

ADPKD Target

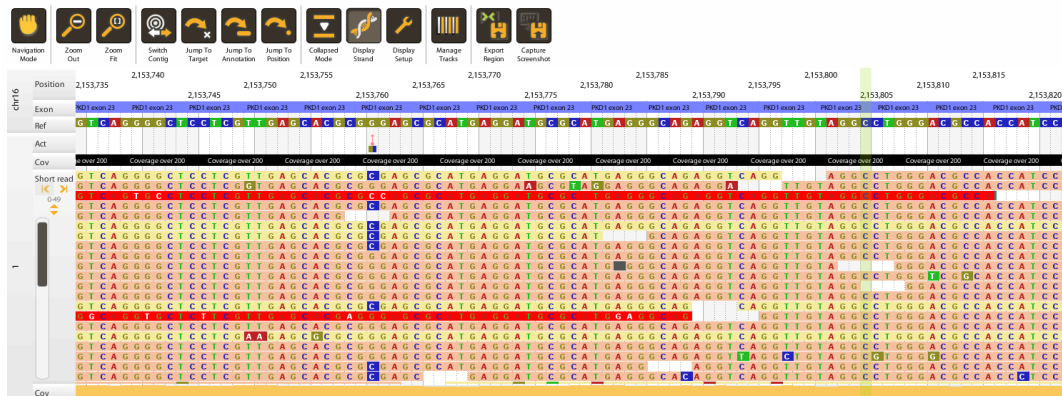


腎多発性嚢胞腎 “ADPKD” 病原性変異解析ソフト

ADPKD Target は腎臓の希少疾病である常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) の病原性変異を解析するソフトとして開発されました。ソフトでは ADPKD の病態を引き起こす 2 つの遺伝子 “PKD1” および “PKD2” の変異を検出します。

次世代シーケンサーからのデータを、PKD1 および PKD2 の配列にマッピングすると同時に、変異と思われる部位のアノテーションを dbSNP、弊社でマイニングした論文情報、などと比較し付与し、さらには日本人 140 名の健康人データとの比較で病原性変異の可能性を推測します。解析結果は病原性変異の候補をその判断の指標となるアノテーションと共に表示します。ADPKD の可能性がある患者様だけではなく、ADPKD 予備軍、親からの遺伝などの検証、ADPKD 研究にも利用可能です。

検査による早期発見は、素早い治療による進展抑制を可能にします。



主な特徴

- イルミナ社 MiSeq、サーモフィッシャーサイエンティフィック社 Ion PGM からのシーケンスデータに対応
- FASTQ ファイルまたはVCFファイルからの解析可能
- 精度の高い PKD1、PKD2 遺伝子へのマッピングおよび変異解析
- 解析結果は表形式でリスト表示
- 染色体番号、ゲノムポジション、変異タイプ、Frequency、カバー率など表示
- dbSNP、日本人健康人検体における出現率、論文情報などはエクセル表でダウンロード可能
- 病原性変異の分類は “Definitely Pathogenic Mutation”、 “Highly Likely Pathogenic Mutation”、または “Likely Pathogenics Mutaion” で表示
- アミノ酸変化を伴う変異のたん白質機能に与える影響の推定および、PKDB 変異データはダウンロードしたエクセルファイル弊社WEBツールに投入で推定可能
- 解析ソフトウェアはIDおよびパスワードでアクセスを管理
- ユーザーフレンドリーな画面で誰でもがすぐに利用可能

(参考論文)

Moritoshi Kinoshita, Eiji Higashihara, Haruna Kawano, et al.
Technical evaluation: Identification of Pathogenic Mutations in PKD1 and PKD2 in Patients with Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease by Next-Generation Sequencing and Use of a Comprehensive New Classification System.
PLoS One. 2016 Nov 11;11(11):e0166288. doi: 10.1371/journal.pone.0166288. eCollection 2016., PMID: 27835667

解析用データベース

PKD Target デスクトップソフトウェア

dbSNP (NCBI)
保存スコア (UCSC)
SnEff
日本人 140 名健康人データ
PKD 既知変異 (論文マイニングデータ)
PKD1 偽遺伝子塩基配列情報

PKD Target on WEB

SIFT (J. Craig Venter Institute)
Mutation Taster
A-GVGD (HUNTSUMAN Cancer Institute, U of UTAH)
PKD 変異データベース (PKDB)

【解析の流れ】

シーケンスデータ準備

当ソフトウェアで検証されているシーケンスデータは
イルミナ社 MiSeq、またはサーモフィッシャーサイエンティフィック社 Ion PGM からの Fastq ファイル
又は、VCF ファイル

データアップロード

Select file

Local Filesystem

IonXpress_073.fastq IonXpress_076.fastq IonXpress_115.fastq
IonXpress_074.fastq IonXpress_077.fastq IonXpress_116.fastq
IonXpress_075.fastq IonXpress_078.fastq IonXpress_117.fastq

Import

Import sequencing data
Import mapped reads
Import variant calls

Analysis

Map and align

Sample dashboard

Sample Data AAA1 sequenced

ionXpress_073.fastq

Type FASTQ
Location C:\Users\user\log\OmicronData\Genome\7FASTQ3...
Created 14/01/20 10:22

ファイル指定でアップロード

Map and Align 実行

マッピング変異検出

Excel形式でエクスポート

変異検出一覧リスト

Displaying all contigs.

