

遺伝子疾患の予測を可能にした臨床診断支援のトータルシステム 性能を最適化し高速処理機能を可能とした最新ゲノム解析装置 2次解析、3次解析に必要な処理ツールとデータベース搭載

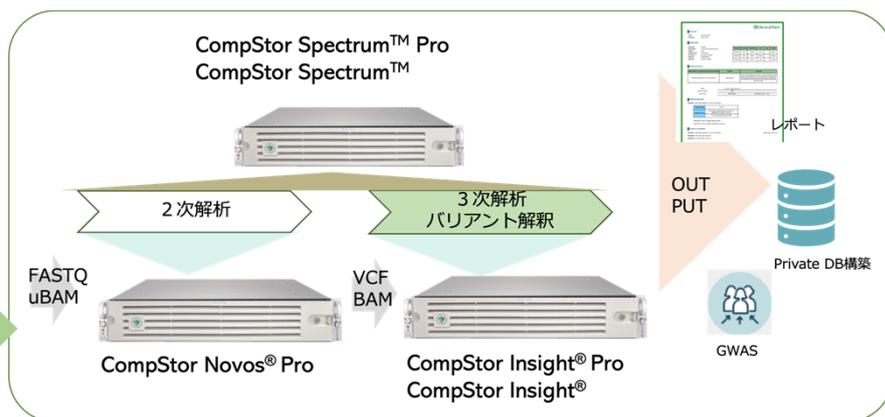
Compstor® 概要

オンプレミス型でプライベートクラウドを実現

- オンプレミス型でセキュリティーを確保
- 処理能力に応じてシステム選択可能
- ラックマウントタイプのハードウェア
- 設置後すぐに利用可能



- 処理結果はユーザーディスクに書き込みCompStor®内のデータは都度消去

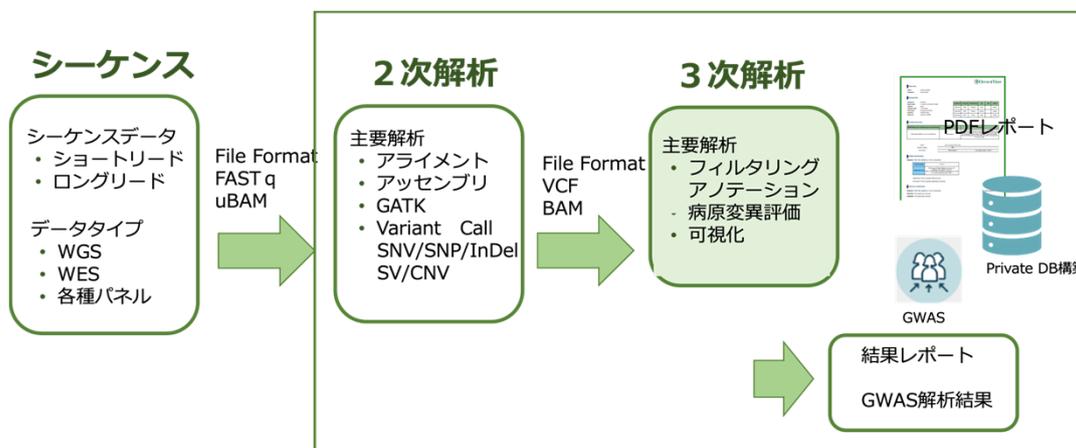


CompStor Novos® : 2次解析システム
CompStor Insight® : 3次解析システム
CompStor Spectrum™ : 2次解析から3次解析システム

