

# 解析例1

---

CASを使用して疾患関連性を調べたロスの例

# Webinarの構成

---

- インTRODクシヨン
  - マイクロアレイ染色体検査 (CMA) 検査 超入門
  - BEDファイル形式データの取扱い
  - マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェアツール (CAS) の使用方法
  - マイクロアレイ (CMA) 検査の結果解釈に必要なデータベースの使用法
- 実践編
  - 解析例 1 : CASを使用して疾患関連性を調べたLossの例
  - 解析例 2 : CASと各種データベースを使用して疾患関連性を調べたLossの例
  - 解析例 3 : CASと各種データベースを使用して疾患関連性を調べたGainの例
  - 解析例 4 : 疾患関連性領域近傍にあるBenignのLossの例
- Advanced編
  - データベース「UCSC」使用法
  - 解析例 5 : UCSCを用いて、Uncertain Significance と推定される例
  - インプリンティング疾患の解釈について

# 免責事項

---

- 実際の診断に際しては、個々の臨床所見と検査報告書並びにデータベース・ソフトウェアの検索結果を相互的に検討し判断を行ってください。
- 本セミナーで紹介するデータベース・ソフトウェアの使用法の正確性、妥当性について、演者、演者所属組織、本コンソーシアム関係者は一切の責任を負いません。
- 本セミナーで紹介する各例はあくまでもデータベースの使用例を提示するために疑似的に作成された例であり、実際の臨床情報並びに検査結果に基づいた例ではありません。
- 各データベース・ソフトウェアの使用について、そのデータの正確性、臨床的妥当性は保証されておらず、各データベース・ソフトウェアの作成者・管理者・研究班は提示される結果について一切の法的責任を負っておりません。

# 研究用補助ソフトウェアツール(CAS)

---


日本小児遺伝学会のHPに下記のご紹介があります。

## ■ マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェアツール

(2021年9月24日)

マイクロアレイ染色体検査が「保険項目：染色体ゲノムDNAのコピー数変化及びヘテロ接合性の喪失」として保険収載されることが発表されました。この検査については得られた結果の解釈が重要となります。

この度、当学会前理事長小崎健次郎先生より「マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェアツール」の開発公表をいただきましたので、ご案内申し上げます。

- [マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェアツール](https://cmg.med.keio.ac.jp/arrayclassified/)   
<https://cmg.med.keio.ac.jp/arrayclassified/>
- 開発提供：厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「先天異常症候群のライフステージ全体の自然歴と合併症の把握：Reverse phenotypingを包含したアプローチ」（研究代表者：小崎健次郎）

# CASのダウンロード方法

<https://cmg.med.keio.ac.jp/arrayclassified/>から、  
無償でダウンロードが可能です。

## ● ダウンロード

ダウンロードをご希望の方は、下記フォームからご登録をお願いいたします。  
関連情報やバージョンアップなどについてご連絡をさせていただく場合があります。  
記載していただいた個人情報は、厳重な管理を行い、本ソフトウェアの利用者の把握と関連情報の提供以外には使用しません。

ご所属機関	<input type="text" value="大学、病院、会社、その他研究機関名"/>
お名前	<input type="text"/>
メールアドレス	<input type="text"/>
同意事項：	
	ご利用いただくにあたり、下記全てにご同意下さい。
	<input type="checkbox"/> 本ソフトウェアは研究用に作られており、診断用ではないことを了解しています。
	<input type="checkbox"/> 解析結果の妥当性については、解析者ご自身の責任で判断の上、使用します。
	<input type="checkbox"/> 本ソフトウェアの使用に基づいて発生したいかなる損害についても、ソフトウェア作成者や研究班は一切の責任を負わないことを了解しています。
通信欄 (任意)	<input type="text"/>
	<input type="button" value="送信"/>



