

# 理研ジェネシス 受託解析サービス キャンペーン

期間：2020年11月4日 ~ 2021年1月15日 検体受領分まで

Exome

## 次世代シーケンス解析 Exome Sequencing (ヒト)

- ゲノムのエクソン領域のみを濃縮してシーケンシングするため、シーケンスコストを大幅に低減。
- Single Nucleotide Variation (SNV)、Short Insertion/Deletion(InDel)の探索と弊社が独自開発したシステムによるアノテーション付与。
- 遺伝性疾患から体細胞疾患のがんまで候補遺伝子の同定に有用。

### 解析費用

下記検体数一括解析における1検体あたりの解析費用（税別）となります。また、下記検体数以外をご希望の場合には、別途お問い合わせください。バイオインフォマティクス費用は、シーケンスと同時にご注文頂いた場合の価格となります。

検体数	Exome Sequencing	
	シーケンス費用	バイオインフォマティクス費用
1~4 検体	55,000 円	25,000 円
5~9 検体	50,000 円	20,000 円
10~14 検体	48,000 円	15,000 円
15~ 検体	46,000 円	10,000 円

### 解析仕様

機種	NovaSeq™ 6000 (Illumina 社)
エクソン領域濃縮試薬※	SureSelect Human All Exon V6 (Agilent 社)
データ量/検体	約 10 Gb
シーケンス条件	150 bp ペアエンド
バイオインフォマティクス解析	SNVおよび一部のShort InDelの同定、各種アノテーション付与

● 納期は仕様により異なりますので、お問い合わせください。

※ その他の試薬をご希望の際はお問い合わせください。

### サンプル条件

サンプルの種類	精製ゲノム DNA
DNA 量	3 µg
DNA 濃度※	50 ng/µL 以上
OD260/280	1.8 以上

※ サンプルの定量は Qubit または Pico Green を用いた方法を推奨しております。

# 理研ジェネシス 次世代シーケンス受託解析サービス

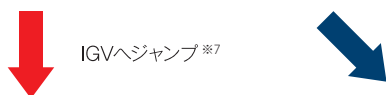
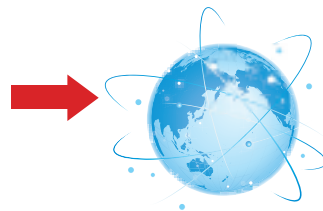
## 解析結果

リード配列を参照配列に対してマッピング<sup>※5</sup>し、変異箇所(SNV<sup>※5</sup>)を検出します。  
 検出されたSNVは、各種アノテーション<sup>※6</sup>をつけてエクセル・マクロファイル<sup>※7</sup>とテキストファイルを納品します。  
 エクセル・マクロファイル上で、Compound Heterozygote(複合ヘテロ接合体)変異候補を抽出することも可能です(この機能をご使用いただくためには、トリオサンプルのデータが必要です)。

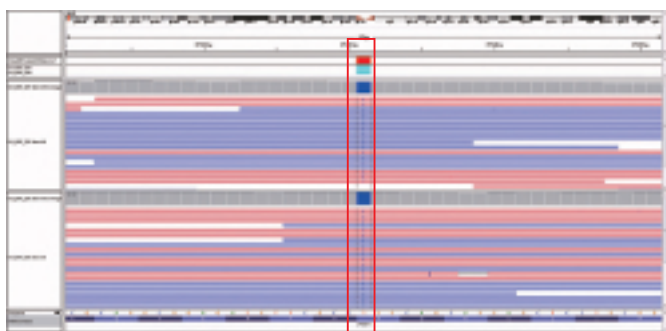
検出されたSNVとそのアノテーション一覧 (エクセル・マクロファイル)

