

バイオアップロード合同会社

# Reference & Track Manager

## ユーザーマニュアル

For NextGENe/Mutation Surveyor

バイオアップロード合同会社

2019年6月3日



Reference & Track Manager ツールはプレロードリファレンスや外部 Variant データベース由来のデータを NextGENe ソフトウェアもしくは Mutation Surveyor ソフトウェアにインポートし管理するツールです。本ユーザーマニュアルでは、Reference & Track Manager ツールについて説明します。

本マニュアルには次のトピックが含まれます：

## Chapter 1

### Getting Started with the Reference & Track Manager Tool

Reference & Track Manager ツールを始める

#### Opening the Reference & Track Manager Tool

Reference & Track Manager ツールを開く

#### To open the Reference & Track Manager tool

Reference & Track Manager ツールの開き方

#### The Reference & Track Manager Tool Layout

Reference & Track Manager ツールのレイアウト

## Chapter 2

### Using the Reference & Track Manager Tool

Reference & Track Manager ツールを使う

#### Importing and manage preloaded references and variant databases with the Reference & Track Manager tool

プレロードリファレンスと Variant データベースのインポートと管理

#### To import and manage preloaded references and variant databases with the Reference & Track Manager tool

プレロードリファレンスと Variant データベースのインポート・管理方法

#### To specify a directory for preloaded reference (Set Storage Path)

プレロードリファレンス用ディレクトリの指定方法

#### To edit genome build tags

ゲノムビルドタグの編集方法

#### To move references to the current reference storage site

リファレンスを現在のリファレンス用ディレクトリへ移動するには

### To import data from the dbSNP or ClinVar database

dbSNP や ClinVar データベースからデータをインポートするには

### To import data from the COSMIC database

COSMIC データベースからデータをインポートするには

### To import data from the dbNSFP database

dbNSFP データベースからデータをインポートするには

### To import data from the dbSNV database

dbSNV データベースからデータをインポートするには

### To import data from other variation databases

その他の Variation データベースからデータをインポートするには

### To import gene annotation tracks

遺伝子アノテーショントラックをインポートするには

### To load track data for previously run projects

既存プロジェクトにトラックデータをロードするには

## Importing Preloaded References

プレロードリファレンスのインポート

### To import preloaded references

プレロードリファレンスをインポートするには

## The Build Preloaded Reference Tool (For NextGENe Only)

Build Preloaded Reference ツール (NextGENe のみ)

### To use the Build Preloaded Reference tool with a BED file

BED ファイルを用いて Build Preloaded Reference ツールを使用するには

### To use the Build Preloaded Reference tool to create a new index

Build Preloaded Reference ツールを使用して新規インデックスを作成するには

- ✓ 本ユーザーマニュアルは、Reference & Track Manager Tool 英文 User's Manual から抜粋、日本語に翻訳したものです。正式言語は英語であり、その内容・解釈については英語が優先します。本マニュアル内に記載されているページ番号は英文 User's Manual のページ番号です。本マニュアルと合わせて User's Manual を参照してください。



# Chapter 1

## Getting Started with the Reference & Track Manager Tool

Reference & Track Manager ツールを使ってプレロードリファレンスや外部 Variant データベース由来のデータを NextGENe や Mutation Surveyor にインポートし管理することができます。インポートした Variant データベースはトラックと呼ばれます。このチャプターでは Reference & Track Manager ツールの起動方法やツールレイアウトの詳細について説明します。

このチャプターには次のトピックが含まれます：

- Opening the Reference & Track Manager Tool (6 ページ)
- The Reference & Track Manager Tool Layout (7 ページ)

# Opening the Reference & Track Manager Tool

NextGENe や Mutation Surveyor をインストールすると Reference & Track Manager ツールもインストールされます。Reference & Track Manager ツールは NextGENe や Mutation Surveyor から直接開く他、通常のアプリケーションとして開くことも可能です。

- ✓ Reference & Track Manager ツールを開くと、開いていた SoftGenetics 社ソフトウェア (NextGENe や Mutation Surveyor) のオブジェクトは使用できなくなります。NextGENe や Mutation Surveyor での作業を続けるには、Reference & Track Manager ツールを閉じてください。

## To open the Reference & Track Manager tool

1. Reference & Track Manager ツールにアクセスするために使用しているソフトウェアに従って以下を行ってください；

ソフトウェア	オプション
NextGENe	<ul style="list-style-type: none"><li>● NextGENe のメインメニュー Tools メニュー&gt;Reference &amp; Track Manager をクリックしてください。</li><li>● スタートメニューから、全てのプログラム&gt;SoftGenetics&gt;NextGENe&gt;RTManager を選択してください。</li></ul>
Mutation Surveyor	<ul style="list-style-type: none"><li>● Mutation Surveyor のメインメニュー Tools メニュー&gt;Reference &amp; Track Manager をクリックしてください。</li><li>● スタートメニューから、全てのプログラム&gt;SoftGenetics&gt;Mutation Surveyor&gt;RTManager を選択してください。</li></ul>

プレロードリファレンスの有無によって以下の 2 通りの可能性があります；

- Reference & Track Manager ダイアログボックスが開きます。
- プレロードリファレンスがゲノムビルドを割り当てていない場合は、自動的にビルドを割り当てるよう指示するメッセージが開きます。Yes をクリックしてゲノムビルド

を自動的に割り当ててください。または No をクリックして自動的に割り当てずに Reference & Track Manager ツールを開いてください。

図 1-1 : ゲノムビルドが割り当てられていない旨のメッセージ



- ✓ 自動でも手動でも、ゲノムビルドは後で割り当てられます。「Importing and Managing Preloaded References and Variant Databases with the Reference & Track Manager Tool」(11 ページ) 参照のこと。
2. 「The Reference & Track Manager Tool Layout」(7 ページ) に進んでください。

以下のリンクより英文 User Manual 全文をダウンロードできます。

<https://www.bio-upload.com/usermanual>

日本語資料をご希望の方は、以下リンクのお問い合わせフォームよりその旨お申し込みください。

<https://www.bio-upload.com/support>

競合他社およびその関係者からの情報収集を目的としたお申込みの場合、弊社の判断によりお断りすることがございます。予めご了承ください。