

Geneticist Assistant™

NGS Interpretative Workbench

2019年度末キャンペーン

延長

期限 2020年2月28日（金）ご注文分まで

品名・ライセンス	通常価格	キャンペーン価格
Geneticist Assistantサーバー, データベース &クライアント1年新規(アカデミック)	¥950,000 (2年目: ¥500,000)	¥807,500
Geneticist Assistant 追加クライアント1年新規(アカデミック)	¥300,000 (2年目: ¥160,000)	¥240,000

価格は全て税別です。別途消費税10%を申し受けます。

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。

ID	Chr	ChrPos	Rs	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	rs2229992	Likely Deleterious	APC	12	synonymous	0.5	69	p.Tyr488+	DLMP	c.1458T>C	10	10	11	10	11
8	5	112164561	rs351771	Benign	APC	14	synonymous	0.5	60	p.Ala545+	DLMP	c.1655G>A	10	10	11	10	11
9	10	88635779	rs11528010	Likely Deleterious	BMPR1A	3	missense	1	99	p.Proc7Thr	DLMP	c.4C>A	5	5	11	10	11
14	14	75513883	rs175081	Benign	MLH3	2	missense	1	55	p.Asn825Asp	DLMP	c.2476A>G	11	11	11	10	11
15	17	7579472	rs1042522	Deleterious	TP53	4	missense	1	46	p.Proc72Arg	DLMP	c.215C>G	9	9	11	10	11
16	17	63533768	rs1133683	Deleterious	AXIN2	6	synonymous	0.5	50	p.Proc462+	DLMP	c.1386C>T	8	8	11	10	11
17	17	63533789	rs9913936	Likely Benign	AXIN2	6	synonymous	0.5	54	p.Proc455+	DLMP	c.1365A>G	9	9	11	10	11
18	17	63554591	rs2240308	Likely Benign	AXIN2	2	missense	1	111	p.Proc555+	DLMP	c.146C>T	8	8	11	10	11
38	14	75513828	rs175080	Unknown	MLH3	2	missense	1	55	p.Proc844Leu	DLMP	c.2531C>T	6	6	11	10	11
45	2	48010488	rs1042821	Unknown	MSH6	1	missense	1	64	p.Gly39Glu	DLMP	c.116G>A	3	3	11	10	11

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へ早く減らすことができます。

ID	Chr	ChrPos	Rs	Pathogenicity	Pathogenicity Status	Gene	HGVs Coding
28	3	37056045	rs182733772	Unassigned			90+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			36+32_96+47delGGGCTGGGGA...
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は別途有償のライセンスが必要です。)。

- 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

Samples Associated With Variant:

Family Comparison of 4 Samples

SOFTGENETICS®
Software PowerTools for Genetic Analysis