# CASの使用について

---

## 留意事項

- 本ソフトウェアは研究の支援を目的とするもので、無償でご利用できます。
- ただし解析結果の妥当性については、解析者ご自身の責任で判断の上、ご使用ください。
- 本ソフトウェアの使用に基づいて発生したいかなる損害についても、ソフトウェア作成者や研究班は一切の責任を負いません。

## 使用環境

- Microsoft Windows7以上で作動します。
- MacOSには対応しておりません。また対応の予定もありません。

# 解析例 # 1

chr1:746608-6244552 (ロス)

## ゲイン/ロス領域表 Gain/Loss Intervals Table

染色体 Chr	最小始点-終点(bp) 最大始点-終点(bp) Min Start-Stop(bp) Max Start-Stop(bp)	最小サイズ(kb) 最大サイズ(kb) Min Size(kb) Max Size(kb)	最小サイトバンド 最大サイトバンド Min Cytoband Max Cytoband	ゲイン/ロス Gain/Loss
chr1	746608-6244552 746608-6291925	5,497.944 5,545.317	p36.33-p36.31 p36.33-p36.31	-1.000

解析フロー

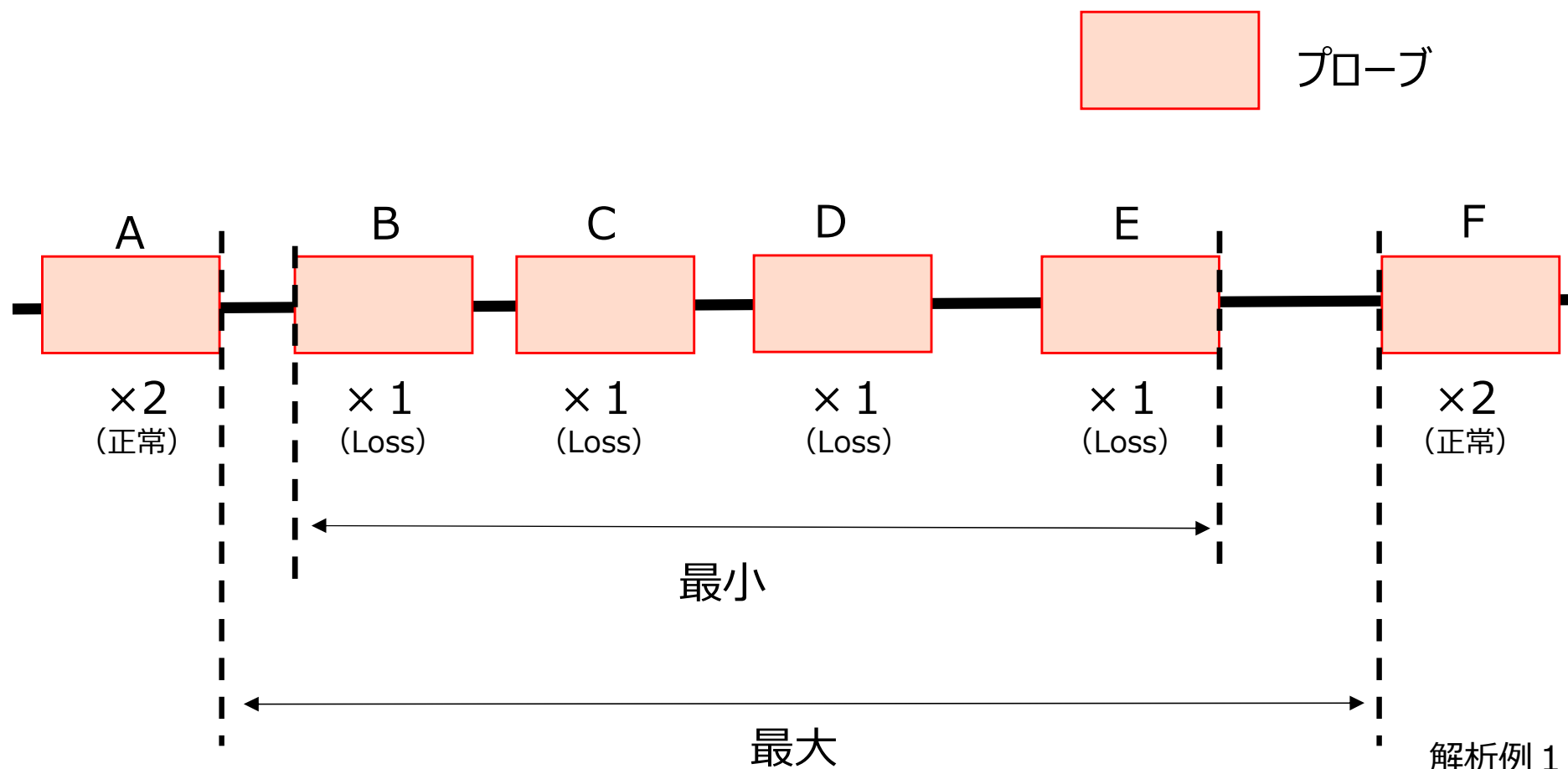
