illumina®

イルミナ VariantStudioデータ解析ソフトウェア

ゲノムの変異データに生物学的な意味づけをもたらすためにアノテーションとフィルターを行う強力なツール

特　長

- **使いやすいアプリケーション**

  直感的なユーザーインターフェースにより、バイオインフォマティクスの専門知識が無くても簡単にデータを解析し考察

- **迅速で包括的なアノテーション**

  遺伝子データを包括的にアノテーションするために、幅広い情報源を1つのデータベースに集約

- **インタラクティブなフィルター**

  充実したフィルターオプションにより、生物学的に意味のある変異の絞り込み

はじめに

シーケンスのデータ解析をするときに、遺伝子の変異データから実際に表現型に関与する情報を選び出すのは容易ではありません。特に変異データのアノテーションとフィルターのプロセスは、興味のある変異の選定および同定を行い、遺伝子型と表現型を関連付けうる機能情報を得ることができるため、データに生物学的な意味づけをする上で非常に重要です。迅速なアノテーションと直感的なフィルターにより、イルミナ VariantStudioデータ解析ソフトウェアは変異解析を容易にし、素早く生物学的に重要な変異を特定するとともに、生物学的に意味のあるデータだけに絞り込めます（図1）。

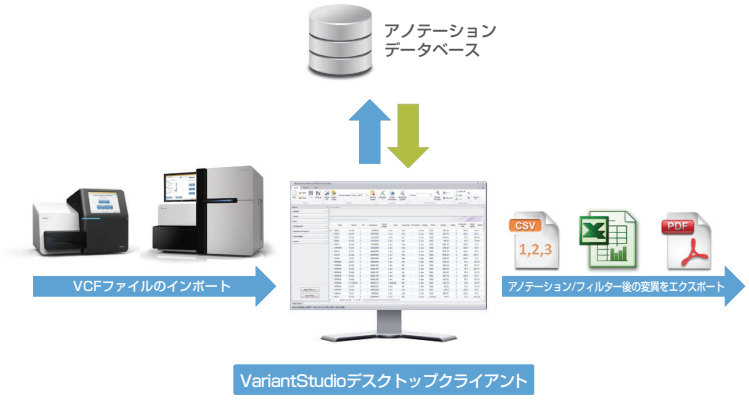
使いやすいアプリケーション

VariantStudioソフトウェアは直感的なユーザーインターフェースにより（図2）、シーケンスのデータセットの大きさや複雑さに関わらず、特定の疾患パネルから全ゲノムシーケンスまでのデータを簡単に解析することができます。この使いやすいツールの優れたアノテーションとフィルターを活用することで、疾患に関連する変異の迅速な特定が可能になりました。VariantStudioソフトウェアにより、バイオインフォマティクスの専門知識がなくても必要な解析が行えます。

