Welcome to
Japanese Multi Omics
Reference Panel.

全ゲノムリファレンスパネル

8.3KJPNデータ利用ガイド

最新バージョン: 8.3KJPN

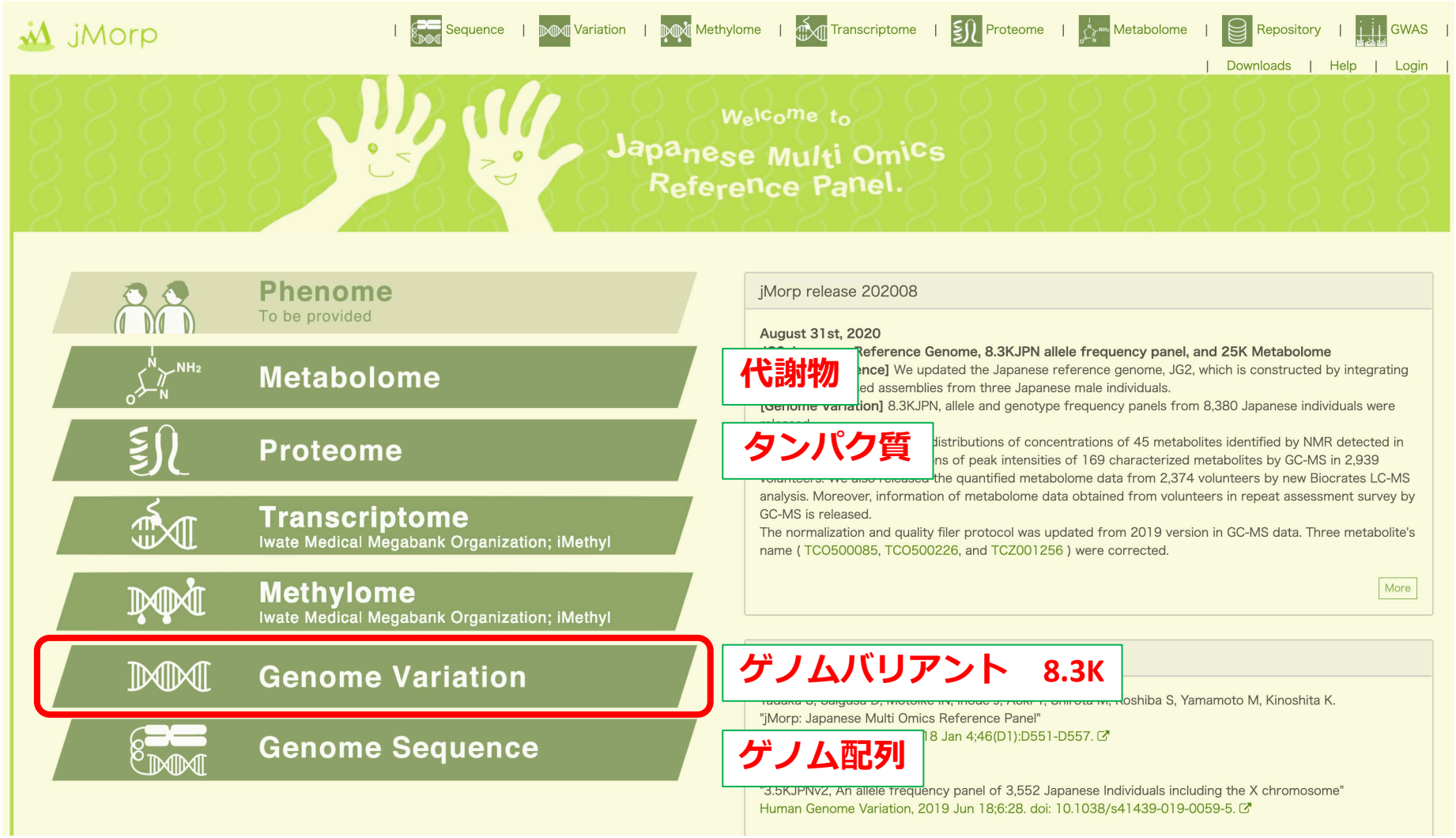
ゲノムバリアント Genome Variation

コホート名	人数
東北メディカル・メガバンク計画による宮城県と岩手県でのコホート調査への協力者	7,958
独立行政法人国立病院機構長崎医療センターにおける協力者	191
ながはま０次予防コホート事業における協力者	65
国立がん研究センターにおける協力者	47
J-MICC Studyにおける協力者	60
大阪大学眼科における協力者	30
大阪大学ツインリサーチセンターにおける協力者	29
合計	8,380

