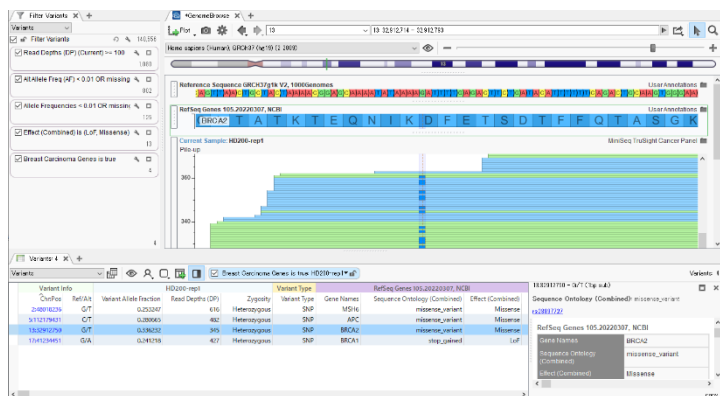


# クリニカルシーケンス 解析ソフトウェア



**GOLDEN HELIX**  
Accelerating the Quest for Significance™

- ✓ 様々なデータベースを用いたバリエーション・フィルタリング
- ✓ トリオ解析、カバレッジ計算などの解析アルゴリズムの実行
- ✓ ゲノムブラウザーによるVCF、BAMファイルなどの各種データの可視化

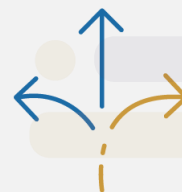
VarSeq®は、次世代シーケンサーより検出された、おもにヒト臨床検体の遺伝子変異データのデータ解析に用いる、クリニカルシーケンス解析ソフトウェアです。全ゲノム解析、全エクソーム解析、遺伝子パネル解析で検出されたバリエーションデータから、バリエーションのアノテーション付けやフィルタリング、さらにサンプル間の比較などを行い、膨大なデータの中から、生物学的に重要なデータをシンプルかつ高速に探し出すことが可能です。



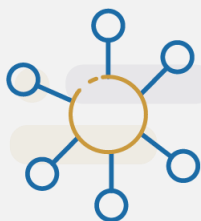
Simple



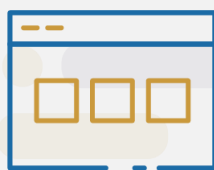
Flexible



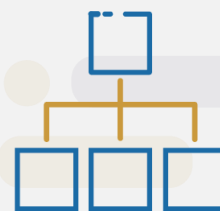
Scalable



Variant annotation  
filtering, and interpretation



Powerful GUI with  
rich visualizations



Repeatable  
workflows

## ●フィルタリング用ワークフローの作成

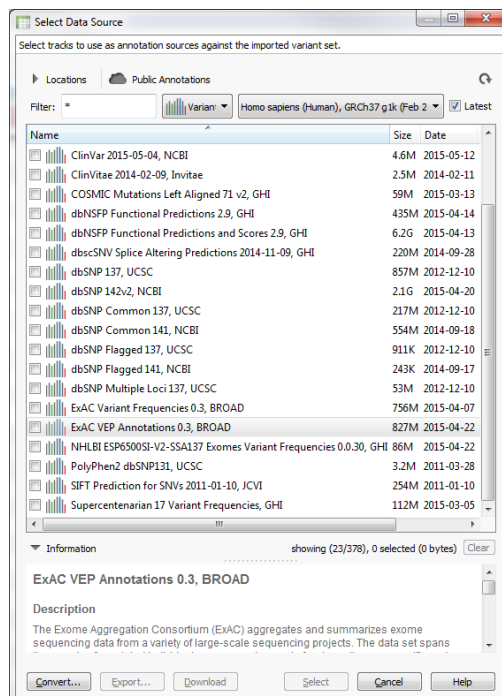
次世代シーケンサーで検出したバリエーションデータをVCFファイルとしてインポートし、様々な条件でフィルタリングを行うワークフローを作成することができます。また家族関係をもつサンプルデータによるトリオ解析や、がん/正常細胞のサンプルデータを比較する場合の専用のワークフローがテンプレートとして搭載されており、初めて使用する場合でも、迷わずに解析を実行することが可能です。

<input checked="" type="checkbox"/> Read Depth (DP) (Current) >= 2,500	41,147
<input checked="" type="checkbox"/> Variant Allele Freq (Current) >= 0.01	214
<input checked="" type="checkbox"/> Allele Frequencies < 0.01 OR missing	196
<input checked="" type="checkbox"/> In COSMIC? is true	35
<input checked="" type="checkbox"/> Classification is (Likely Pathogenic, Pathogenic)	
Association Not Found	0
Benign	0
Conflicting	2
Likely Benign	1
Likely Pathogenic	0
Other	1
Pathogenic	3
Uncertain Significance	1
Missing	27

## ●アノテーションライブラリー

生物学的に有意なバリエーションを発見するにあたって、サンプルのバリエーションデータだけではなく、各種データベースに登録されているアノテーション情報も加味してフィルタリングを行うことができます。Golden Helix社によってメンテナンスが行われている高品質なアノテーションリソースを、Golden Helix社の専用サーバーからダウンロードマネージャーよりダウンロードを行い、サンプルのバリエーションデータへのアノテーション付けやフィルタリングに用いることができます。

- RefSeq Genes
- dbSNP
- 1000 Genomes
- NHLBI 6500 Exomes
- ExAC Variant
- gnomAD Exomes/Genomes
- dbNSFP
- ClinVar
- CIVic
- PharmaGKB
- BRCA Exchange
- ICGC/TCGA
- Cancer Hotspots
- 各種遺伝子パネルのターゲット領域...など



## ●有償アドオン

VarSeq®では、別途有償のアドオンを追加することで、新たなアノテーションリソースを使用できるようになったり、またはソフトウェア本体に、新たな機能を追加することができます。これらを利用することで、より質の高い情報が得られたり、遺伝子診断やゲノム研究用の強力な機能や解析アルゴリズムが使用できるようになります。

### プレミアムアノテーション

- OMIM - 遺伝性疾患データベース
- CADD - 変異の有害スコアデータベース
- LOVD - 変異分類情報データベース

### 機能モジュール

- VSReports - 臨床レポート作成
- VSPipeline - コマンドライン型インターフェース
- VSWarehouse - データシェアリング用Webサーバー
- VS-CNV - CNV (コピー数多型) 解析
- VSClinical - ACMG/AMPガイドラインによる評価
- VSPGx - 薬理ゲノミクス解析

**Filgen**  **フィルジエン株式会社**

【お問い合わせ】 バイオインフォマティクス部

TEL : 052-624-4388 E-mail : support@filgen.jp

URL : https://filgen.jp/

代理店