### 1. CASによる解析

解析例 1



# 最大領域・最小領域のとりえ方

Gain・Loss領域およびLOH領域として、  
検査結果報告書には、最大および最小の始点－終点が記載されています。



解析例 1

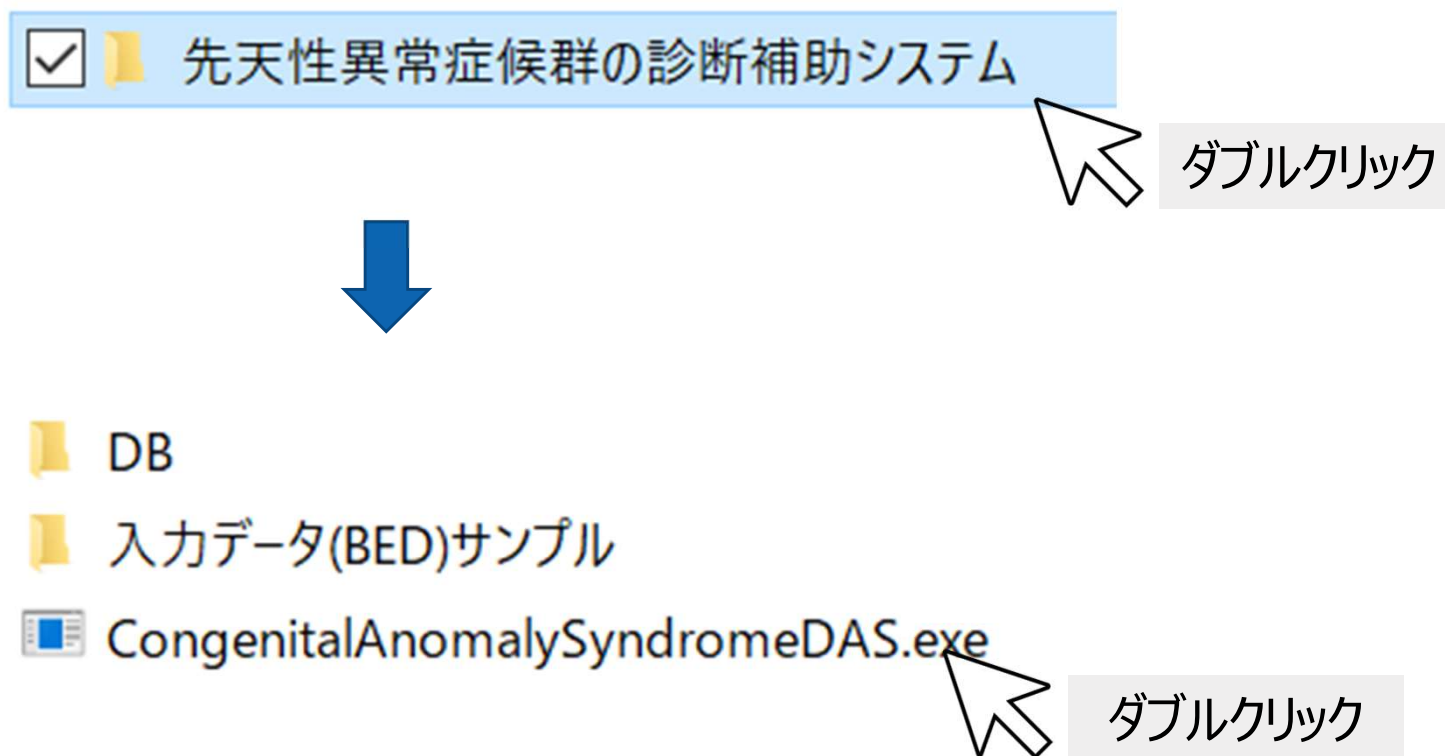




# CASによる解析

---

- 「先天性異常症候群の診断補助システム」フォルダの中にある CongenitalAnomalySyndromeDAS.exe を起動します。

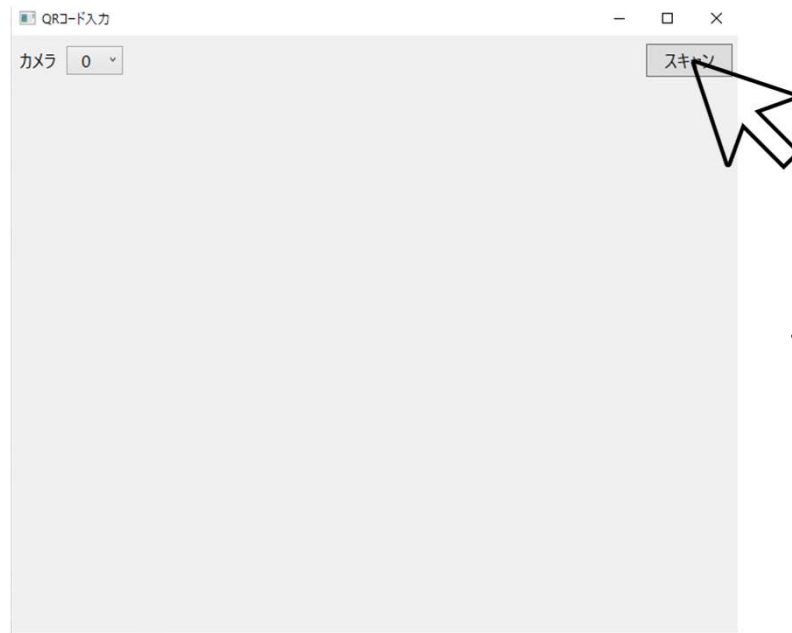
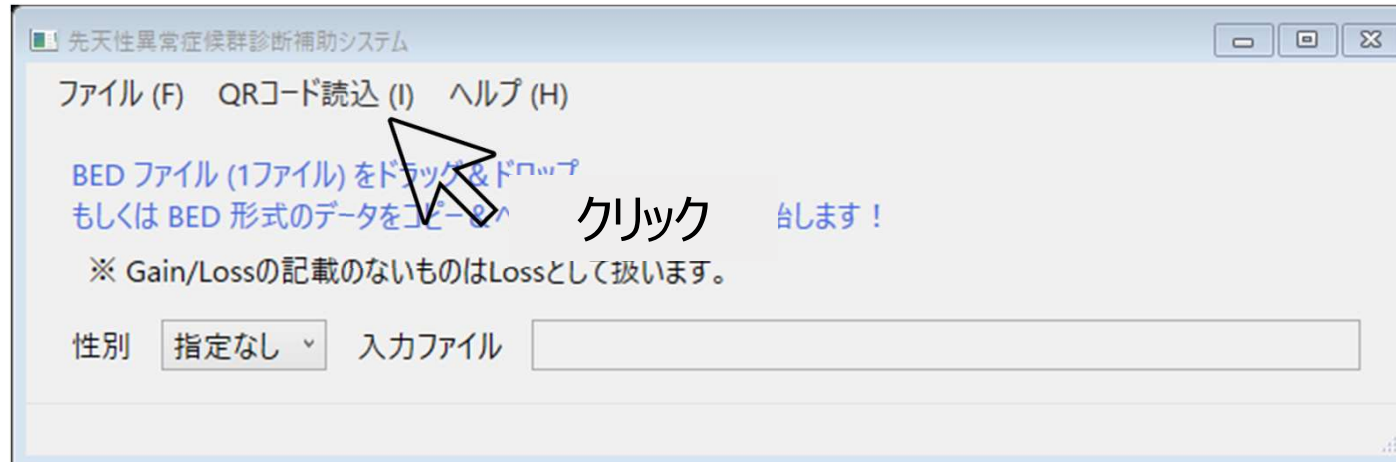


