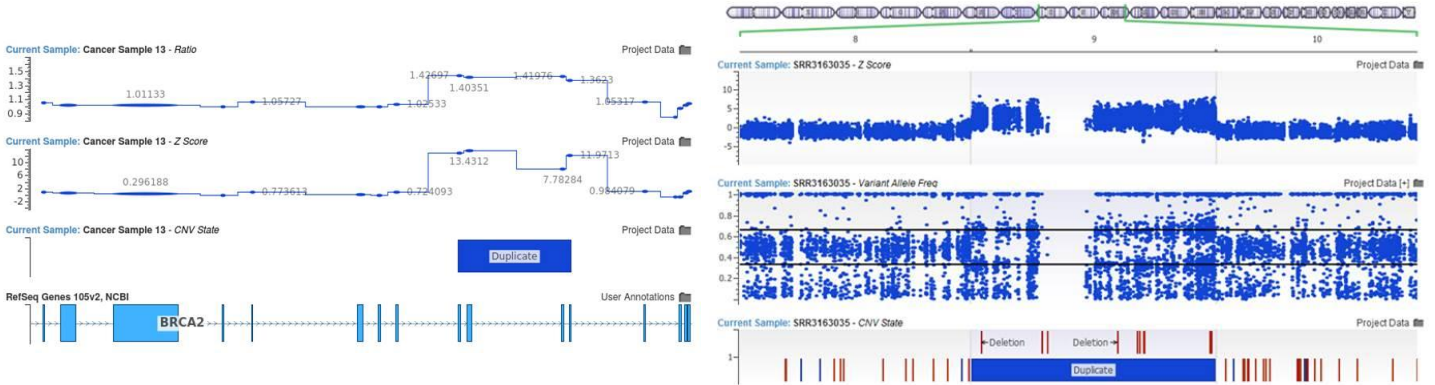


VS-CNV[®]

有償アドオン「VS-CNV[®]」の導入によって、VarSeq[®]においてゲノム上のCNV（コピー数多型）の検出が可能になります。CNV検出は、リードアライメントデータ（BAM/CRAMファイル）におけるカバレッジデータを基に計算され、遺伝子パネルによるターゲットシーケンスや全エクソームシーケンス、さらに全ゲノムシーケンスのデータも適応可能です。またLoH（Loss of Heterozygosity）解析にも対応し、検出されたCNVは、ゲノムブラウザでグラフィカルに表示が可能です。



【CNVの検出】

VS-CNV[®]は、次世代シーケンサーのデータセットから、CNVを検出できるようにデザインされています。このアルゴリズムでは、リファレンスサンプルセットとの比較と、臨床サンプルによるバリデーションが行われたパラメータによって、高精度かつ高感度にCNVを検出することができます。

【NGSデータへの適用】

このCNV検出アルゴリズムは、既存の次世代シーケンサーを用いた遺伝子パネル解析、全エクソーム解析、全ゲノムシーケンスに適用可能です。検出されたCNVデータは、SNP/InDelsなどのスモールバリエーションと同様にアノテーション付けとフィルタリングを行い、さらにVSclinical[®]による評価も可能です。

【ビジュアライゼーション】

CNV検出を行うと、コピー数の変化が検出された各領域ごとのP-valueに加え、遺伝子パネルの各ターゲット領域やゲノム全体の指定されたウィンドウサイズごとのRatioとZ-scoreが算出されます。これらの値をゲノムブラウザにプロットすることで、ゲノム上のコピー数の変化をグラフィカルに表示できます。

【生殖細胞・がん遺伝子検査】

VS-CNV[®]は生殖細胞・がんの遺伝子検査に適用可能です。このアドオンで検出可能なCNVは、200bp程度の1エクソン単位から、数Mbpの染色体の異数性にまでおよび、従来のMLPAやqPCR、またCMAsといったマルチプレックスアッセイによる検出系を、次世代シーケンサーによる既存のSNP/InDels解析パイプラインを利用した単一プラットフォームを使用するアッセイ系に置き換えることができます。またLoss of Heterozygosity (LoH)情報とCNV情報を統合することで、コピー数変動がないLoHと、コピー数変動を伴うヘテロ接合性欠失とを区別することが可能です。

