

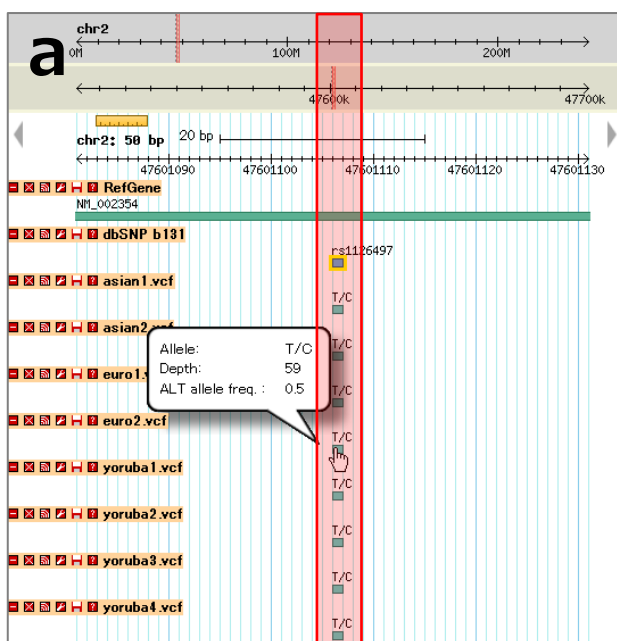
Application Note

rs2286672として登録されている位置に、アジア系民族の2サンプルはC/Tの多型を持ち、米国ユタ州住民の2サンプル、ヨルバ族の4サンプルは該当位置に多型は見られませんでした (図1a)。また、該当領域の遺伝子 (NM_002663) はそのハイパーリンクから phospholipase であることが容易に分かります。

また該当領域をより拡大し、マップされた個々のリードの塩基配列も確認ができます (図1b)。

乳がん発症リスク関連多型 (図2)

dbSNP rs1126497として登録されている多型はT→Cの変異により乳がん発症リスクが増加するという報告があります。



rs1126497として登録されている位置に、今回解析に供した全てのサンプルにおいてC/Tの多型が確認されました (図2a)。各々の Allele Frequency は多型候補の要素にマウスオーバー時のポップアップで確認することができました。また、該当領域の遺伝子 (NM_002354) はそのハイパーリンクから epithelial cell adhesion molecule (EPCAM) であることが分かりました。

該当領域をより拡大し、マップされた各リードの塩基配列を確認することで、より直観的にホモ/ヘテロの確認ができました (図2b)。本解析サンプルにおいては、米国ユタ州住民の2サンプルはヘテロ、ヨルバ族の4サンプルはホモの多型であることが確認されました。

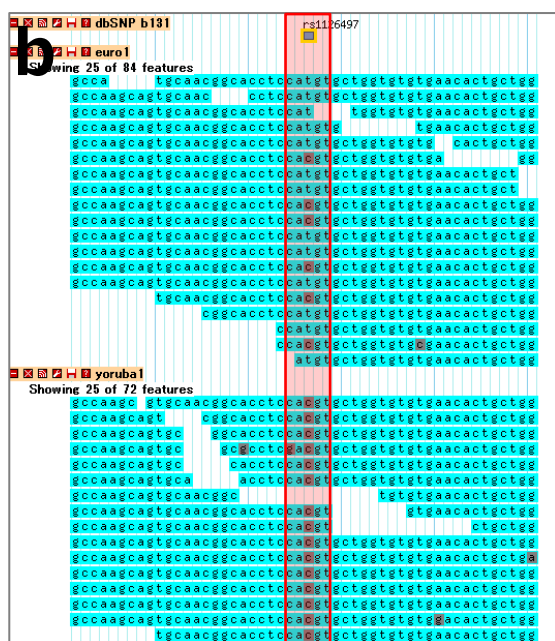


図2. 乳がん発症リスク関連多型

まとめ

Genome Box のマッピングおよび多型探索機能を利用し、ヒトエクソキャプチャサンプルの高速シーケンサーによるデータを解析しました。既知のdbSNPの情報と合致する結果が得られ、ヒトレベルの大規模ゲノムの解析においても Genome Box の適用可能性が確認できました。

参考文献

Hong KW, et al.(2010). J.Hum. Hypertens., 24, 763-774.
Jiang L, et al.(2011). Breast Cancer Res. Treat., 126, 487-495.

Genome Box シリーズについて

Genome Box シリーズに関する詳細は
<http://www.genome-box.com/>
をご参照下さい。

ビット株式会社

Web : <http://www.bits.cc/> Mail : hts@bits.cc

東京本社
〒101-0023 東京都千代田区神田松永町5 第二砂川ビル201
Tel/Fax : 03-3255-1715

三島研究所
〒411-0943 静岡県駿東郡長泉町下土狩20-3 山光ビルA402
Tel/Fax : 055-989-5560

代理店