解析例 1



# CASによる解析（読み込み①）

- 報告書に印字される二次元バーコードをスキャンします。



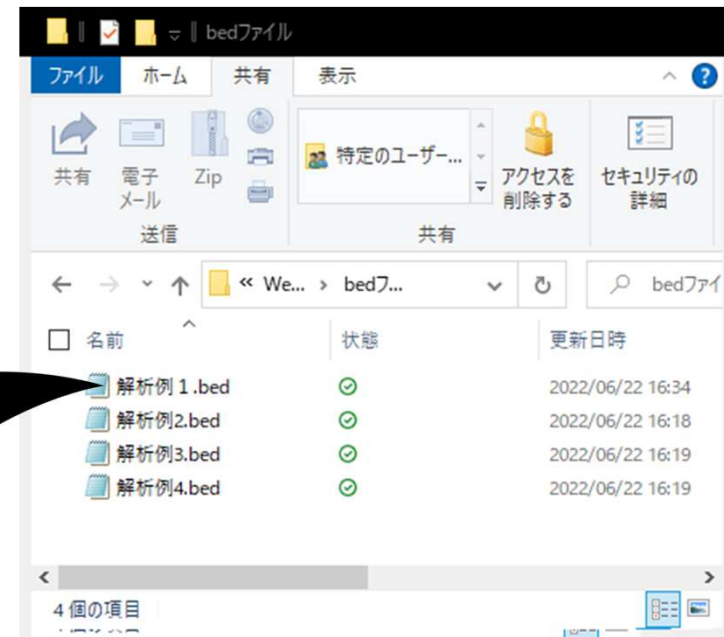
- パソコンのカメラから報告書の二次元バーコードを読み込みます。

解析例 1

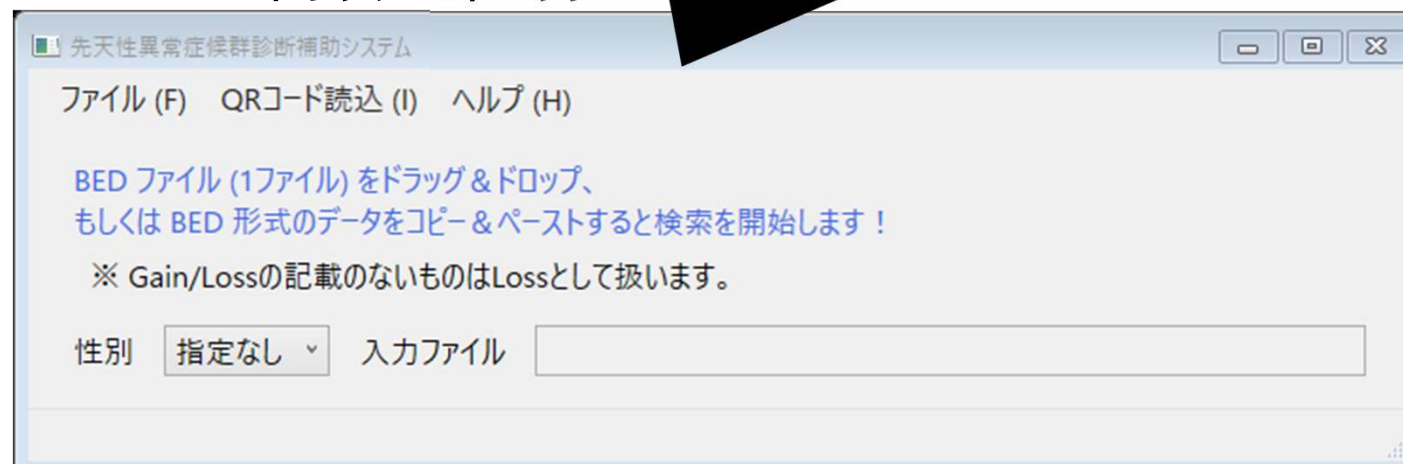


# CASによる解析（読み込み②）

- BEDファイルをウィンドウ内にドラッグ＆ドロップし、検索を開始します。



ドラッグ＆ドロップ

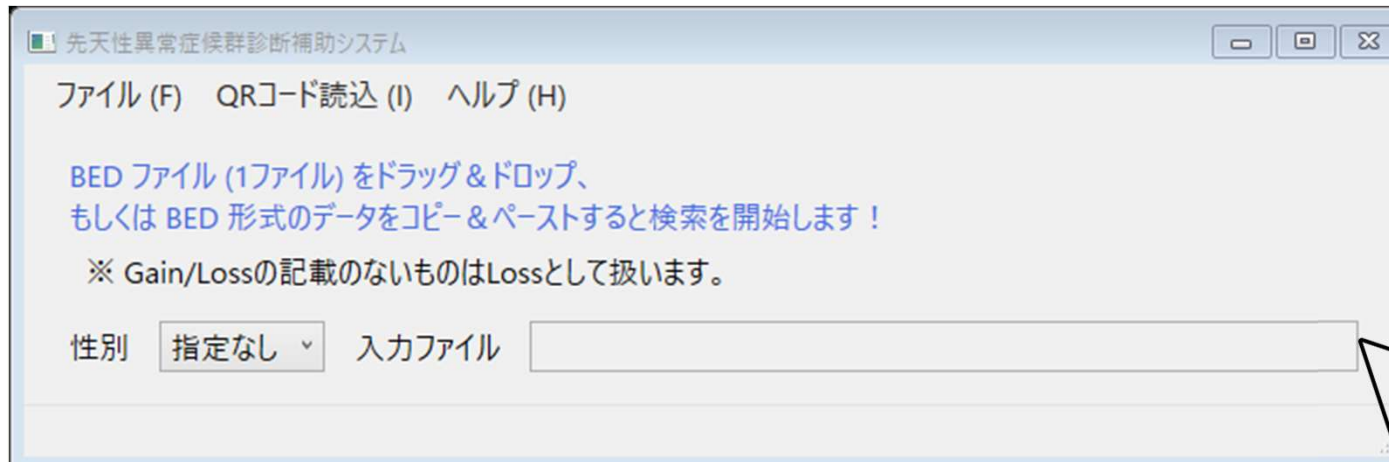


解析例 1



# CASによる解析（読み込み③）

- BED形式のデータをコピー＆ペーストすることでも検索ができます。



解析例 1



# CASの解析結果①

1p36 microdeletion syndromeが検出されました。

1p36 microdeletion syndromeの欠失領域とサンプルの欠失範囲が42.9%オーバーラップしていることを示します。

No.	染色体	開始	終了	Decipher browser	検索結果	症候群	染色体	開始	終了	遺伝子名	OMIM	染色体	開始	終了
1	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザーへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	UBE2J2	OMIM: 619756 (UBIQUITIN-CONJUGATING ENZYME E2 J2; UBE2J2)	1	1,189,289	1,209,265
2	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザーへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	GNB1	OMIM: 139380 (GUANINE NUCLEOTIDE-BINDING PROTEIN, BETA-1; GNB1)	1	1,716,729	1,822,495
3	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザーへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	GABRD	OMIM: 137163 (GAMMA-AMINOBUTYRIC ACID RECEPTOR, DELTA; GABRD)	1	1,950,780	1,962,192
4	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザーへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	SKI	OMIM: 164780 (SKI PROTOONCOGENE; SKI)	1	2,160,134	2,241,558
