

ジャポニカアレイ[®]v2 ジェノタイピングサービス

ジャポニカアレイ[®]v2
3つの特長

日本人に特化

短期間で解析

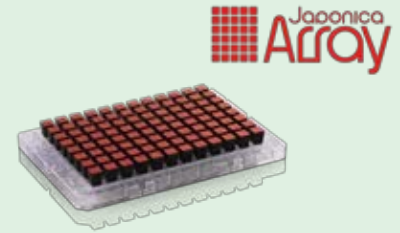
低コスト

東芝は日本人ゲノム解析ツール 「ジャポニカアレイ®」を用いて、 迅速・低コストなサービスをご提供します。

ジャポニカアレイ®とは

■ 日本人に特化した初の日本人ゲノム解析ツール

- 国立大学法人東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) が構築した日本人全ゲノムリファレンスパネル (1KJPN) から設計
- 日本人に特徴的な塩基配列を持つ約66万個のSNPプローブを搭載
- Axiom™ (Thermo Fisher Scientific社) プラットフォームを採用
- 約650万SNPのゲノム情報の再構成 (インピュテーション) が可能



ジャポニカアレイ®v2 ジェノタイピングサービス

■ 日本人に固有な形質・疾病等のゲノムワイド関連解析 (GWAS) が可能

■ 短期間・低コストで解析

- 品質管理された東芝のライフサイエンス解析センターで一貫した解析を実施

■ 従来型ジャポニカアレイ®の豊富な解析経験を継承

- 2014年12月よりジャポニカアレイ®ジェノタイピングサービスを開始
- 多数の研究機関、大学等の受託サービスを実施
- 従来型ジャポニカアレイ®ジェノタイピングサービスも継続して対応可能

ジャポニカアレイ®v2
3つの特長

日本人に特化

短期間で解析

低コスト

ジャポニカアレイ®v2の特長

■ 従来型ジャポニカアレイ®の設計コンセプトを継承

■ HLA (ヒト白血球抗原) 領域のSNPを強化

■ ToMMo* バイオバンクデータの効率的な活用が可能

特長	従来型ジャポニカアレイ®	ジャポニカアレイ®v2
日本人に特徴的な塩基配列を持つSNPを幅広く搭載	○	○
日本人リファレンスパネルを用いた全ゲノムインピュテーションにおいて高精度な再構成が可能	○	○
GWASカタログやADMEに掲載の既知疾患や薬効に関連するSNPを搭載	○	○
HLA領域のSNPを搭載	○	◎
HLAインピュテーションサービスの利用 (P.4参照)	—	◎
ToMMo* バイオバンクデータの効率的な活用	○	◎

* ToMMo: 国立大学法人東北大学東北メディカル・メガバンク機構

※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。

※ジャポニカアレイ®v2ジェノタイピングサービスおよびHLAインピュテーションサービスは研究目的での利用を対象としています。

ジャポニカアレイ®v2の構成

〈 ジャポニカアレイ®v2搭載SNPプローブ数① 〉

カテゴリ	SNPプローブ数 (%)	カテゴリ	SNPプローブ数 (%)
タグSNP (常染色体)	619,231 (93.9)	X染色体	13,288 (2.02)
HLA + KIR	7,928 (1.20)	Y染色体	604 (0.09)
薬剤応答関係 (ADME)	2,020 (0.31)	ミトコンドリア	104 (0.02)
NHGRI GWAS catalog (Proxy SNP含む)	12,640 (1.92)	その他 (CNV用、missense mutationなど)	12,046 (1.83)
個人識別用 (Fingerprint)	273 (0.04)	総搭載SNPプローブ数	659,326