迅速で包括的なアノテーション

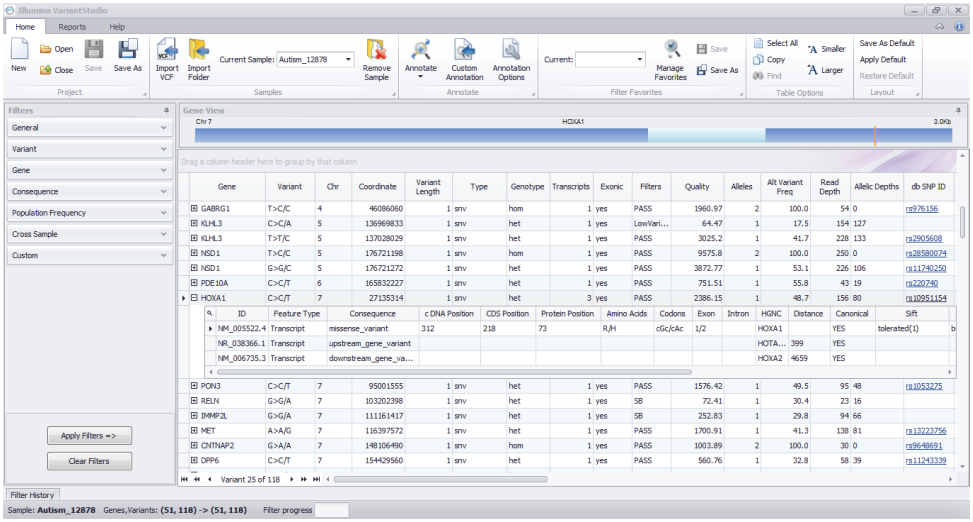
複数の情報源をひとつにまとめてデータベース化したことで、VariantStudioでは変異情報を手作業で様々なデータベースから集める必要が無くなり、アノテーション作業効率が向上します。このソフトウェアによりデスク上での作業がとても快適になり、安全に変異データを解析し保存することができます。包括的なデータベースを利用することで、塩基変異、遺伝子、転写のレベルでアノテーションを把握することが可能です（表1）。転写への影響はVariant Effect Predictor（VEP）[1]を中心にして包括的にアノテーションを行います。また、VEPはNCBIのReference Sequence Database（RefSeq）[2]などの他のデータベースやPolymorphism Phenotyping（PolyPhen）[3]やSIFT[4]といった他のアルゴリズムを採用しています。既知の疾患に関する情報はHuman Gene Mutation Database（HGMD）[5]やCatalogue of Somatic Mutations in Cancer（COSMIC）[6]、Online Mendelian Inheritance in Man（OMIM）[7]などを、HGMDのデータベースを通じて入手できます。また、変異の発生率や人種集団における頻度に関する情報は、dbSNP[8]や1,000 Genomes Project[9]、Exome Variant Server[10]から得ることができます。シーケンスデータに対して詳細にアノテーションを行うことで、VariantStudioソフトウェアは変異データの中から生物学的に重要な情報をいち早く同定します。

図1：シーケンスデータの包括的なアノテーションとフィルターオプション



VariantStudioツールは変異データのアノテーションとフィルターを行うための強力なソフトウェアです。このツールは、様々なデータベースから収集した情報を用いて効率的にアノテーションを行う作業と、変異データを解析するための様々なフィルターオプションを提供します。

図2：直感的なユーザーインターフェースにより解析を効率化



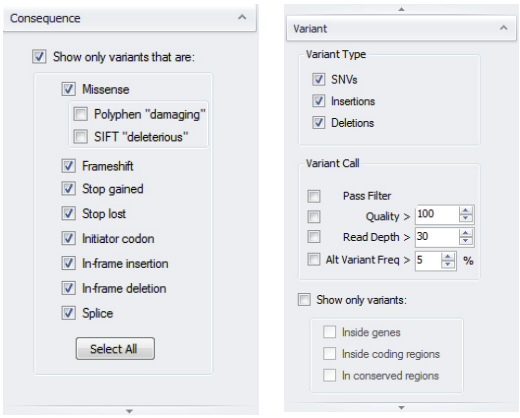
VariantStudioソフトウェアは直感的なユーザーインターフェースを特徴とし、バイオインフォマティクスの専門知識がなくてもアノテーションおよびフィルターが行えるよう、簡潔にデザインされています。

柔軟性の高いフィルターオプション

エクソームや全ゲノムシーケンスでは、サンプルから大量の変異が検出されるため、特定の表現型に実際に関与している変異を絞り込むための手法が必要になります。

VariantStudioツールでは、フィルターオプションはリスト状に配置されており、表現型に強く関与していると考えられる変異を迅速に抽出することが可能です。さらに使いやすくするためにVariantStudioソフトウェアでは、変異の質、頻度、機能的な重要性、および既知の疾患との関連といったよく使われるフィルターが、ユーザーインターフェース上で常にアクセス可能となっています（図3）。またソフトウェアの自由度を最大限に活用して、ユーザーがインポートしたカスタムアノテーションなどの変異に関連する情報に基づいて、変異をフィルターすることも可能です（表2）。さらに快適に利用するには、VariantStudioソフトウェアのフィルター同士を連結させたワークフローを構築、保存するオプションがあり、標準化したワークフローを利用して解析を効率化することが可能です。

