

ID	Chr : ChrPos	Rs	Pathogenicity	Pathogenicity Status	Gene	HGVS Coding
28	3:37056045	rs182733777	Unassigned			90+10A>G
29	3:37081751	rs267607840	Unassigned			633A>G
6	3:37083740	rs9876116	Benign			668-19A>G
13	14:75505016	rs175075	Benign			
14	14:75513883	rs175081	Benign			
31	14:75514489	rs28756986	Unassigned			
15	17:7579472	rs1042522	Deleterious			
1443	17:7579669	rs17878362	Unassigned			6+32_96+47delGGGCTGGGGA...
18	17:63554591	rs2240308	Likely Deleterious	Confirmed	AXIN2	NM_004655.3:c.148C>T
19	18:48584856	rs386387676	Likely Benign		SMAD4	NM_005359.5:c.904+45_904+46insTT

Variant Details

Show Variants Filtered by Panel

Edit Variant

External

Export

Reports

Load Columns

View In Alamut

View In UCSC

View PubMed Abstract

外部データベースとの連携

AlamutやUCSCゲノムブラウザ、LOVDデータベースなど外部ツールからさらなる情報を簡単な操作で検索できます (*Alamutは別途ライセンスが必要です)。

Family Comparison of 4 Samples:

ID	AF	Cov	AF	Cov	AF	Cov	AF	Cov	ID	Chr:O
0.84	166	0.437	119	1.000	121	0.384	127	1640	11	114443
0.527	93	0.448	58	1.000	56	0.984	64	1745	11	1163037
0.409	22	0.216	19	1.000	7	1.000	11	3167	22	2206911
0.636	11	0.667	24	0.773	22	0.800	10	3306	22	2111394
0.471	121	0.516	85	1.000	97	1.000	79	3382	22	210557390
0.485	130	0.426	122	1.000	135	0.952	118	3390	22	210557542
0.466	103	0.469	113	0.987	76	0.959	74	3396	22	210558162
0.374	187	0.379	145	1.000	169	1.000	130	3400	22	210559960
0.425	80	0.594	64	0.382	55	1.000	59	3428	22	211456637
0.436	78	0.597	62	0.382	57	1.000	59	3432	22	211456639
0.423	184	0.500	182	0.981	157	1.000	126	3440	22	211481257
0.625	72	0.513	79	1.000	86	1.000	82	3594	21	215963316

Family Comparison

Phenotype: Autosomal Recessive

Inheritance pattern: Autosomal Recessive

Show columns: AF, Cov, RB

Filter variants by panel: Bu4837_CCC5_Exons_MergeOverlap

Sample ID	Sample Name	Patient External ID	Relationship	Phenotype	Zygosity
87	UDP2348_Mutation_Report1_Filtered	UDP2348	Father	Unaffected	Heterozygous
86	UDP2345_Mutation_Report1_Filtered	UDP2345	Mother	Unaffected	Heterozygous
84	UDP2353_Mutation_Report1_Filtered	UDP2353	Son	affected	Homozygous
85	UDP2355_Mutation_Report1_Filtered	UDP2355	Daughter	affected	Homozygous

Table Filters

- Type does not contain synonymous
- Coverage >= 300
- Variant Frequency > 0.40
- Frequency Observed Per Panel < 0.10
- Coverage >= 100
- 10000p1_AF < 0.05

Apply Filters | Clear Filters | Save Filters | Load Filters

サンプル比較解析

Variant CallやVariant頻度を複数サンプル間で比較できます。別々の解析パイプラインから出力されたVariantデータも、VCFファイルをインポートすることにより、トリオ解析など家族メンバー間の比較解析が可能です。

- 研究用のみ使用できます。診断目的およびその手続き上での使用はできません。
- ここに掲載の内容、ソフトウェア仕様は予告無く変更されることがあります。(2019年7月現在)
- 記載の社名および製品名は、SoftGenetics社または各社の商標または登録商標です。

カスタムフィルタリングオプション

Variantリストを始めとするGeneticist Assistant内のデータテーブルは、データフィールドを組み合わせてフィルタリングすることが可能です。データフィールドはドラッグアンドドロップでフィルタリングに使用でき、複数のフィルターを組み合わせられます。フィルターの組み合わせは保存しておき別の解析に使用できます。

輸入・販売元 バイオアップロード合同会社

- オフィス 栃木県足利市堀込町2570番地11
- TEL/FAX 0284-22-4213/4223
- E-mail info@bio-upload.com
- URL <https://www.bio-upload.com/>

開発元 米国SoftGenetics, LLC.

- Address 100 Oakwood Avenue, Suite 350, State College, PA 16803, USA
- URL <http://www.softgenetics.com/index.php>

最小システム要件(Geneticist Assistant Version:1.8)

サーバー/クライアント

- OS: Windows 64 bit OS: 7, 8.1, 10または64bit Linux (Ubuntu12.04以降推奨) /Windows 64 bit OS: 7, 8.1, 10
- CPU: 2コア以上
- 動作メモリ: 4GB RAM以上/8GB RAM以上
- 必要HDD容量: 100GB以上の空き容量(SSD推奨) /250GB以上の空き容量