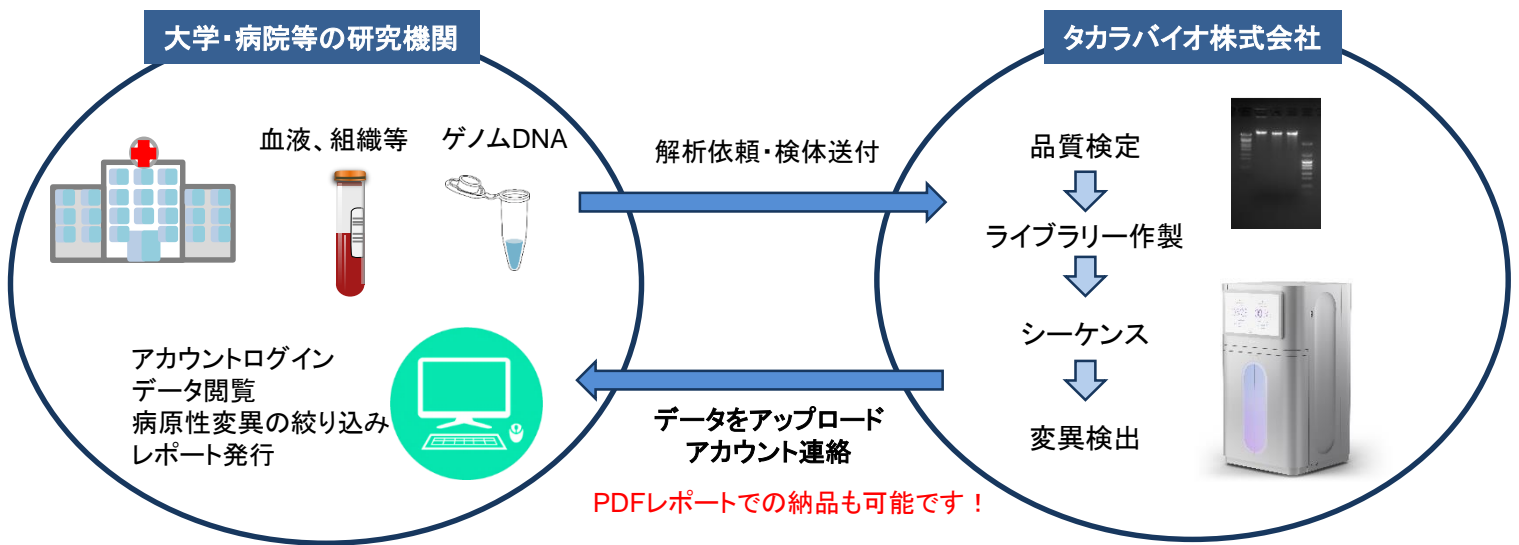


# ヒト全ゲノム・エクソームシーケンス 疾患ゲノム変異アノテーションサービス



- ★ ヒト全ゲノムシーケンス (WGS) / エクソームシーケンス (WES) データをMH Guide/Mendel (Molecular Health社) ソフトウェアを使用して解析
- ★ ACMG ガイドラインに基づき、膨大なゲノム変異データから遺伝性疾患変異を絞り込み、病原性判定を実施
- ★ 取得済みシーケンスデータ (Fastqファイル) からの依頼も可能



## 病原性変異同定画面

### ■解析イメージ



WGS / WESデータから得られる膨大な変異検出結果から、MH Guide/Mendelを用いて自動的に病原性変異を絞り込みます。※絞り込み条件はカスタマイズ可能です。



Evidence	VERY STRONG	STRONG	Pathogenic criteria	MODERATE	SUPPORTING	STAND-ALONE	STRONG	Benign criteria	SUPPORTING
Predictive data	✓ PVS1	✓ PS1	✗ PM4	✗ PMS	✓ PP2			✗ BP1	✗ BP3
Functional data		✓ PS3	✓ PM1				✗ BS3		✗ BP4
Population data		✗ PS4	✓ PM2			✗ BA1	✗ BS1	✗ BS2	
De novo data		✗ PS2	✗ PM3						
Allelic data								✗ BP2	
Segregation data					✓ PP1	✗ BS4			
Other databases					✓ PP3			✗ BP5	
Other data					✗ PP4			✗ BP5	

Final ACMG classification and active criteria

**Pathogenic**

- ✓ PS1 The protein variant was reported as pathogenic in variant classification databases such as ClinVar.
- ✓ PS3 The variant has a damaging effect on the gene product according to functional studies curated and stored in the MH Variant annotation database.
- ✓ PM1 The variant is in a mutational hot spot or a well-established functional domain where more than 66.6% of variants are pathogenic.
- ✓ PM2 The variant is absent from population frequency databases such as the Genome Aggregation Database.
- ✓ PP2 A damaging effect of the variant on the gene or gene product was predicted by functional variant interpretation (dBSNP) or splice-altering prediction tools (dbCSN).
- ✓ PP3 The variant was reported as pathogenic in variant classification databases such as ClinVar.