5	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザーへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	PANK4	OMIM: 606162 (PANTOTHENATE KINASE 4; PANK4)	1	2,439,972	2,458,039
6	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザーへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	PRDM16	OMIM: 605557 (PR DOMAIN-CONTAINING PROTEIN 16; PRDM16)	1	2,985,732	3,355,185
7	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザーへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	TP73	OMIM: 601990 (TUMOR PROTEIN p73; TP73)	1	3,569,084	3,652,765
8	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザーへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	AJAP1	OMIM: 610972 (ADHERENS JUNCTION-ASSOCIATED PROTEIN 1; AJAP1)	1	4,714,792	4,852,594
9	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザーへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	CHD5	OMIM: 610771 (CHROMODOMAIN HELICASE DNA-BINDING PROTEIN 5; CHD5)	1	6,161,853	6,240,183

先天性異常症候群検索結果

ファイル (F) データ (D) 表示 (V)

- 入力データ 詳細情報
- 症候群 位置情報
- 症候群 詳細情報
- 遺伝子 位置情報
- 遺伝子 詳細情報

症候群	染色体	開始	終了	重複範囲	遺伝子型	クラス	グレード
1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	42.9 %	Heterozygous	Deletion	1

解析例 1



# CASの解析結果②

検出された領域のうち、pLIが0.9より大きい遺伝子が表示されます。

先天性異常症候群検索結果

ファイル (F) データ (D) 表示 (V)

