioresources to wider research applications in disease studies.

### Mission and Specific Aims of the Unit

To provide advanced information technology and applications to improve uses of bioresources.



#### Specific Aims:

- Developments of advanced technology for data integration
- Developments of practical databases and improvement of BRC's data
- International cooperation to develop novel type of use of bioresources

### the integrated database for bio-resource related information



### 職員とメンバー構成

#### Members

- ユニットリーダー [Unit Leader]  
榎屋 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]  
脇 和規 Kazunori WAKI, Ph.D.
- テクニカルスタッフ II [Technical Staff II]  
高月 照江 Terue TAKATSUKI
- 客員研究員 [Visiting Scientist]  
溝口 理一郎 Riichiro MIZOGUCHI
- 派遣職員 [Agency Staff]  
渡口 清太 Kiyota TOGUCHI  
宮城 哲 Tetsu MYAGI  
入沢 幸代 Yukiyo IRISAWA
- パートタイマー [Part-timer]  
齋藤 実香子 Mikako SAITO  
森川 優子 Yuko MORIKAWA