### レポート発行例

Disease / inheritance	Variant	Zygosity	Classification
Breast cancer Autosomal dominant inheritance, Heterogeneous, Somatic mutation	BRCA1 p.G1706E	heterozygous	<b>Pathogenic</b>
Breast-ovarian cancer, familial, susceptibility to, 1 Autosomal dominant inheritance, Multifactorial inheritance	BRCA1 p.G1706E	heterozygous	<b>Pathogenic</b>
Fanconi anemia, complementation group s Autosomal recessive inheritance	BRCA1 p.G1706E	heterozygous	<b>Pathogenic</b>
Vitamin d-dependent rickets, type 3 Autosomal dominant inheritance	CYP3A4 p.P488fs	heterozygous	<b>Likely pathogenic</b>

疾患／遺伝形質情報   
 変異情報   
 接合性   
 病原性分類

※本受託サービスは、個別に合意した場合を除き、すべて研究目的として作業を行います。診断にはご利用いただけません。

# 疾患ゲノム変異アノテーションサービス

ご依頼

シーケンス

変異検出

データアップロード

納品

## ■提供物：WGS / WES Fastqファイル

※パネル解析データの解析をご希望の場合は事前にご相談ください。

※シーケンスからご依頼の場合はヒト全ゲノムシーケンス/エクソームシーケンス欄を参照ください。

## ■納品物

- ・作業報告書
- ・解析データ（マッピング結果bamファイル、変異検出結果vcfファイル等）
- ・アカウント納品の場合

納品示時にアカウント情報をご連絡します。納品後一定期間内にMH Guide/Mendelにアップロードされたデータの閲覧、変異絞り込み、レポート出力などを実施いただけます。

## ・PDFレポート納品の場合

MH Guide/Mendel 解析データ(Pathogenic変異レポート)を解析データとあわせて納品します。

## ヒト全ゲノムシーケンス/エクソームシーケンス

NovaSeq(150 baseペアエンドシーケンス)を用いたゲノムシーケンスを実施します。

メニュー	ライブラリー	受入サンプル	データ量目安	納品物
全ゲノムシーケンス解析	TruSeq DNA PCR-Free Library Prep Kit	ゲノムDNA 4 µg 以上 (濃度: 80 ng/µl 以上)	90 Gbase /検体	作業報告書 シーケンスデータ Fastqファイル
ヒトエクソーム解析	Twist Comprehensive Exome Panel	ゲノムDNA 1 µg 以上 (濃度: 20 ng/µl 以上)	5 Gbase以上 /検体	

※ DNA抽出のオプションもございます。

※上記基準に満たない場合は別途お問い合わせください。

※DNAは滅菌水もしくはReduced EDTA TE buffer: 10 mM Tris-HCl, 0.1 mM EDTA pH8.0に溶解してください。

～ 全ゲノムシーケンスまたはエクソームシーケンスデータを使用した**情報解析オプション**も充実しています。～

ゲノム変異解析 (SNV, Indel)、ゲノム構造変化解析 (SV)、コピー数多型解析 (CNV)

変異塩基情報				SNP情報				変異影響度				遺伝子情報等				
#CHROM	POS	REF	ALT	Judge	Change	QUAL	Coverage	TakaraID	ID	FILTER	Annotation	Annotation	Impact	HGVSc	HGVSp	gene_name
chr1	69270	A	G		SNP	3304.93	197	PRG0139_258_r201219564	INQ,SOR		synonymous_variant	LOW	c.180A>G	p.Ser62Ser	OR4F5	
chr1	69511	A	G		SNP	30521.9	1060	PRG0139_258_r275062661	INQ		missense_variant	MODERATE	c.421A>G	p.Thr141Ala	OR4F5	

#CHROM	POS	REF	ALT	Judge	Change	QUAL	Coverage	TakaraID	ID	FILTER	Annotation	Annotation	Impact	HGVSc	HGVSp	gene_name			
chr1	887			Transcript															
chr1	888			BioType															
chr1	889			feature_id															
chr1	909			protein_coding	NM_001005105	olfactory receptor	0.9375	0.6433081	0.982759				link	common	1/1	1,46	0.978723	47	99
chr1	980			protein_coding	NM_001005105	olfactory receptor	0.9655	0.9394436	0.999404	1.26	0.36322	T	ENST0000 link	common	1/1	0,222	1	222	99
chr1	10201			protein_coding	NM_001005105	olfactory receptor						T	ENST0000 link	not_cor					99
chr1	16895			protein_coding	NM_015658	nucleolin							link	part_co					66
chr1				protein_coding	NM_015658	nucleolin							link	part_co					66
chr1				protein_coding	NM_015658	nucleolin						T	ENST0000 link	part_co					48
chr1				protein_coding	NM_001291	PGC-1 and ERR-1							link	common	1/1	0,15	1	15	45

検出変異にアノテーション情報を付与した結果を納品します

ゲノムワイド関連解析 (GWAS)

日本人特異的変異解析

体細胞変異解析

HLAタイピング解析

ネオアンチゲン予測解析

ゲノム編集オフターゲット領域解析

・本チラシに記載されている会社名および商品名などは、各社の商号、または登録済みもしくは未登録の商標であり、これらは各所有者に帰属します。

2023年10月作成

## タカラバイオ株式会社

取扱店

■ 受託サービスに関するお問い合わせ  
滋賀県草津市野路東七丁目4番38号 〒525-0058  
TEL 077-565-6999

Website <https://catalog.takara-bio.co.jp/jutaku/>