処理能力に合わせてスタンダードモデルとプロモデルの選択可能

Compstorの主な特徴

2次解析：独自の高精度Variant Call
3次解析：生殖細胞系列変異解析、GWASや体細胞変異解析や機能的効果の予測の実施、希少疾患に対応

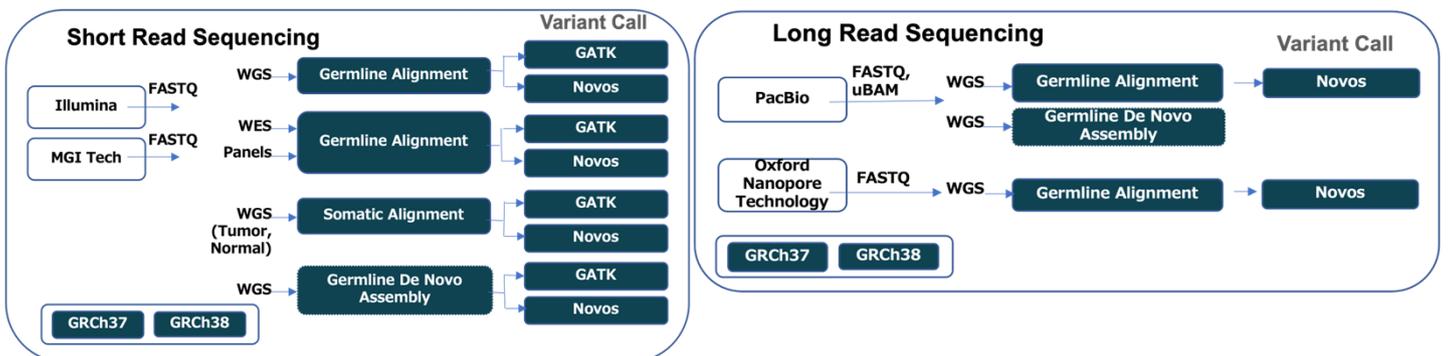


- ロングリード、ショートリードに対応
- 独自のアルゴリズムによる高速マッピング処理
- GATKも併用可能
- 各種データベースを用いてのアノテーション
- 病原変異の評価と可視化
- 希少疾患に対応
- GWAS解析、トリオ解析に対応
- カスタマイズ可能なPDFレポートの自動化

2次解析の特徴

CompStor Novos® ・ CompStor Spectrum™

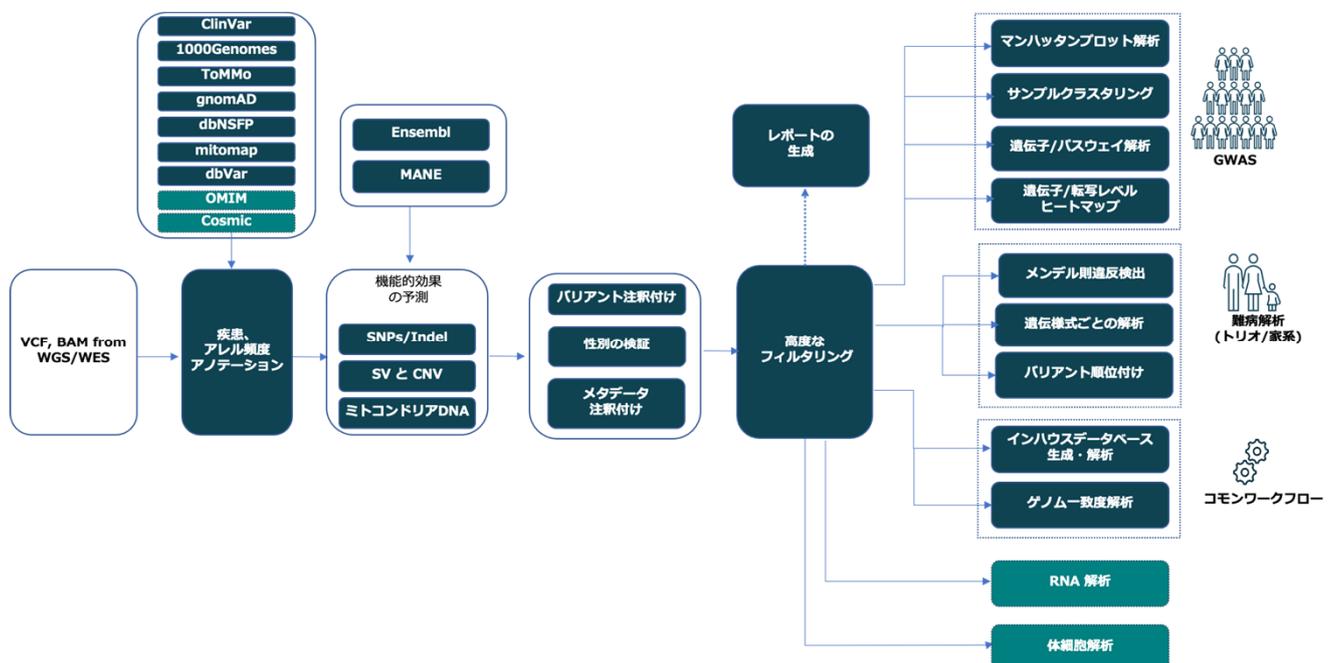
- マッピングアルゴリズムは独自の高速アルゴリズム
- ショートリードNovosおよびGATKが利用可能
- ロングリードはNovosで対応
- ショートリードは、Germline Alignment, De novo Assembly、Somatic Alignmentに対応
- ロングリードは、Germline Alignment, De novo Assemblyに対応



