

多型連鎖の確立

全ゲノムフェージングを行うにあたり、イルミナ独自のフェージングアルゴリズムを使い、まず短いシーケンスリードを、標的とする長い断片に組み込みます。次に、オーバーラップするヘテロ接合領域を使用して、分子フェーズ化された長い配列が算出されます。その後、分子フェーズ化された断片同士がタンデムに連結され、1000人ゲノムのデータベース由来の既知の集団情報を利用して伸長されます²。1000人ゲノムのデータベース由来のデータを利用することにより、分子フェーズ化された配列は、そのN50値は一般的な集団由来のサンプルにおいて最高500kbまで伸長されます。この方法により、ヒトゲノムにおいて1塩基多型（SNP）の約95~98%に関するフェーズ情報が提供されます。

遺伝子マッピング研究における確実な精度

フェージングテクノロジーでは、ホモ接合染色体由来の遺伝子情報を取得することにより、統計情報のみに基づく従来のハプロタイプ推定への依存から脱却します。その他の既存のフェージング方法には、標的とするゲノムを母方および父方のシーケンスと比較するトリオ研究などが含まれますが、これらの方法では*de novo*変異のハプロタイプを解明することは不可能です。フェージング解析ではこのようなサンプルの比較を行う必要はなく、研究対象のサンプルのみから完全なフェージング解析を行うことができます。このサービスにより提供されるハプロタイプ情報は、集団および進化研究や遺伝子疾患研究をサポートします。

複雑な形質の包括的な解析

ゲノムフェージングテクノロジーでは各個人のゲノムに関するハプロタイプ情報が得られるため、アリル特異的な多型連鎖解析を行うことができます（図3）。この解析からは、複雑な形質感受性に関する情報が得られます。これは、複数遺伝子におけるアリル相互作用が形質に影響を与えるためです。

図2：フェージング解析サービスのワークフロー

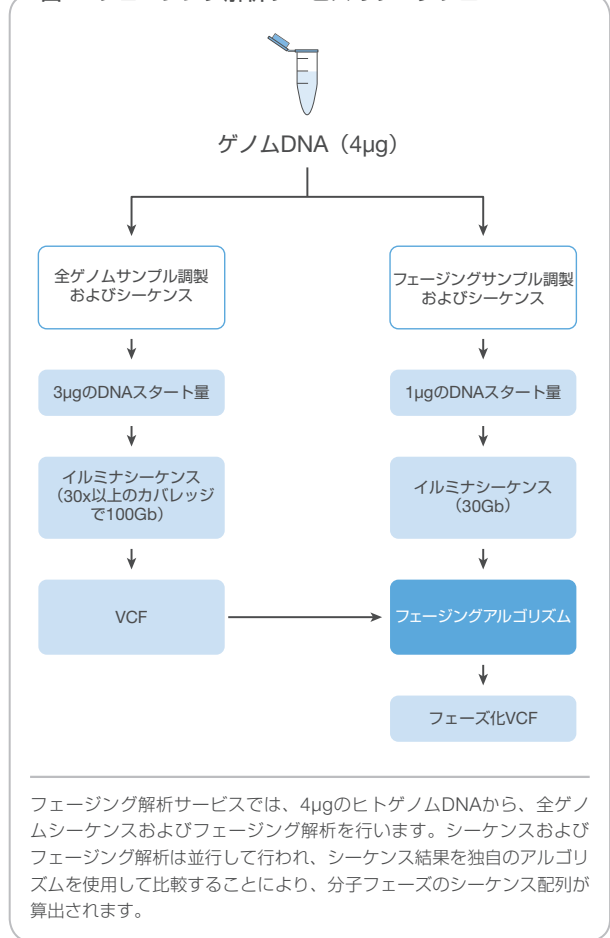
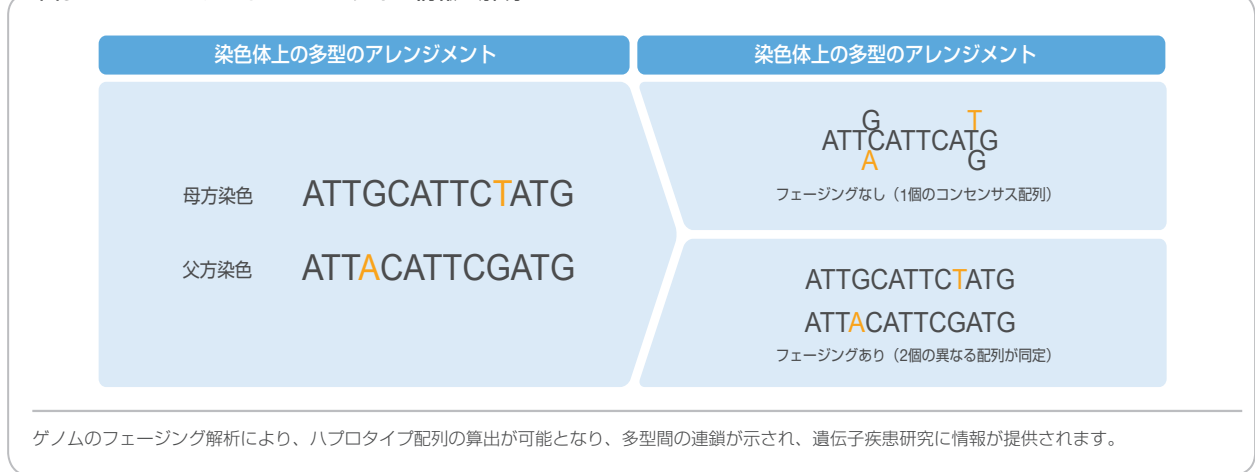


