

HLAインピュテーションサービス

■ HLA (ヒト白血球抗原) インピュテーションサービスとは

ジャポニカアレイ®v2ジェノタイピングサービスにより得られたジェノタイピング結果を用いて、HLA遺伝子型を第2区域(4桁)で算出するサービスです。対象となるHLA遺伝子座は、HLA領域でも臨床的に重要であると言われるHLA-A、HLA-B、HLA-C、HLA-DRB1、HLA-DQB1、HLA-DPB1の6座となります。

■ 3つの特長

日本人に最適化

- 日本人に最適化されたジャポニカアレイ®v2のジェノタイピング解析結果を使用
- THC※1 (Tokyo Healthy Control)の結果を学習データとしてシステムを構築

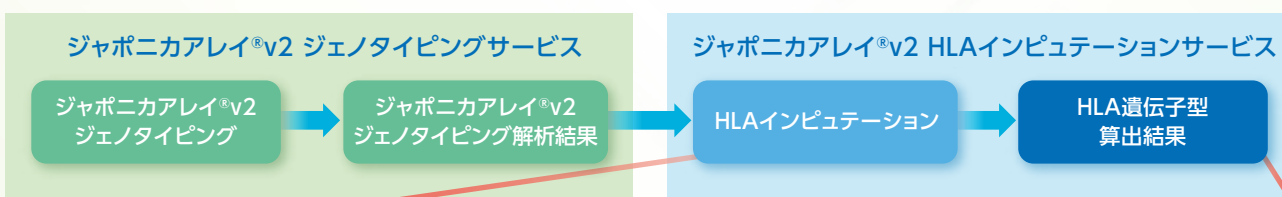
高いコストパフォーマンス

- 従来のHLAタイピング法と比較して低コストで提供
- GWAS解析とHLA遺伝子型の組合せ研究等にも活用が可能

簡便なプロセス

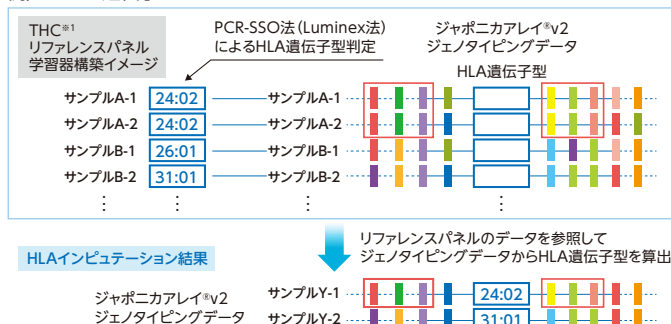
- ジェノタイピング結果を用いるため、新たなサンプルの送付が不要
- ジェノタイピング結果とHLA遺伝子型の情報を一連のサービスで取得

■ HLAインピュテーションの流れ



〈 学習器のイメージ 〉

例) HLA-A遺伝子



※1 THC: 東京大学大学院医学系研究科人類遺伝学教室が所有している東京在住の健常人約400サンプル

〈 HLAインピュテーション結果 (HLA-Aの例) 〉

Sample.id	allele1	allele2	Probability※2
Sample1	*02:06	*33:03	0.921
Sample2	*02:01	*33:03	0.824
Sample3	*24:02	*24:02	0.936
⋮	⋮	⋮	⋮
⋮	⋮	⋮	⋮
⋮	⋮	⋮	⋮
⋮	⋮	⋮	⋮
⋮	⋮	⋮	⋮
Sample95	*02:01	*24:02	0.672
Sample96	*24:02	*33:03	0.985