※東芝調べ、各カテゴリ間で重複あり

■ ジャポニカアレイ®v2のSNPプローブの約48%は遺伝子領域の+1kbpの範囲

- 形質や疾病に関連するゲノム多型を効率的に探索可能
- 多型の多いイントロンと連鎖不均衡にあるゲノム多型は日本人全ゲノムインピュテーションにより探索可能

〈 ジャポニカアレイ®v2搭載SNPプローブ数 (領域別) ② 〉

領域	定義	SNPプローブ数
エクソン領域 (Exonic)	エクソン領域の多型	13,751
スプライシング (Splicing)	スプライスジャンクションから2塩基対以内の多型	81
非翻訳性RNA (Non-coding RNA)	タンパク質をコードしていないRNA領域の多型	42,606
5'非翻訳領域 (5'-UTR)	タンパク質コード遺伝子の転写物の5'非翻訳領域の多型	1,198
3'非翻訳領域 (3'-UTR)	タンパク質コード遺伝子の転写物の3'非翻訳領域の多型	6,906
イントロン領域 (Intronic)	イントロン領域の多型	242,169
遺伝子上流領域 (Upstream)	転写開始点の上流1kbp以内の多型	4,142
遺伝子下流領域 (Downstream)	転写開始点の下流1kbp以内の多型	4,621
遺伝子間領域 (Intergenic)	非転写領域の多型	342,437
合計		657,911

※東芝調べ

■ ジャポニカアレイ®v2はMAF5%以上のSNPを中心に構成

- 生活習慣病などの疾患の網羅的なバイオマーカーの探索に活用可能

〈 ジャポニカアレイ®v2のSNP頻度 〉

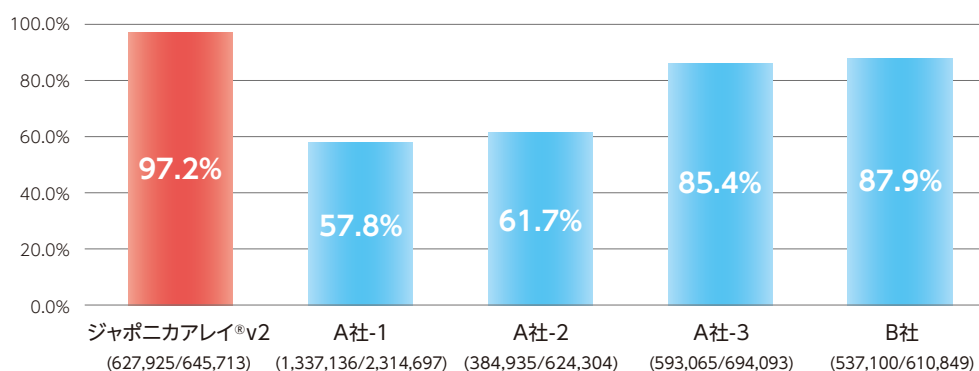
	総搭載 SNPプローブ数	2KJPN MAF<1%	2KJPN 1 ≤ MAF < 5%	2KJPN 5% ≤ MAF
SNPプローブ数 (%)	627,925	5,560 (0.89)	123,427 (19.66)	498,938 (79.46)