図3：フェージングによるハプロタイプ情報の解明



ハプロタイプ解析では、遺伝子疾患の研究に貴重な情報も得られます。これは染色体上のシスまたはトランス位におけるアレルの多型が遺伝子疾患を引き起こす可能性があるためです³。遺伝子疾患では、特定の遺伝子座に2つの異なる劣性アレルが存在する複合ヘテロ接合性が多く見られることから¹、遺伝子型を表現型と関連付けるフェーズ情報の重要性が支持されます。このように、異なる染色体由来の多型を識別することにより、疾患の遺伝的要因および疾患表現型への影響を調べるための貴重な情報が得られます。

下流研究に広く利用することのできるデータ

データセットは、バリエーションコールフォーマット（VCF）で供給されるため、解析を簡便に実施できます。また、データセットには多型連鎖の信頼スコアも含まれています。フェージング解析サービスでは、将来の解析を考慮して、フェーズ化したゲノムに加えて、フィルター化およびマルチプレックスを解除したリードも提供しています（表1）。これらのデータセットは後続の解析や可視化のための様々な下流解析のツールと互換性があります。

妥協しないフェージング解析

実績のある技術と包括的なインフォマティクスに支えられたフェージング解析サービスは、完全なゲノムのフェーズ情報を提供し、ヒトゲノムの詳細で完全な解析を可能とします。業界をリードする納期を備えた、この費用効率の高いサービスにより、新たにシステムを購入することを必要とせずに、包括的なハプロタイピング研究を行うことができます。フェージング解析サービスを利用すれば、自信を持って研究を次の段階に進めることが可能となります。解析サービスのさらに詳しい情報に関しては、www.illumina.com/servicesをご参照ください。

表1 : IGNフェージング解析サービスの内容

必要サンプルインプット量
4µg のゲノム DNA
供給されるデータ項目
全ゲノムシーケンス (VCF)
1 塩基多型 (SNP) インデル (1 ~ 50bp) コピー数多型 大きい欠失 大きい挿入
フェーズ化ゲノムシーケンス
多型連鎖および信頼スコア (VCF) フィルタリングし、デマルチプレックス化された短いリード (FASTQ)
その他の項目
ジェノタイピングアレイによる全ゲノムの整合性 サマリー報告 (全ゲノムシーケンスおよびフェージング解析)

イルミナ株式会社

〒108-0014
東京都港区芝5-36-7 三田ベルジュビル22階
Tel (03)4578-2800 Fax (03)4578-2810
www.illumina.co.jp

代理店

本製品の使用目的は研究に限定されます。

© 2013 Illumina, Inc. All rights reserved.

Illumina, illumina*Dx*, BaseSpace, BeadArray, BeadXpress, cBot, CSPRO, DASL, DesignStudio, Eco, GALiX, Genetic Energy, Genome Analyzer, GenomeStudio, GoldenGate, HiScan, HiSeq, Infinium, iSelect, MiSeq, Nextera, NuPCR, SeqMonitor, Solexa, TruSeq, TruSight, VeraCode, the pumpkin orange color, the Genetic Energy streaming bases design は Illumina, Inc の商標または登録商標です。

その他の会社名や商品名は、各社の商標または登録商標です。予告なしに仕様を変更する場合があります。

Pub. No. 770-2013-J024 16OCT2013