※2 Probability: インピュテーションした各HLAアレルの信頼度。範囲は0~1となり、1に近い程信頼度が高く、0に近い程信頼度は低い。

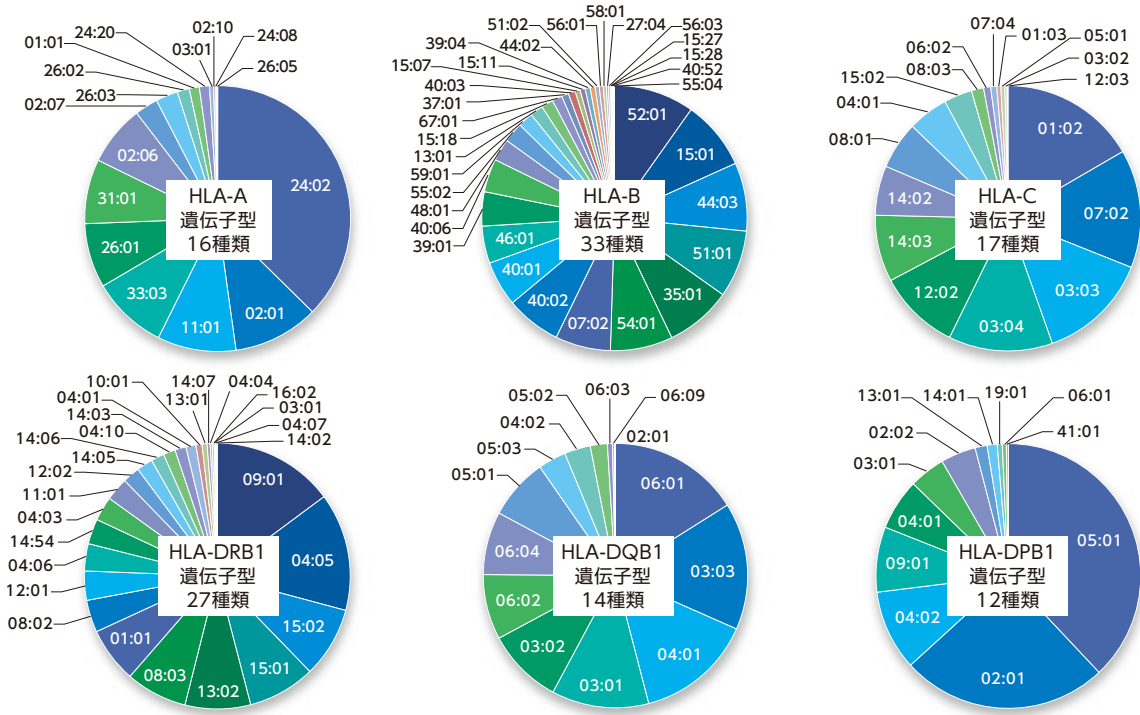
HLAインピュテーションの概要

I.カバーしているHLA遺伝子型

- 日本人における遺伝子頻度0.5%*以上のHLA型をカバー

*HLA遺伝子頻度は右記のHLA研究所サイト(2017年12月11日現在)を参考にした。 http://hla.or.jp/med/frequency_search/en/allele/

- 学習器の構築に使用したTHCサンプルに含まれる遺伝子型と割合(下図グラフ)



II.HLAインピュテーション性能

- 6座のHLA遺伝子型でAccuracyは94%以上(平均97.4%)、Call Rateは、89%以上(平均94.4%)

	HLA-A	HLA-B	HLA-C	HLA-DRB1	HLA-DQB1	HLA-DPB1	平均
Accuracy(%)	94.9	94.9	99.2	97.3	98.7	99.5	97.4
Call rate (%)	93.0	89.8	96.0	93.5	97.5	96.5	94.4

*THCサンプルを用いて検証

*Accuracy:HLAインピュテーション結果の正解率(対PCR-SSO法(Luminex法)結果)

*Call rate:インピュテーション結果が得られた割合(対サンプル数)

サービス概要

I.お申込み

- ①ジャポニカアレイ®v2ジェノタイピングサービス申込みと同時に本サービスをお申込みいただけます。
- ②ジャポニカアレイ®v2ジェノタイピングサービスのデータ納品後にも単独で本サービスをお申込みいただけます。
 - ・報告書納品後3箇月以内の場合:当社で保管していますPED/MAPファイルから本サービスを実施いたします。
 - ・報告書納品後3箇月を超えた場合:下記までお問い合わせください。

II.納品物

- ①検体名称対応表(お客様の検体識別IDと弊社管理の結果表示用IDの対応表)
- ②HLAインピュテーション結果
- ③HLAインピュテーションサービス報告書

*納期につきましては、お申込み方法により異なります。詳細は下記までお問い合わせください。

*ジャポニカアレイ®は、国立大学法人東北大学の登録商標です。 *本サービスは研究用途での使用を目的としています。

本サービスに関するお問い合わせ先

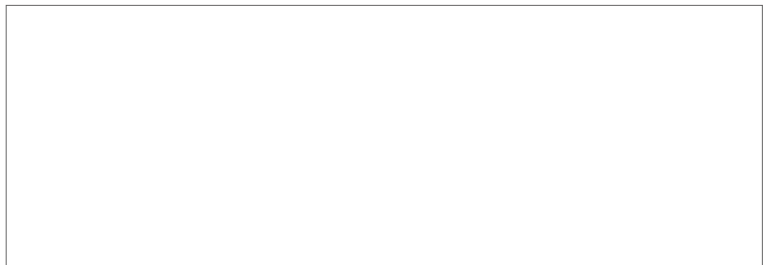
TOSHIBA

株式会社 **東芝** 研究開発本部

本部企画部 ライフサイエンス推進室

〒105-8001 東京都港区芝浦1-1-1 TEL: 03-3457-2984

Mail: HdqLS-PSG@ml.toshiba.co.jp



*この資料の内容は、2018年8月現在のものです。改良等のために本サービスの内容の一部を変更することがありますので、ご了承ください。