No.	染色体	開始	終了	Decipher browser	検索結果	症候群	染色体	開始	終了	遺伝子名	OMIM	染色体	開始	終了
1	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	UBE2J2	OMIM: 619756 (UBIQUITIN-CONJUGATING ENZYME E2 J2; UBE2J2)	1	1,189,289	1,209,265
2	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	GNB1	OMIM: 139380 (GUANINE NUCLEOTIDE-BINDING PROTEIN, BETA-1; GNB1)	1	1,716,729	1,822,495
3	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	GABRD	OMIM: 137163 (GAMMA-AMINOBUTYRIC ACID RECEPTOR, DELTA; GABRD)	1	1,950,780	1,962,192
4	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	SKI	OMIM: 164780 (SKI PROTOONCOGENE; SKI)	1	2,160,134	2,241,558
5	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	PANK4	OMIM: 606162 (PANTOTHENATE KINASE 4; PANK4)	1	2,439,972	2,458,039
6	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	PRDM16	OMIM: 605557 (PR DOMAIN-CONTAINING PROTEIN 16; PRDM16)	1	2,985,732	3,355,185
7	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	TP73	OMIM: 601990 (TUMOR PROTEIN p73; TP73)	1	3,569,084	3,652,765
8	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	AJAP1	OMIM: 610972 (ADHERENS JUNCTION-ASSOCIATED PROTEIN 1; AJAP1)	1	4,714,792	4,852,594
9	1	746,608	6,244,552	<a href="#">ブラウザへのリンク</a>	Match	1p36 microdeletion syndrome	1	10,001	12,840,259	CHD5	OMIM: 610771 (CHROMODOMAIN HELICASE DNA-BINDING PROTEIN 5; CHD5)	1	6,161,853	6,240,183

解析例 1