3次解析の特徴

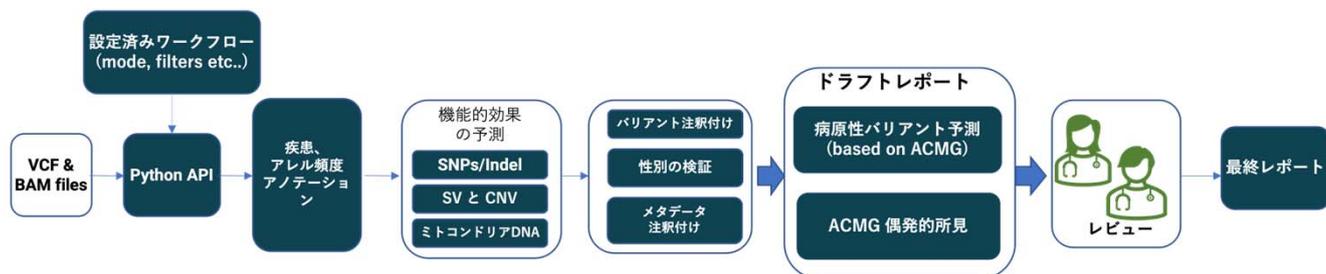
CompStor Insight® ・ CompStor Spectrum™

- 各種データベース搭載で、疾患やアレル頻度などのアノテーション付与可能
- Ensembleや文献データを利用して、機能的効果の予測を実施
- GWASではマンハッタンプロット、クラスタリング、遺伝子やパスウェイ解析、トランスクリプトレベルでのヒートマップを実施
- メンデル則違反検出、遺伝様式ごとの解析、バリエント順位付けが可能



