

MGeND 疾患バリエーションデータ登録のお願い

ゲノム情報をもとにした医療や、その基盤となる研究を進めるためには、疾患バリエーションデータを広く収集・登録したデータベースが必要です。AMED「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」2次・溝上班では、皆様にデータ登録の際に参照していただける「データ利活用ガイダンス」を作成しました。以下はその概要です。積極的なデータの提供をお願いします。

登録をお願いしたいデータ

- ・疾患名（標準的な記載方法のもの）
- ・遺伝子名
- ・遺伝型情報（Genotype）
（1～数箇所程度のSNP等の多型や変異情報）
- ・（年齢 [層]）
- ・（性別 「不明」「混合」等を含む）

登録（提供）先：

MGeND 非制限公開データベース
<https://mgend.med.kyoto-u.ac.jp>

登録（提供）に関する問い合わせ先：

MGeND登録管理委員会
dbjimu@hosp.ncgm.go.jp

- ① 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業開始後に（本事業のために）、パネル解析やエクソーム解析など 広範なゲノム解析の実施について同意を得た上で、ゲノム解析し、取得されたバリエーションデータ→そのまま、すぐに登録可能です。
- ② 臨床ゲノムデータベース事業以外の研究や解析により取得されているバリエーションデータで、以下の内容が患者（研究参加者）への説明同意文書に入っているデータ
（1）「解析した結果はデータベースに登録します」または、
（2）「解析した結果は、学術論文等で発表します」
（※指針等の解釈により、国内データベースへの提供の同意は取得できていると判断されます。機関の倫理審査委員会への報告も不要です）
→上記の同意内容を確認していただいた上で、すぐに登録可能です。
- ③ 学術論文や研究班の報告書など、学術的に信頼された媒体ですでに発表されているバリエーションデータ（自身の論文や参加された研究班による公的な報告書に加え、他の研究者が発表した論文や報告書から取得したデータを含む）
（※「学術的な価値が定まり、研究実績として十分に認められ、研究用に広く一般に利用され、かつ、一般入手可能な」情報として、ゲノム指針対象外）
→そのまま、登録可能です。（対象となる報告書など詳細はお問合せください）
- ④ 上記に当てはまらないデータをご提供になりたい場合も、遠慮なくお問い合わせください（例：論文未発表、かつ、上記1、2に該当しない、等）

詳細は「MGeNDデータ利活用ガイダンス」を参照ください。

多くのデータがすぐに登録可能です。是非、ご協力ください！ お知らせいただければ、具体的な作業のお手伝いをします。

（臨床ゲノム統合情報データベース事業2次・溝上班、奥野班、小崎班が協力して進めていきます）

国立国際医療研究センター・溝上雅史
東京大学大学院医学系研究科・徳永勝士
大阪大学大学院医学系研究科・加藤和人
京都大学大学院医学研究科・奥野恭史
慶応義塾大学医学部・小崎健次郎

皆様がお持ちの疾患バリエーションデータは、
どのようなものでしょうか？

学術論文や研究班の報告書など、学術的に信頼された媒体で
すでに発表されているデータである。（表面③）

Yes

No

臨床ゲノム情報統合データベース整備事業開始後（本事業のため）に、パネル解析やエクソーム解析など広範なゲノム解析の実施について同意（※）を得た上で、ゲノム解析し、取得されたデータである。（表面①）

Yes

No

※データベースへの
提供を含む

臨床ゲノムデータベース事業以外の研究や解析により取得されたデータで（広範なゲノム解析の実施についての同意はないが）、「(1) 解析した結果はデータベースに登録します」または「(2) 解析した結果は、学術論文等で発表します」という内容が説明同意文書に入っているデータである。（表面②）

Yes

No

疾患バリエーションデータはすぐに提供できます。MGeND登録委員会にメールでご連絡いただき、登録申請をお願いします。（簡単な申請用紙に記入、提出していただきます。委員会での確認終了後、データの受け取りを行います※）

登録の価値があるデータをお持ちの場合は、手続きについて助言します。ご相談ください。上記1-3に当てはまらないデータ（表面④）も、倫理審査委員会承認とオプトアウトで提供可能な場合があります。

※データを提供いただいてから、データベース上で登録・公開されるまで、2週間程度かかります。
ご了承ください。

判断に迷われる場合は、MGeND登録委員会にお問い合わせください。
（メールアドレスは表面に掲載）