



インハウス型NGS変異データ管理&解釈支援ワークベンチ

Geneticist Assistant

Geneticist Assistant (ジェネティシストアシスタント) は、メイヨークリニックのLaboratory Medicine,

Information Technology and Health Science Research Departmentsとのコラボレーションで開発された、エキソームシーケンスや遺伝子パネルシーケンスから得られる変異データをインハウスで統合的に管理できるデータベース・ワークベンチです。サンプル単位の変異リストをVCF（Variant Call Format）ファイルとBAMファイル（オプション）でRunごとにデータベースにアップロードし、Runやサンプルの変異情報をパネルや患者情報と紐づけて統合的に管理できます。

Variants of rs22305.variants.filter:																		
ID	Chr	Pos	Ref	Alt	Pathogenicity	Gene	Exon Number	Type	Variant Frequency	Coverage	hgVS Protein	Panel	hgVS Coding	Times Observed Per Panel	Times Observed Per Run	Samples Per Panel	Times Observed Per Panel Group	Samples Per Panel Group
7	5	112162854	r2229992	Likely Deleterious	APC	12		synonymous	0.5	69	p.TyR868n	DLMP	c.1458T>C	10	10	11	10	11
8	5	112164561	r351771	Benign	APC	14		synonymous	0.5	60	p.Ala545s	DLMP	c.1635G>A	10	10	11	10	11
9	10	88635779	r11528010	Likely Deleterious	BMPR1A	3		missense	1	99	p.Pro7Thr	DLMP	c.4>A	5	5	5	5	5
14	75513883	r175081	Benign	MLH3	2		missense	1	55	p.Arg26Asp	DLMP	c.2476G>G	11	11	11	11	11	
17	7579472	r1042522	Deleterious	TP53	4		missense	1	46	p.Pro72Arg	DLMP	c.215C>G	9	9	9	9	9	
17	63533768	r1133683	Deleterious	AXIN2	6		synonymous	0.5	50	p.Pro462s	DLMP	c.1386C>T	9	9	9	9	9	
18	17	63554591	r2240308	Deleterious	AXIN2	2		missense	0.5	5	p.Gly105D	DLMP	c.148C>T	8	8	8	8	8
18	17	63554591	r2240308	Likely Benign	AXIN2	2		missense	1	111	p.Pro50s	DLMP	c.148C>T	8	8	8	8	8
18	14	75513883	r175081	Unknown	MLH3	2		missense	1	55	p.Pro84Leu	DLMP	c.253I>T	3	3	3	3	3
45	2	48010488	r1042821	Unknown	MSH6	1		missense	1	64	p.Gly39D	DLMP	c.116G>A	3	3	3	3	3

ヒストリカルデータベースの構築

Geneticist Assistantはみつかった全てのVariantについて、決定したVariantの

病原性を記録します。これにより、同じVariantについて二重に調べる無駄を省き、

コストを削減しつつ迅速な分析が可能になります。このデータベースを使うことで、病原性判定が

必要な膨大な数のVariantをいくつかの新規Variantへ素早く減らすことができます。

Variant病原性判定情報

- 機能予測 : SIFT/PolyPhen2/LRT/Mutation Taster/FATHMM/CADD/Mutatin Assessor
 - 疾患関連性 : ClinVar/OMIM/COSMIC/CiViC/Alamut*/LOVD(Leiden Open Variation Database)
 - Conservation scores : PhyloP/GERP++/phastCons/SiPhy
 - 集団頻度 : 1000 Genomes/Exome Variant Server/ExAC

Variants of '800463.igv-sorted_Output_Mutation_Report1_filtered': *Filters Applied