Category	# of total SNVs	# of total INDELs
Autosome	76,324,188	10,017,023
chrX (PAR1+PAR2)	2,994,485	411,478
chrX(PAR1+PAR2+XTR)	3,031,683	415,785
chrMT	3,357	

最新バージョン: 8.3KJPN

ゲノムバリアント Genome Variation トップページ



代謝物

タンパク質

ゲノムバリアント 8.3K

ゲノム配列

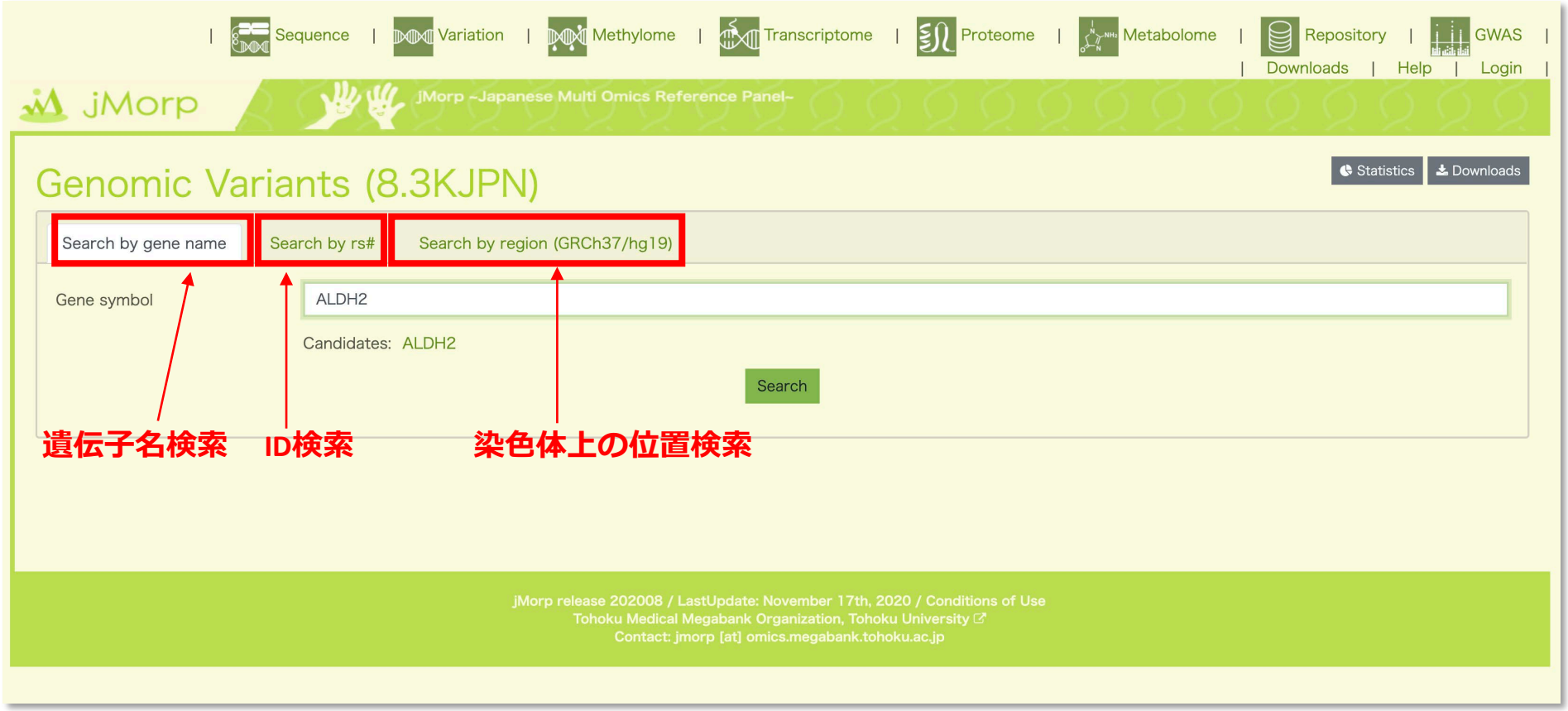
jMorp ~Japanese Multi Omics Reference Panel~

