

# クリニカルシーケンス解析システム

フィルジエンではゲノム医療の実装に向けて、次世代シーケンサーから産出された膨大なデータのバイオインフォマティクス解析をサポートする、クリニカルシーケンス解析システムの販売を開始いたしました。医学研究向けの次世代シーケンサー解析ソフトウェア「**Biomedical Genomics Workbench**」と、遺伝子診断支援用ソフトウェア「**VarSeq®**」を組み合わせることによって、ゲノム医療への応用に耐える、高度なバイオインフォマティクスソリューションを提供いたします。

- データ解析用コンピュータ（Windows OS）が付属し、ご自身でハードウェアをご準備いただく必要がありません。
- すべての解析は、外部サーバーにデータを送信せず、ローカルコンピュータで処理いたしますので、セキュリティを保つことが可能です。



本製品では、クリニカルシーケンス向けに、以下のカスタマイズを行います。

- 日本人の遺伝子変異情報データベース「HGVD」のデータをインテグレートした状態で納品し、日本人集団のアレル頻度情報を用いて解析を行うことが可能です。
- ACMGガイドラインの疾患遺伝子リストから、病原性変異のみを、疾患情報のアノテーション付きでピックアップするワークフローを作成して納品いたします。
- 各ソフトウェアのインストール、および各種データベースをプレインストールした状態で納品いたしますので、直ちに解析をはじめることができます。

\* 本製品は、研究用途でのみ使用可能です。

## ソリューション①：標準パッケージ

ソフトウェアと解析用コンピュータの標準的なパッケージです。ソフトウェアに搭載のワークフローを使用し、シーケンスデータ（FASTQファイルなど）から病原性変異の検索や、各種データのグラフィカル表示までを実行することが可能です。

## ソリューション②：レポート機能付きパッケージ

遺伝子診断支援のために、標準パッケージにレポート作成機能を追加したパッケージです。検索結果の病原性変異とデータベースの疾患情報、サンプル情報、自身の臨床的解釈などをレポートにまとめて出力します。また別途有償のがん関連情報データベース「**OncoMD**」を追加することで、承認薬や臨床試験情報もレポートに含めることが可能です。



# Biomedical Genomics Workbench



Biomedical Genomics Workbenchは、がんや遺伝性疾患サンプルの次世代シーケンスデータから、デザイン済みの解析ワークフローを使用し、シーケンスデータのクオリティチェックやゲノムへのマッピング、さらに変異の検出までを実行することが可能です。

- ✓ 全ゲノム、全エクソーム、ターゲットアンプリコン、トランスクリプトーム用の解析ワークフローを標準搭載
- ✓ 腫瘍／正常サンプル解析用ワークフロー、家系情報を用いたトリオ解析用ワークフローなども搭載
- ✓ QIAGEN QIAseq パネルによる分子バーコード解析に対応
- ✓ RNA-Seq、ChIP-Seq、バイサルファイトシーケンス解析に対応

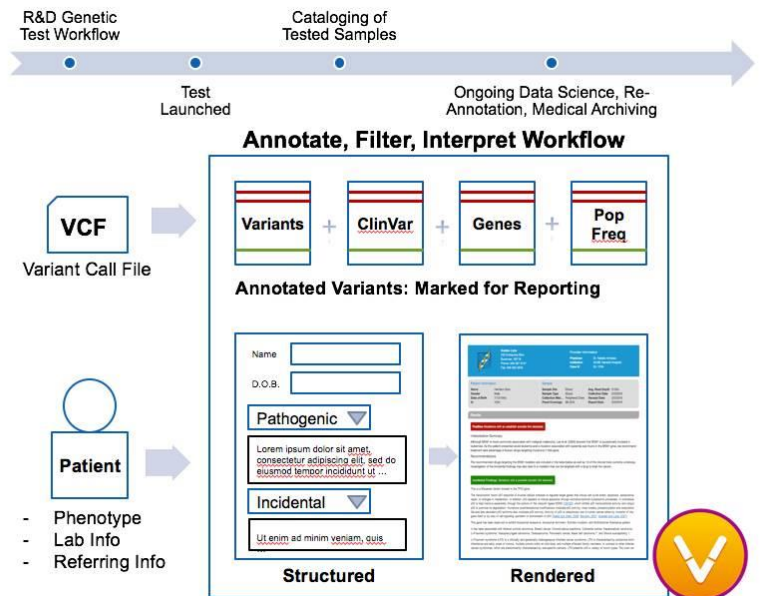


## VarSeq®

VarSeq®では、全ゲノムや全エクソーム、遺伝子パネル解析などによって検出されたSNPなどの遺伝子変異データに対して、各種の疾患情報データベースなどの情報を用いたアノテーション付けや、それらデータソースに基づいたフィルタリング、さらに疾患情報とリンクさせたレポートの作成を行います。変異データの臨床的解釈のほか、搭載のゲノムブラウザーによるシーケンスデータの確認にも有用です。

データソース例：

- dbSNP
- RefSeq Genes
- COSMIC
- 1000 Genome
- NHLBI 6500 Exomes
- ExAC Variant
- gnomAD Exomes
- SIFT and PolyPhen
- dbNSFP Functional Predictions
- ClinVar
- CIVic
- ICGC Simple Somatic Mutation ...など



**フィルジェン 株式会社 Filgen®**  
biosciences & nanosciences

代理店

【お問い合わせ】 バイオサイエンス部  
TEL 052-624-4388 (9:00-17:00) FAX 052-624-4389  
Email [biosupport@filgen.jp](mailto:biosupport@filgen.jp) URL [www.filgen.jp](http://www.filgen.jp)