ID	Chr : ChrPos	Rs	Pathogenicity	Pathogenicity Status	Gene	HGVs Coding
28	3:37056045	rs182733777	Unassigned			790+10A>G
29	3:37081751	rs267607840	Unassigned			633A>G
6	3:37083740	rs9876116	Benign			668-19A>G
13	14:75505016	rs175075	Benign			
14	14:75513883	rs175081	Benign			
31	14:75514489	rs28756986	Unassigned			
15	17:7579472	rs1042522	Deleterious			
1443	17:7579669	rs17878362	Unassigned			16+32_96+47delGGGCTGGGGAA...
18	17:63554591	rs2240308	Likely Deleterious	Confirmed	AXIN2	NM_004655.3:c.148C>T
19	18:48584856	rs386387676	Likely Benign		SMAD4	NM_005359.5:c.904+45_904+46insTT

外部データベースとの連携

Alamut*やUCSCゲノムブラウザ、LOVDデータベースなど外部ツールからさらなる情報を簡単な操作で検索できます (*Alamutは別途ライセンスが必要です。)。

The screenshot shows the 'Family Comparison' dialog box. It lists four samples (87, 86, 84, 85) with their respective variant IDs and details. The columns include Sample ID, Sample Name, Patient External ID, Relationship, Phenotype, and Zygosity. Variant details like ID, Chr:Pos, Ref, Alt, and Type are also shown.

Sample ID	Sample Name	Patient External ID	Relationship	Phenotype	Zygosity
87	UDP3168_Mutation_Report1_Filtered	UDP3168	Father	Unaffected	Heterozygous
86	UDP3165_Mutation_Report1_Filtered	UDP3165	Mother	Unaffected	Heterozygous
84	UDP2753_Mutation_Report1_Filtered	UDP2753	Son	Affected	Homozygous
85	UDP2755_Mutation_Report1_Filtered	UDP2755	Daughter	Affected	Homozygous

サンプル比較解析

Variant CallやVariant頻度を複数サンプル間で比較できます。別々の解析バイオラインから出力されたVariantデータも、VCFファイルをインポートすることにより、トリオ解析など家族メンバー間の比較解析が可能です。

- 研究用にのみ使用できます。診断目的およびその手続き上での使用はできません。
- ここに掲載の内容、ソフトウェア仕様は予告無く変更されることがあります。(2019年7月現在)
- 記載の社名および製品名は、SoftGenetics社または各社の商標または登録商標です。

輸入・販売元 バイオアップロード合同会社

- オフィス 栃木県足利市伊勢町3丁目4-8
- TEL/FAX 0284-22-4213/4223
- E-mail info@bio-upload.com
- URL <https://www.bio-upload.com/>

開発元 米国SoftGenetics, LLC.

- Address 100 Oakwood Avenue, Suite 350, State College, PA 16803, USA
- URL <http://www.softgenetics.com/index.php>

The screenshot shows the 'Table Filters' dialog box. It displays a hierarchical tree of filters applied to the data. The filters include:

- Type does not contain synonymous
 - Coverage >= 300
 - Variant Frequency > 0.40
- Frequency Observed Per Panel < 0.10
 - Coverage >= 100
 - 1000Gp1_AF < 0.05

 Other filter options listed include Coverage, Pathogenicity, Pathogenicity Status, Artifact Type, Variant Frequency, Zygosity, Read Balance, Gene, Gene Strand, Exon Number, Transcript, Protein, Coding Base, Codon Position, AA Position, HGVS Genomic, HGVS Coding, HGVS Protein, Variant Comment, Times Observed Per Run, Delete All, Apply Filters, Clear Filters, Save Filters, and Load Filters.

カスタムフィルタリングオプション

Variantリストを始めとするGeneticist Assistant内のデータテーブルには、データフィールドを組み合わせてフィルタリングすることができます。データフィールドはドラッグアンドドロップでフィルタリングに使用でき、複数のフィルターを組み合わせられます。フィルターの組み合わせは保存しておき別の解析に使用できます。

最小システム要件(Geneticist Assistant Version:1.8)

サーバー/クライアント

- OS: Windows 64 bit OS: 7, 8.1, 10または64bit Linux (Ubuntu12.04以降推奨) /Windows 64 bit OS: 7, 8.1, 10
- CPU: 2コア以上
- 動作メモリ: 4GB RAM以上/8GB RAM以上
- 必要HDD容量: 100GB以上の空き容量(SSD推奨)/250GB以上の空き容量