最新バージョン: 8.3KJPN

ゲノムバリアント

Genome Variation

バリアントを検索



jMorp ~Japanese Multi Omics Reference Panel~

最新バージョン: 8.3KJPN

ゲノムバリアント

Genome Variation

結果一覧

AFR: African/African American
AMR: Admixed American
ASJ: Ashkenazi Jewish
EAS: East Asian
NFE: Non-Finnish European

Sequence | Variation | Methylome | Transcriptome | Proteome | M

jMorp ~Japanese Multi Omics Reference Panel~

Search by gene: ALDH2 (8.3KJPN) GRCh37/hg19

Statistics

Browser | Plot

SNV/INDEL　座標　塩基　dbSNP_ID　機能　遺伝子　深度　疾患DB

Japonica Array搭載の有無 (v1 / v2 / NEO)

集団毎のアレル頻度

Type	Position	Ref/Alt	rs#	Annotation	Gene	MeanDepth (162PE)	JPA	ClinVar Annotation	ToMMo 8.3KJPN	gnomAD AFR	gnomAD AMR	gnomAD ASJ
SNV	12:112241766	G/A	rs671	missense_variant (p.Glu504Lys 初)	ALDH2	18.0/18.0	V1&V2&NEO	drug_response	0.1950	0.0002	0.0012	
INDEL	12:112241771	GA/G		frameshift_variant&splice_region_variant (p.Thr507fs)	ALDH2	18.0/18.0			0.0001			
SNV	12:112241795	T/C	rs147178045	intron_variant	ALDH2	18.0/17.9				0.0027		
SNV	12:112241839	C/T	rs533526749	intron_variant	ALDH2	16.7/16.7				0.0008		
SNV	12:112241840	G/A	rs781074160	intron_variant	ALDH2	16.7/16.7				0.0005		
SNV	12:112241860	G/A	rs879517880	intron_variant	ALDH2	16.9/16.9						
INDEL	12:112241867	TG/T	rs1160491288	intron_variant	ALDH2	17.2/17.2						
SNV	12:112241874	T/C	rs946163512	intron_variant	ALDH2				0.0004			
SNV	12:112241876	G/A	rs917600157	intron_variant	ALDH2				0.0004			

バリアントのQuality: FILTER=PASS

バリアントのQuality: FILTER=not PASS

jMorp ~Japanese Multi Omics Reference Panel~

最新バージョン: 8.3KJPN

ゲノムバリアント

Genome Variation

結果一覧→ブラウザ表示

Search by gene: ALDH2 (8.3KJPN) GRCh37/hg19

4122 variants found

Filter by keyword

« ‹ ··· 29 30 31 ··· › »