Chrom	Chrom Start	Chrom End	Reference	Alternative	Type	Known/Novel	Gene	Function	dbSNP	CCGMC	CCDS	RefSeq	RefSeq Gene
chr1	877831	877831	T	C	SNV	Novel	SAMD11	Misense	rs987236/CCGMC14	CCDS229	HA_15348g		
chr1	886959	886959	T	C	SNV	Novel	NOC2L	Misense	rs248836/CCGMC14	CCDS363	HA_111666n		
chr1	886158	886158	G	C	SNV	Novel	NOC2L	Splice donor	rs133294	CCDS363	HA_111666n		
chr1	886239	886239	G	C	SNV	Novel	NOC2L	Splice donor	rs133294	CCDS363	HA_111666n		
chr1	811585	811585	A	G	SNV	Novel	PLDN	Misense	rs3829740/CCGMC16	CCDS419	HA_03013p		
chr1	814333	814333	C	D	SNV	Novel	PERM1C	Misense	rs7417196/CCGMC14		HA_00129f		
chr1	814333	814333	C	D	SNV	Novel	PERM1C	Misense	rs1330397		HA_00129f		
chr1	814333	814333	C	D	SNV	Novel	PERM1C	Misense	rs1330396		HA_00129f		
chr1	814333	814333	T	C	SNV	Novel	PERM1C	Misense	rs1330398		HA_00129f		
chr1	816449	816449	G	A	SNV	Novel	PERM1C	Misense	rs6669739		HA_00129f		
chr1	834767	834767	T	G	SNV	Novel	HEH4SP1	Misense	rs2362698/CCGMC16	CCDS648D	HA_00114M		
chr1	836292	836292	C	A	SNV	Novel	HEH4SP1	Misense	rs2968074/CCGMC14	CCDS648D	HA_00114M		
chr1	887260	887260	C	T	SNV	Novel	ASPM	Splice donor	rs989091	CCDS305	HA_19657a		
chr1	1007432	1007432	D	A	SNV	Novel	SNF223	Misense	rs4333796/CCGMC14	CCDS252	HA_00129f		

外部データベースヘジャンプ<sup>※7</sup>



IGVヘジャンプ<sup>※7</sup>



検出されたSNV

Chrom	Start	End	Ref	Alt	Type	Gene	Function	dbSNP
chr1	877831	877831	T	C	SNV	SAMD11	Misense	rs987236
chr1	886959	886959	T	C	SNV	NOC2L	Misense	rs248836
chr1	886158	886158	G	C	SNV	NOC2L	Splice donor	rs133294
chr1	886239	886239	G	C	SNV	NOC2L	Splice donor	rs133294
chr1	811585	811585	A	G	SNV	PLDN	Misense	rs3829740
chr1	814333	814333	C	D	SNV	PERM1C	Misense	rs7417196
chr1	814333	814333	C	D	SNV	PERM1C	Misense	rs1330397
chr1	814333	814333	C	D	SNV	PERM1C	Misense	rs1330396
chr1	814333	814333	T	C	SNV	PERM1C	Misense	rs1330398
chr1	816449	816449	G	A	SNV	PERM1C	Misense	rs6669739
chr1	834767	834767	T	G	SNV	HEH4SP1	Misense	rs2362698
chr1	836292	836292	C	A	SNV	HEH4SP1	Misense	rs2968074
chr1	887260	887260	C	T	SNV	ASPM	Splice donor	rs989091
chr1	1007432	1007432	D	A	SNV	SNF223	Misense	rs4333796

Compound Heterozygote抽出機能

- ※5 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。
- ※6 検出されたSNVには次のようなアノテーションがつかます(Humanの場合)。  
 変異箇所、塩基、新規/既知、影響を与える遺伝子、遺伝子への影響、dbSNP ID、RefSeq ID、CCDS ID、日本人アレル頻度(1000 Genomes、HGVD、HapMap、iJGVD)、Conserved Elements、SIFT、Depth、クオリティ値、サンプルごとのジェノタイプデータなど
- ※7 アノテーションは弊社オリジナルのエクセル・マクロ(AnnotationViewer)で閲覧でき、IGVおよび外部データベースと連携するようになっています。

## 納品物

- ・ 解析報告書
- ・ データHDD：リード情報(FASTQ)、マッピングデータ(BAM)、SNV/InDel検出データ(VCF)、SNV/InDelのアノテーションデータ(エクセル・マクロファイルとテキストファイル)

### お問い合わせ先

株式会社理研ジェネシス 営業部  
 〒141-0032 東京都品川区大崎 1-2-2  
 アートヴィレッジ大崎セントラルタワー 8F  
 TEL: 03-5759-6042 / MAIL: info2@rikengenesis.jp

### 販売代理店

・ 本サービスは研究用です。診断目的には使用できません。  
 ・ 本サービスの結果に起因して生じた損失・損害等については、サービスの仕様上、責任を負いかねます。  
 ・ 記載の会社名および製品名は、弊社または各社の商標または登録商標です。