

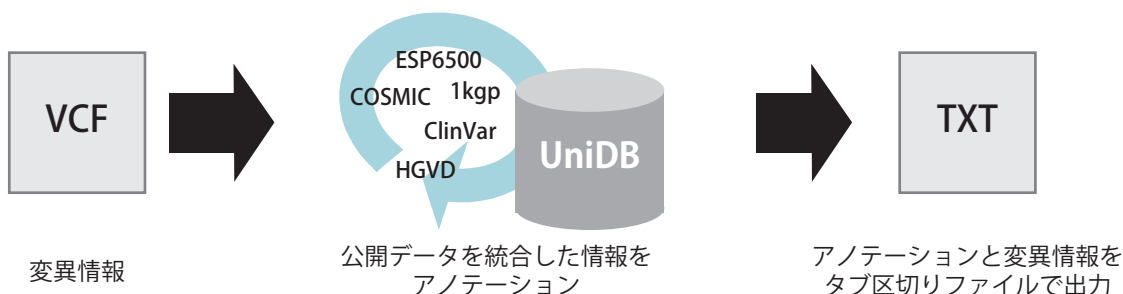


# UniAnno

UniAnno (Universal Annotation software) は、疾患関連変異の探索を効率よく行うために、検出された変異について、最新の公開データベースの情報を付加するソフトウェアです。UniAnno は複数の公開データベースを統合した UniDB (Universal Database) を参照します。

## 特徴

- 情報を外に出さずローカル環境の Linux サーバで実行できます
- 出力フォーマットのカスタマイズに対応いたします
- 公開データベースの更新を随時反映させ、最新の UniDB をご提供します



## 出力例

Genotype	COSMIC_Mut	COSMIC_Link	Clinvar_Link	Disease_Name	Gene_Name	Amino_Acid_change	Codon_Change Distance_to_Transcript	ESP_African_American_Freq	Effect	dbSNP_ID
het	c. 515>G	<a href="http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic/mutation/overview?id=1659453">http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic/mutation/overview?id=1659453</a>			SAMD11	p. Pro172Arg/c. 515C>G	cCt/cGt	0.00068	missense_variant	rs148469698
het	c. 491G>A	<a href="http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic/mutation/overview?id=1586383">http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic/mutation/overview?id=1586383</a>	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/RCV000090702.1">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/RCV000090702.1</a>	Lung_cancer	KRAS	4Gln/c. 491G>A	cGg/cAa		missense_variant	rs207461336

がん体細胞変異データベースへのリンクをクリックして、webページで詳細を確認

Lung\_cancer

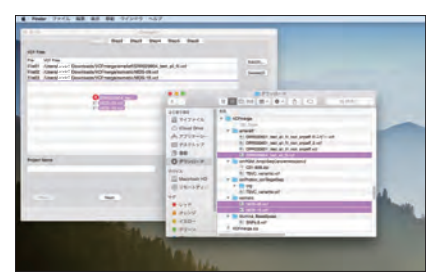
臨床的に関連が報告されている疾患名を出力

アレル頻度情報で変異をフィルタリング

2015年3月末まで

キャンペーン価格♪ **38** 万円 (税別)

- UniAnno のアノテーション機能に加え、複数の VCF ファイルを統合し変異をフィルタリングする「QMergeUI」へ無料バージョンアップ
- Windows、Mac、Linux に対応
- QMergeUI は 5 月下旬発売予定 50 万円 (税別・予価)



QMergeUI 操作画面 (イメージ)

## データベース

### ○Variant database

データベース	概要
HGVD	Human Genetic Variation Database (HGVD) は、日本人の遺伝変異および転写量と変異の関係性についてのデータベース。Version 1.42 (2014/06/17/公開)では、1208のエキソームシーケンスデータから得られた変異情報を公開しています。アレル、遺伝子型頻度、サンプル数、カバレッジ、およびeQTL (expression Quantitative Trait Loci) などの情報を利用できます。
ESP	NHLBI GO Exome Sequencing Project (ESP) は、ヒトのエキソームシーケンスデータから、心臓、肺、血液の疾患に関連する遺伝子やそのメカニズムの発見に貢献することを目的とするプロジェクトです。
1kgp	1000 Genomes project (1kgp) は、ヒトの遺伝変異を包括的に調査するための国際プロジェクトです。プロジェクトの成果物である変異情報に関するデータベースを公開しています。
dbSNP	NCBIが運営する一塩基変異 (SNV) のデータベースです。

### ○Disease curation

データベース	概要
ClinVar	臨床医学的に重要な変異と表現型の関連性についてのデータベースです。変異について、「not impact clinical variation」もしくは「impact clinical variation」に分類した上で、有害性の指標を付加しています。
ICGC	International Cancer Genome Consortium (ICGC) は、世界的に重要な50種のがんにおけるゲノム異常を解明する共通の目的を持った研究プロジェクトの国際的なコンソーシアムです。Cancer Genome Projectで報告された、ゲノム変異、トランスクリプトーム、エピジェネティックな情報、臨床情報などを公開しています。
COSMIC	Catalogue Of Somatic Mutations In Cancer (COSMIC) は、がんの体細胞変異に関するデータベースです。

## オプション(有償)

### ○UniDBの更新

更新頻度：4回/年

価格：20万円(税別)/1回

### ○プラチナサポート

UniAnno+出張インストール+年4回の更新

価格：120万円(税別)

## 販売実績

国立大学 医学部付属病院

大手民間病院

国立病院付属研究所

私立大学 医学研究科

大手製薬企業研究所

## ご注意

Linuxでのみ動作します。

マシン固定ライセンスとなります。連携大学院や大学共同利用機関には適用されません。

2015.02

ITの力で研究を支援

 アメリエフ株式会社

〒101-0047

東京都千代田区内神田 1-12-12 美土代ビル 2階

Tel (03)5577-6408 Fax (03)5577-6407

<http://amelieff.jp>