バリエント解釈

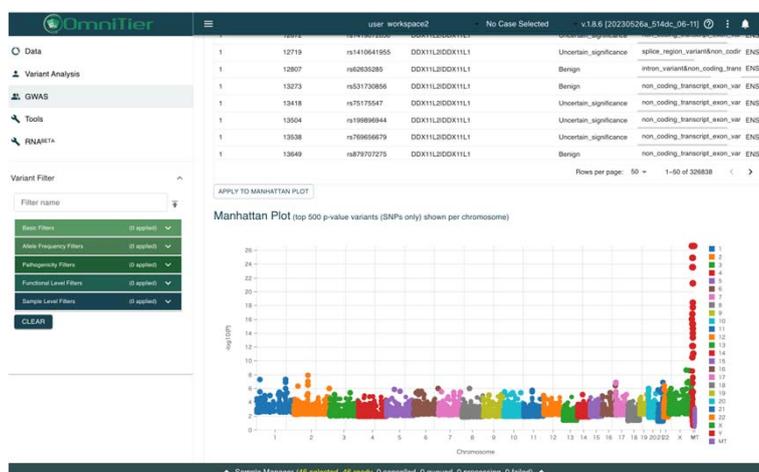
病原性バリエントの予測とドラフトレポートの自動化



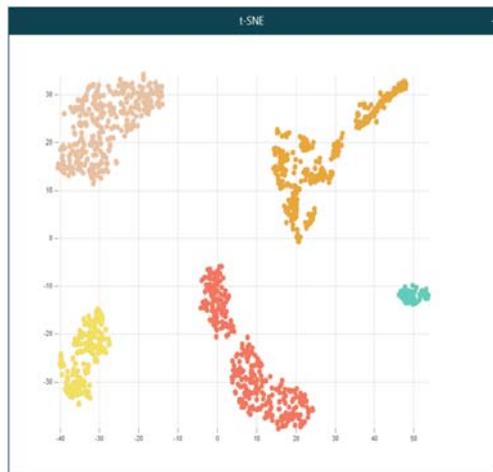
- 対象バリエントのアノテーションおよびフィルタリングから、ドラフトレポートの自動生成までのパイプライン搭載
- サンプルの表現型情報やACMGガイドラインに基づいて最適化されたバリエント解釈可能
- ドラフトレポート出力後、ユーザーによるレビューを実施、PDFファイルとして出力可能
- Python APIを持ち、大量サンプルの処理可能

GWAS解析

マンハッタンプロット、クラスタリング作成 GWAS解析で作成したバリエントDBを次解析に使用可能



マンハッタンプロット



サンプルのクラスタリング

- マンハッタンプロット生成、クラスタリング解析などのGWAS解析で、大規模なデータ処理を効率的に実施
- 複数遺伝子および単一遺伝子の統計ツール搭載
- クラスタリング分析には、SVDとt-SNEの両方のフローが実施可能
- クラスタリングの可視化では、ユーザー定義でサンプルをグループ化し、自動で色分け可能
- マンハッタンプロット解析では、有意なバリエントを対照群と試験群で比較可能
- バリエントフィルタリング機能で、遺伝子、疾患、パスウェイ、機能的影響を対象としたGWAS解析を実施可能

CompStor[®] 特徴一覧

アノテーション	<ul style="list-style-type: none">• ユーザーまたはカスタムデータベースのインポートとアノテーション• 公開データセットに基づき、既知疾患やアレル頻度をアノテーション• PubaMed、Genomenon Mastermind[®]で出版物、ジャーナル、論文などを自動検索
機能的影響、病原性予測	<ul style="list-style-type: none">• Ensembl、MANE データベースに基づき生物学的影響を予測し、一致するRefSeq転写産物を報告• ACMG-AMPガイドライン1に基づき、ユーザー設定を用いて、バリエーションの病原性を予測• ACMGが定義する偶発的所見の報告2向けのバリエーション解析
フィルタリング	<ul style="list-style-type: none">• 遺伝子パネル検査、全ゲノムシーケンス (WGS)、全エクソームシーケンス (WES) に対応• ユーザー定義クエリによるフィルタリング、品質管理• 対象候補の特定
シングルサンプル解析	<ul style="list-style-type: none">• 性別予測• 1塩基多型 (SNP)、挿入/欠失 (InDel)、構造多型 (SV)、コピー数多型 (CNV)、NUMTバリエーション解析• ドラフトおよびファイナルレポートの作成。標準/カスタムレポートテンプレートに対応
トリオ/親子解析	<ul style="list-style-type: none">• メンデル則違反解析• 遺伝形式に基づく解析と分類、片親性ダイソミー (UPD) 検出• 1塩基多型 (SNP)、挿入/欠失 (InDel)、構造多型 (SV)、コピー数多型 (CNV)、NUMTバリエーション解析• ドラフトおよびファイナルレポートの作成。標準/カスタムレポートテンプレートに対応
GWAS解析	<ul style="list-style-type: none">• サンプル間で変異数の多い遺伝子の報告 (遺伝子/遺伝子パスウェイ/疾患/生物学的影響別)• 全ゲノム関連データを集約し、統計的有意性の閾値を超えたゲノムの領域を特定• サンプルクラスタリング
視覚化	<ul style="list-style-type: none">• ゲノムデータの一元的なクエリと可視化• バリエーションの影響を評価するゲノムビューア• ゲノム一致率解析
コラボレーションツール	<ul style="list-style-type: none">• サンプル、解析結果を「症例」としてまとめる• 症例またはバリエーションを割り当て、レビューする• バリエーション別、症例別の記録を作成し、共有する

本製品は研究用途専用です。診断用途でのご利用はお控えください。

詳細お問合せおよびデモ依頼は弊社HPから

株式会社ワールドフュージョン
ホームページURL: <http://www.w-fusion.co.jp>
Mail: oshirase@w-fusion.co.jp TEL: 03-3662-0521

