

次世代シーケンサ Web 解析システム Exome SNV calling system

リード配列から SNV をコール

リード配列をハードディスクにセットするだけ、後は、Web の画面から操作を行うだけで、高度な SNV のコールが実行できます。

Exome SNV calling system システムの特長

・リード配列のクオリティチェックとトリミング・クリーニング

リード配列のクオリティ値の統計的表示や、トリミングやクリーニングを行うことができます。同じリード配列に対して、パラメータを変えて、トリミング・クリーニングが可能で、それぞれの結果を別々に保存することができます。

・SNV コールのスタンダードプログラムを Web から簡単操作

SNV コールのスタンダードプログラムとなっている GATK を中心とした Best practice のパイプラインを Web で簡単に操作・実行することができます。(標準では、GATK12.3 に対応。オプションで最新に対応します。)

・ターゲットシーケンシングにも対応

ターゲット領域の BED 形式ファイルを設置するだけで、領域の限定が可能です。

・エクソンごとのリード配列のカバー率だけでなく、1塩基単位でのカバー率を算出

キャプチャー領域(ターゲット領域)ごとの平均リード配列数だけでなく、1塩基単位でみた場合にまったくカバーされていない領域がどの程度あるか評価できる出力を行います。

・ハードディスクの使用量を削減

処理の各工程で出力されるファイルを必要なもの以外は削除するようにし、ハードディスクの使用量を削減しました。

・SNV コールまでの処理工程を4段階に分離。ニーズに合わせたデータ処理が可能

クオリティチェック、アライメント、サンプル定義、SNV コールの4段階の処理工程に分かれており、クリーニング・トリミングの条件出しを行う、アライメントの条件を検討する、他のシステムでのアライメントデータを利用する、複数サンプルを同時にコールする等、フレキシブルなデータ処理を行うことができます。

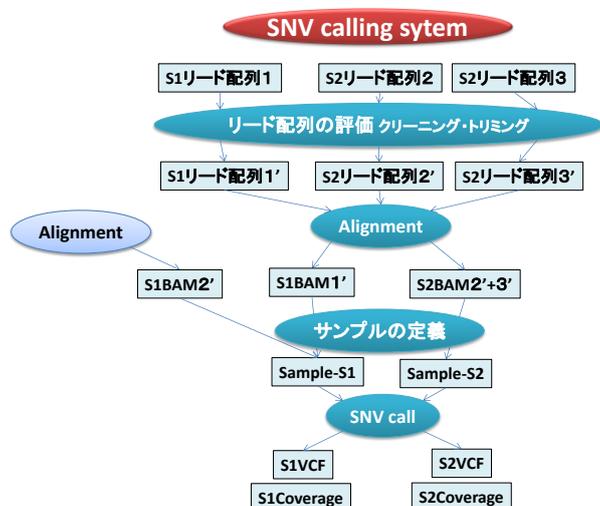


図 1 : SNV calling system の概要

プロセス	開始時間	終了時間	実行状況	結果
Pre Processing	2014-04-22 17:16:42	2014-04-22 17:42:32	完了	成功
Marking Duplicates	2014-04-22 17:42:32	2014-04-22 18:06:24	完了	成功
Local Realignment	2014-04-22 18:06:24	2014-04-22 22:16:50	完了	成功
BQSR:Base Quality Score Recalibration	2014-04-22 22:16:50	2014-04-23 01:09:12	完了	成功
Calling Variants	2014-04-23 01:09:12	2014-04-23 07:26:49	完了	成功
VQSR:Variant Quality Score Recalibration	2014-04-23 07:26:49	2014-04-23 07:52:04	完了	成功
Post Processing	2014-04-23 07:52:04	2014-04-23 08:03:02	完了	成功

図 2 : SNVCall の処理状況表示画面

利用ソフトウェア	GATK,Picard,samtools
利用 DB	dbSNP