

Human Exome シーケンス

バイオインフォマティクスサービスのご案内

株式会社理研ジェネシス

【概要】

次世代シーケンスをお持ちで、Exome のバイオインフォマティクス解析にお困りの研究者のみなさまにご提供するサービスです。FASTQ フォーマットファイルをご提供いただければ、最新のソフトウェアと弊社独自のデータベースを使って、Exome 解析に必要な最新のデータをお返しいたします。

- Excel や IGV を使って視覚的に操作しながら SNV の絞り込みができます。
- Non-synonymous SNV の抽出が簡単にできます。
- 複数サンプルを比較しながら条件にあった SNV の絞り込みができます。
- 1000 ゲノムプロジェクトの日本人サンプルと比較できます。
- Decoy を使って偽陽性の SNV を減らしています。
- 社内サーバーを使ったセキュリティの高い解析から、クラウドを利用した 100 サンプル以上の大量・短期の解析にも対応可能です。

【データ条件】

- イルミナ社のシーケンサー (HiSeq2000、GAIIx 等) でシーケンシングされた FASTQ フォーマットファイル (まず弊社にてデータの品質を確認させていただきます。品質基準を満たしていない場合は、解析を受けられない場合がございます。)

【納期】

弊社での FASTQ ファイル品質チェック後、約 1 ヶ月で解析結果ファイル (HDD) を送付致します。

【サービスの手順】

1. 事前チェックシートにご記入いただき、弊社までご返送下さい。
2. 弊社にてチェックシート確認後、弊社よりお送りする HDD にデータをコピーしていただき、弊社に返送して頂きます。
3. 弊社にて FASTQ ファイルの品質チェックを実施致します。
 - 3.1 解析が可能な場合は、更に細かい解析内容をお伺い致します。
 - 3.2 解析が出来かねる場合は、データ消去後にデータ消去報告書をお送りします。
4. 弊社にてバイオインフォマティクス解析を実施致します。
5. 弊社より解析データを新しい HDD に入れて返却致します。

【標準バイオインフォマティクスサービス内容】

1. エクソンキャプチャーとシーケンスの品質評価
2. シーケンスリードの Reference 配列へのマッピング
3. SNV 同定 (Multi-sample calling 解析)
4. 上記検出 SNV への各種アノテーションの付加
(dbSNP, CCDS, RefSeq, 1000genomes プロジェクトの日本人サンプル等のデータベースを使用致します)
5. 検出 SNV の一次絞込み

解析に使用するデータベースのバージョンは下記の通りです。

ヒト Reference 配列 : hg19 (GRCh37)
dbSNP : Build 135
1000 Genomes : 20111011
CCDS : 対応できる最新のもの
RefSeq : 対応できる最新のもの
ENCODE : Release 7

※データベースのバージョンは最新のものへ変更となる可能性があります。

※検体間比較についてもご要望に応じて対応させていただきます。

【解析結果ファイル例】

Annotation 情報

chrom	position	gene_name	function	dbSNP	CCDS	Sample01	Sample02	Sample03
chr1	59374	OR4F5	missense	rs2691305	CCDS30547.1	G/G		
chr1	856182	SAMD11	intron	rs9988021	CCDS2.2	A/A	A/A	A/A
chr1	861078	SAMD11	synonymous-coding	rs28419423	CCDS2.2	G/C	G/C	
chr1	866362	SAMD11	intron	rs4372192	CCDS2.2	G/G	G/G	A/G
chr1	870101	NOC2L	intron	rs3748592	CCDS3.1			A/G
chr1	871490	NOC2L	synonymous-coding	rs2272757	CCDS3.1	A/G	A/G	G/A
chr1	873488	NOC2L	intron	rs4970378	CCDS3.1	G/G	G/G	G/G
chr1	877423	NOC2L	intron	rs3748595	CCDS3.1	C/C	C/C	A/C

サマリー情報

	Sample 01	Sample 02	Sample 03
Total number of SNPs	50,000	49,000	51,000
Synonymous-coding	8,000	8,000	8,500
Missense	7,000	7,000	7,000
Nonsense	50	50	50
Readthrough	20	20	20
5' UTRs	1,000	1,000	1,000
3' UTRs	1,500	1,500	1,500
Splice site	10	10	10
Intron	31,420	30,420	31,920
Intergenic	1000	1000	1000

以上

次ページの「事前チェックシート」をご確認のうえ、必要事項をご記入して株式会社理研ジェネシス バイオインフォマティクス担当までお送り下さい。

送付先

株式会社理研ジェネシス バイオインフォマティクス担当 宛

E-mail: info2@rikengenesis.jp FAX: 045-521-8786