※2KJPNを使用、常染色体で集計、QC用プローブは除く

■ ジャポニカアレイ®v2は他社マイクロアレイと比較して日本人多型の割合が一番高い

- 日本人のSNP解析に最適

〈 日本人全ゲノムリファレンスパネル (2KJPN) における多型の割合 〉



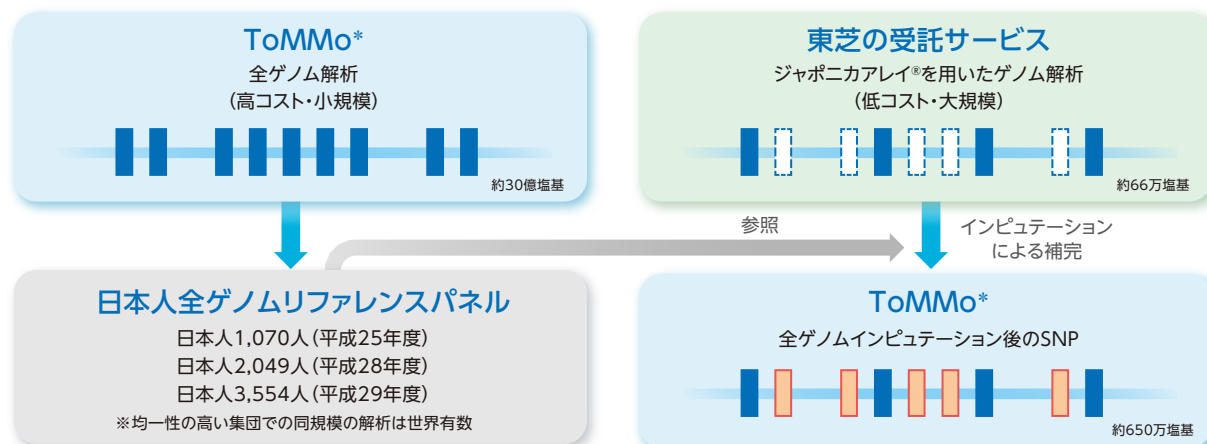
() は (2KJPNで多型である数/常染色体の総SNP数)

※東芝調べ

全ゲノムインピュテーションに対応

■ ジャポニカアレイ®シリーズは全ゲノムインピュテーションに適した高密度アレイ

- 日本人全ゲノムリファレンスパネルを参照することで、全ゲノムインピュテーション性能を最大化



HLAインピュテーションサービスが利用可能

■ HLA遺伝子型 (6座、第2区域) を算出

- ジャポニカアレイ®v2ジェノタイピング解析結果から算出が可能
- Probability (信頼度:0~1) も算出

■ 高いコストパフォーマンス

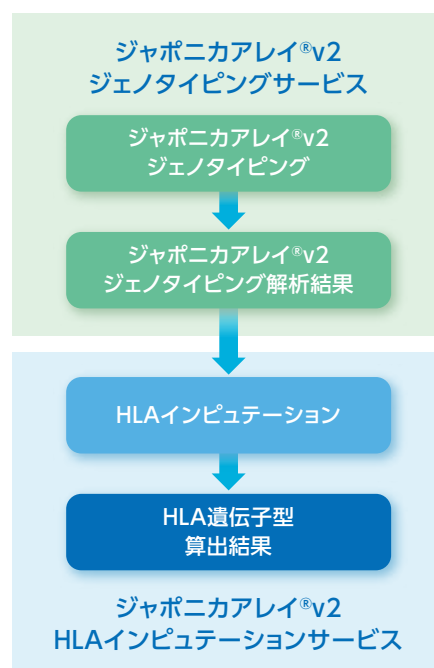
- 従来のHLAタイピング法と比較して低コストで提供が可能

■ 簡便なプロセス

- 新たなサンプルの送付が不要 (ジェノタイピング解析結果を使用)

〈 HLA遺伝子型算出結果 (イメージ例) 〉

HLAタイプ	アレル1	アレル2	Probability
A	*24:02	*33:03	0.962
B	*35:01	*40:01	0.892
C	*03:03	*12:02	0.994
DRB1	*09:01	*15:01	0.672
DQB1	*03:03	*06:04	0.998
DPB1	*02:01	*02:01	0.999



※全ゲノムインピュテーションはToMMoが実施いたします。詳細につきましては、ToMMoのホームページをご覧ください。

URL: <http://www.megabank.tohoku.ac.jp/tommo/genomepf/imputation>

※HLAインピュテーションは東芝が実施いたします。

※HLAインピュテーションは東京大学大学院医学系研究科人類遺伝学教室と東芝の共同研究成果です。

※HLAインピュテーションサービスは、ジェノタイピングサービスとは別にお申し込みが必要となります

※東芝のゲノム事業の概要につきましては、右記のホームページをご覧ください。URL: http://www.toshiba.co.jp/genome/index_j.htm

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