



Human Exome Sequencing 59万円(税別)／サンプル

※別途サンプル輸送費用とHDD費用が必要です。
※解析内容は裏面をご覧ください。

高速シーケンス受託解析

2009年にワシントン大学のShendure教授のグループが、Exome解析を用いてフリーマン・シェルドン症候群の原因遺伝子の同定に成功しました[1]。これをきっかけに、ミラー症候群[2]、カブキ症候群[3]などの原因遺伝子の同定にも成功し、現在ではMendelian異常のみならず、がんやより複雑な多因子疾患にも適応されています。このExome解析が、今まで困難であった疾患原因遺伝子の同定手法としてブレイクスルーを起こしています。

1. Nature. 2009 Sep 10;461(7261)272-6. 2. Nat Genet. 2010 Jan;42(1)30-5. 3. Nat Genet. 2010 Sep;42(9)790-3.

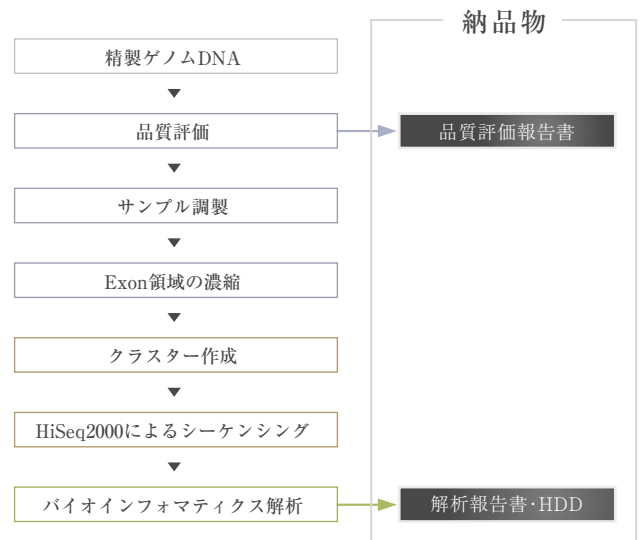
解析概要

ヒトゲノムからExon領域を濃縮し、高速シーケンサーにより塩基配列を決定します。得られたリード配列を用いて参照配列にマッピングし、変異箇所(SNV: Single Nucleotide Variation)を検出して、アノテーション付けを行います。さらに複数サンプルの場合はサンプル間比較を実施します。

研究対象分野

- Mendelian異常の原因遺伝子の探索研究
- がん研究における原因遺伝子の網羅的な研究
- 多因子疾患の候補遺伝子の網羅的な研究

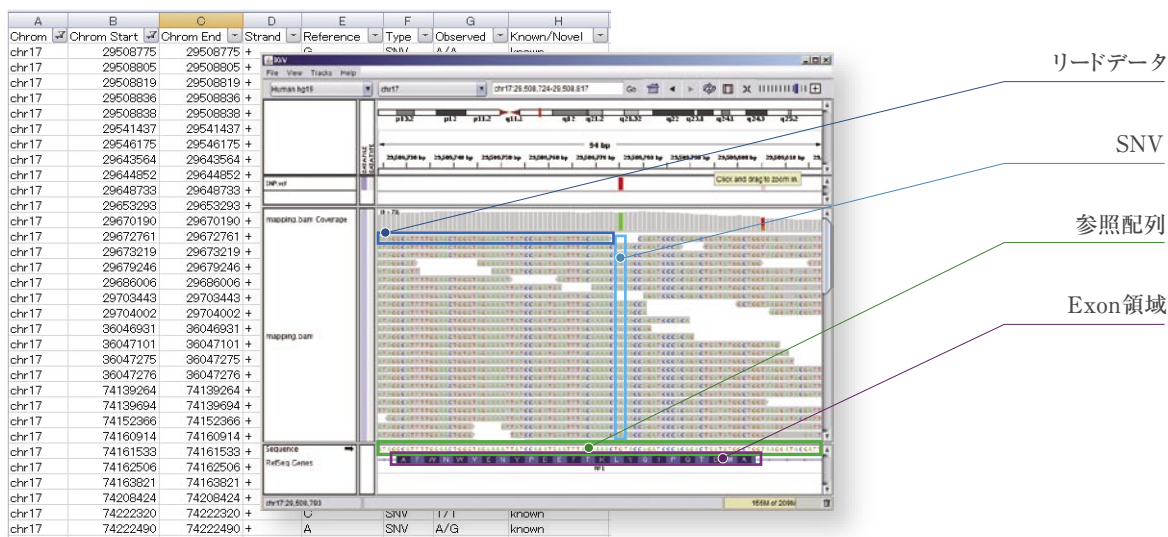
解析の流れ



Human Exome Sequencing

解析結果

リードを参照配列に対してマッピングし、変異箇所(SNV)を検出します。
 検出されたSNVは、各種アノテーションを付けてタブ区切りのファイルでご提出します。



染色体番号、位置、塩基、新規/既知、遺伝子名、dbSNP ID、RefSeq ID、CCDS ID、Depth、クオリティ値、サンプル間比較結果など様々なアノテーションが付きます。マッピング結果、SNV、DepthはIntegrative Genomics Viewer (IGV)*で閲覧することが可能です。

* <http://www.broadinstitute.org/igv/>

サンプル条件

サンプル	精製ゲノムDNA
DNA量	>5μg
濃度	>50ng / μl
品質	OD260/280=1.8-2.0
溶出バッファー	1×TE

- サンプルの定量方法はQubit、またはPicoGreenを推奨しております。
- サンプルの電気泳動写真がお手元にある場合には、ご提出をお願いします。
- 詳細は弊社までお問い合わせください。

解析例

機種	HiSeq 2000
Exon Capture 方法	SureSelect Human All Exon 50Mb Kit
データ量 / サンプル	約6Gb
リード長	100bp
シーケンス方法	Paired End / Multiplex
バイオインフォマティクス解析	SNV同定・各種アノテーション・サンプル間比較・Depth、クオリティ値など絞り込みに必要な各種情報
納期	サンプル受領後、約2.5ヶ月 ※同時に解析を行うサンプルの数が多い場合には、別途お打合せの上決定致します。

お問い合わせ先

株式会社 理研ジェネシス 営業・企画部

〒230-0045 神奈川県横浜市鶴見区末広町1-7-22

理化学研究所 横浜研究所 東研究棟3F

TEL: 045-521-8781 E-mail: info2@rikengenesis.jp

URL: <http://www.rikengenesis.jp/>



販売代理店