

# Diploid社稀少疾患診断支援 ソフトウェア／データ解析サービス

diploid

## Moon



Diploid社（ベルギー）が開発したMoonは、稀少疾患の原因となる遺伝子変異を、AI（Artificial Intelligence:人工知能）技術を用いて自律的に診断を行うWebベースのソフトウェアです。次世代シーケンス解析により取得した大量の遺伝子変異データ（VCFファイル）から、サンプルの表現型情報などに基づき高速に診断支援を行うことが可能です。

### How does Moon work?

Moonでは、GATKソフトウェアなどで作成された標準的なVCFファイルと、サンプルの症状、性別、年齢をアップロードすると、インプットデータと適切なAIアルゴリズムによって3分程度で診断結果を出力します。

### How does Moon perform?

遺伝学者によってすでに検証が行われている、単独の100サンプルのエクソームシーケンスデータでテストを行ったところ、90%の症例において、Moonで検出された候補変異リストのトップに、原因となる変異が見出されました。また100%の症例において、候補変異リストの上位10個以内に、原因となる変異が見出されました。

## 特長

### FAST

迅速な全エクソームシーケンス解析とデータの解釈は、新生児および小児集中治療における、遺伝病をもつ幼児の救急処置に有用です。Moonでは、標準的なVCFファイルから病因変異を3分で検出可能です。

### COST-SAVING

全エクソームシーケンス解析データの1解析あたりの所要時間を、20～40時間 (Wenger et al. 2016) から1時間未満に減らすことによって、Moonでは19～39時間の労働時間を節約します。

### UP-TO-DATE

Moonでは、日々公開される新しい論文を自動的に精査し、それらに含まれている科学的知見を統合して使用することができます。その結果、Moonは常に使用者に対して、診断に用いるベストな結果を導き出します。

### INFINITE

Moonの遺伝子情報は日々更新されますので、古いデータの再解析を行うことによって、今日診断を行えなかった患者のデータでも、来月、あるいは来年には診断可能になるかもしれません。Moonによって、容易かつ迅速、さらに安価な再解析が可能になり、無限の解釈が現実的になります。

### FLEXIBLE

Moonは、1サンプルまたは、健常／罹患の家族サンプルとのセットによる、全エクソームシーケンスデータにおいて動作します。また、どのような家族形態のデータにも対応します。



## クリニカルシーケンスデータ解析サービス

Diploid社の、次世代シーケンサーを使用したデータ解析サービスです。ヒトサンプルの遺伝子変異データに対して、各種データベースのアノテーションデータやサンプルの臨床情報を対応付けし、有意な変異の検出およびクリニカルレポートの作成を行います。

## 特長



### High-Quality

Genomics Englandコンテストで高い評価を得た、高品質なデータ解析サービスです。次世代シーケンサーより取得した変異データを、テキストマイニングアルゴリズムで抽出した論文情報、各種公共データベースの変異情報、さらにサンプルの表現型情報と統合し、認定遺伝医学者（MD）による精査により絞り込まれた変異データのクリニカルレポートをご提供いたします。



### Secure

データの保管および転送には、ISO27001認定かつ、SAS70 Type II監査の256-bit SSL暗号化を利用しており、安全なデータの受け渡しが可能です。



### Personal

解析結果に関するご質問をいただいた場合、専任の認定遺伝医学者（MD）による、高品質なサポートを受けることが可能です。