Contig	Start pos	End pos	Ref value	Exon No	Value	Nuc ch	Prot ch	Mut type	Classification	Actual Id	Jap Ref	Pseudo gene	Cons	Literature	PMID
chr16	2138882	2138882	G	exon 46	A					rs2855370	61/140		0		
chr16	2160494	2160494	C	exon 15	T	4674G>A	4674G>A	SYNONYMOUS	Likely Neutral	rs79884128	54/140		0.023622	22185115	
chr16	2164808	2164808	C	exon 11	T	2216A>G	Q739R	SUBSTITUTION	Likely Neutral	rs40433	24/140		0		
chr16	2167874	2167874	G	exon 5	A	1119C>T	1119C>T	SYNONYMOUS	Likely Neutral	.	.		0		
chr4	88997102	88997102	C	exon 15	T					rs2728121	101/140		0		

結果Excelエクスポート

Exon No	Value	Frequency	Quality	Coverage	Effect	Impact	Region	Codon	Aa	Nuc ch	Prot ch	Id	Jap Ref	Pseudogene	Cons	PMID
exon 46	ACA	0.13	1.133.28	230	Utr3 prime	Modifier	PKD1							P1/C/P2-/P3-/P4-/P5-/P6-		
exon 29 IVS+	A	0.47	2.379.63	237	Intron	Modifier	PKD1					rs200434097	4/140	P1/C/P2/C/P3/C/P4/G/P5/G/P6/G		0.23622
exon 23	C	0.48	2.138.37	241	Syn coding	Low	PKD1	ttc/ttg	S27885			rs145830037	4/140	P1/C/P2/C/P3/C/P4/G/P5/G/P6/G		0.992126
exon 22 IVS-	G	1.	1.163.64	74	Intron	Modifier	PKD1					rs4786209		P1/C/P2-/P3/C/P4/G/P5-/P6-C		0
exon 15	A	0.4	1.876.34	241	Syn coding	Low	PKD1	agg/cagT	S19495			rs80111665	10/140	P1-/P2/C/P3-/P4-/P5/G/P6-		0.00787402
exon 13	T	0.21	906.68	247	Syn coding	Low	PKD1	agg/cagA	G1593G			rs138837376		P1-/P2-G/P3-/P4-/P5/C/P6-		0.874016
exon 15	T	0.48	2.306.42	213	Syn coding	Low	PKD1	acc/cga	T1328T			rs79884128	54/140	P1-/P2-G/P3-/P4-/P5/C/P6-		0.023622
exon 15	A	0.13	769.08	230	Frame shift	High	PKD1	-	S243							22185115
exon 11	T	0.88	3.383.88	245	Non syn cod	Moderate	PKD1	cag/cag	R739Q			rs40433		P1/A/P2-A/P3-A/P4-T/P5-T/P6-		0
exon 3	A	0.98	2.816.33	245	Syn coding	Low	PKD1	ctc/ctT	L873L			rs39841		P1/C/P2-C/P3-C/P4-G/P5/G/P6/G		0
exon 13	T	0.48	2.689.37	238	Utr3 prime	Modifier	PKD2					rs2728121	101/140			0

変異評価サイトによる分析 (WEB)

Excelファイルをドラッグ&ドロップ

Drag & Drop Excel File Here!

このウェブサイトは入力されたExcelファイルから下記サイトでの病変変異判定結果を付与する病変変異判定補助ツールです。

- SIFT : http://provesan.jcvi.org/genome_submat_2.php
- Align GVGD : http://agvgd.hci.utah.edu/agvgd_input.php
- Mutation Taster : <http://www.mutationtaster.org/ChrPos.html>

使用方法:

- PKD解析システム(仮)にて実施した変異解析結果を、Excelフォーマットでエクスポートします。
- 出力されたExcelファイルをドラッグアンドドロップしていただき、最終解析結果Excelファイルの右側に各種判定結果が付与されてダウンロードされます。

判定情報:

- Align GVGD/GVGD score について
Align GVGD/GVGD score と有害変異の関係は下記のルールで定義されています。

変異評価追加部リスト

Actual	PROVEAN PREDICTION	SIFT PREDICTION	Align GVGD Prediction	Mutation Taster	Total Score
rs200434097	Pending			splice site changes	0
rs145830037	Neutral	Tolerated (0)		polymorphism (0) disease causing (0)	0
rs80111665	Pending			polymorphism (0)	0
rs138837376	Neutral	Tolerated (0)		polymorphism (0) disease causing (0)	0
rs79884128	Pending			polymorphism (0) disease causing (0)	0
rs40433	Pending			polymorphism (0)	0
rs39841	Pending			polymorphism (0)	0
rs2728121	Pending			polymorphism (0) disease causing (0)	0

ライセンス販売形態:

PC 固定年間ライセンス
ご希望に応じハードウェアとのパッケージ販売も承ります。

ハードウェア:

Windows 7/8/10 64bit, 16G RAM またはそれ以上
その他必要なソフトウェア: Java 8 or Later

問い合わせ先: 株式会社ワールドフュージョン 東京都中央区日本橋人形町 2-15-15 新扇堂ビル7F

TEL: 03-3662-0521 E-mail: oshirase@w-fusion.co.jp