図3：包括的でカスタム化可能なフィルター



VariantStudioソフトウェアは柔軟性が高く、カスタム化可能なフィルターのオプションを提供します。

ソフトウェアの入手方法

VariantStudioデスクトップツールは現在、TruSight™コンテンツセット[11]をお買い上げのお客様のみがお使いになれます。VariantStudioソフトウェアの利用に関しては、イルミナの営業担当へお尋ねください。詳細については、http://www.illuminakk.co.jp/clinical/clinical_informatics/illumina-variantstudio.ilmnをご覧ください。

表1：アノテーションカテゴリ

カテゴリ	説明
転写への影響	目的の変異によって引き起こされる可能性のある転写産物の変化を予測し、同義変異と非同義変異を見分けることができます。
機能的な重要性	アミノ酸置換がタンパク質機能に影響をもたらすかどうかを予測し、有害な変異の可能性を示唆します。
アリル頻度	ある人種集団における変異の頻度を調べます。
保存配列	変異が異種間で存在している場合は配列の相同性を表示して、系統的な情報と進化上の意義付けを提供します。
疾患との関連	変異が過去の疾患と関連付けられているか表示します。
文献	変異データにPudMedのリソースを組み込むことで、目的の変異に関する参考文献を調べます。

VariantStudioソフトウェアは変異、転写産物、および遺伝子レベルでアノテーションを行うことで、遺伝子変異の生物学的な重要性を包括的に判断できます。

まとめ

VariantStudioソフトウェアは、ゲノムのシーケンス情報から生物学的に重要な情報を得るための、強力かつ柔軟性の高い解析ツールです。このシンプルなユーザーインターフェースは直感的にデザインされており、専門家でなくとも簡単に変異データのアノテーションとフィルターを行うことができます。得られた結果は、さらなるデータ解析もしくは実験報告などに用いることのできるファイルフォーマットにエクスポートできます。VariantStudioソフトウェアは、優れたアノテーションのデータベースとカスタム化可能なフィルターにより、生物学に意義のあるシーケンス情報を収集するための強固な手法をご提供します。

参考文献

1. uswest.ensembl.org/info/docs/variation/vep/index.html
2. www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq
3. genetics.bwh.harvard.edu/pph2
4. sift.jcvi.org
5. www.hgmd.cf.ac.uk
6. cancer.sanger.ac.uk/cancergenome/projects/cosmic
7. www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
8. www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/SNP
9. www.1000genomes.org
10. evs.gs.washington.edu/EVS
11. www.illumina.com/trusight

表2：ソフトウェアの詳細

特徴	詳細
幅広いアノテーションのための情報源	dbSNP、RefSeq、1,000 Genomes、Variant Effect Predictor、Exome Variant Server、HGMD、COSMICを含みます。
柔軟性の高いフィルターのパラメーター	アリル頻度、クオリティスコア、リードカバレッジ、変異タイプ、機能的な重要性、遺伝子型、利用できるアノテーション、定義された遺伝子セットとの重複を含みます。
カスタム化可能な設定	カスタムフィルターをサポートし、次回以降の解析のために選択したフィルター条件をワークフローとして保存します。

表3：VariantStudioの最小システム要件

要件	説明
オペレーティングシステム	Windows 7 64bit 版
CPU	64 ビット
メモリ	2GB 以上（4GB 推奨）
ハードディスク	25MB以上の空き容量 インストールのみ

イルミナ株式会社

〒108-0014
東京都港区芝5-36-7　三田ベルジュビル22階
Tel (03)4578-2800　Fax (03)4578-2810
www.illuminakk.co.jp

代理店

本製品の使用目的は研究に限定されます。

© 2013 Illumina, Inc. All rights reserved.

Illumina, illumina*Dx*, BaseSpace, BeadArray, BeadXpress, cBot, CSPro, DASL, DesignStudio, Eco, GAIIx, Genetic Energy, Genome Analyzer, GenomeStudio, GoldenGate, HiScan, HiSeq, Infinium, iSelect, MiSeq, Nextera, NuPCR, SeqMonitor, Solexa, TruSeq, TruSight, VeraCode, the pumpkin orange color, the Genetic Energy streaming bases design は Illumina, Inc の商標または登録商標です。
その他の会社名や商品名は、各社の商標または登録商標です。予告なしに仕様を変更する場合があります。

Pub. No. 970-2013-J003 10OCT2013