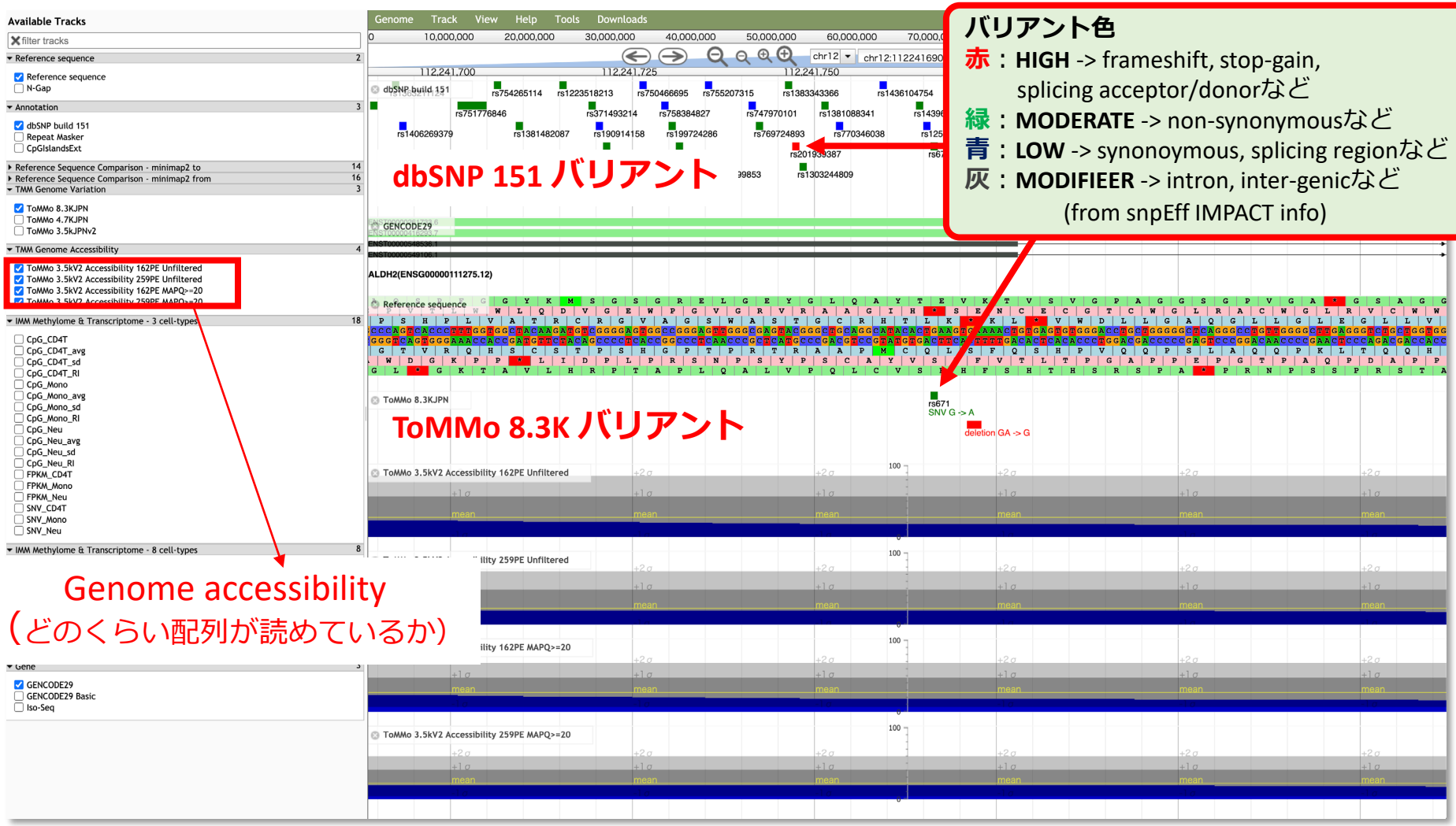
Type	Position	Ref/Alt	rs#	Annotation	Gene	MeanDepth (162PE)	JPA	ClinVar Annotation	ToMMo 8.3KJPN	gnomAD AFR	gnomAD AMR	gnomAD ASJ
SNV	12:112241766	G/A	rs671	missense_variant (p.Glu504Lys 新)	ALDH2	18.0/18.0	V1&V2&NEO	drug_response	0.1950	0.0002	0.0012	
INDEL	12:112241771	GA/G		frameshift_variant&splice_region_variant (p.Thr507fs)	ALDH2	18.0/18.0			0.0001			
SNV	12:112241795	T/C	rs147178045	intron_variant	ALDH2	18.0/17.9				0.0027		
SNV	12:112241839	C/T	rs533526749	intron_variant	ALDH2	16.7/16.7				0.0008		
SNV	12:112241840	G/A	rs781074160	intron_variant	ALDH2	16.7/16.7				0.0005		
SNV	12:112241860	G/A	rs879517880	intron_variant	ALDH2	16.9/16.9						
INDEL	12:112241867	TG/T	rs1160491288	intron_variant	ALDH2	17.2/17.2						
SNV	12:112241874	T/C	rs946163512	intron_variant	ALDH2	17.0/17.0			0.0004			
SNV	12:112241876	G/A	rs917600157	intron_variant	ALDH2	17.0/17.0			0.0004			

最新バージョン: 8.3KJPN

ゲノムバリアント

Genome Variation

結果一覧→ブラウザ表示



バリアント色

赤：**HIGH** -> frameshift, stop-gain, splicing acceptor/donorなど

緑：**MODERATE** -> non-synonymousなど

青：**LOW** -> synonoymous, splicing regionなど

灰：**MODIFIEER** -> intron, inter-genicなど
(from snpEff IMPACT info)

jMorp ~Japanese Multi Omics Reference Panel~

最新バージョン: 8.3KJPN

ゲノムバリアント

Genome Variation

結果一覧→集団間の頻度比較

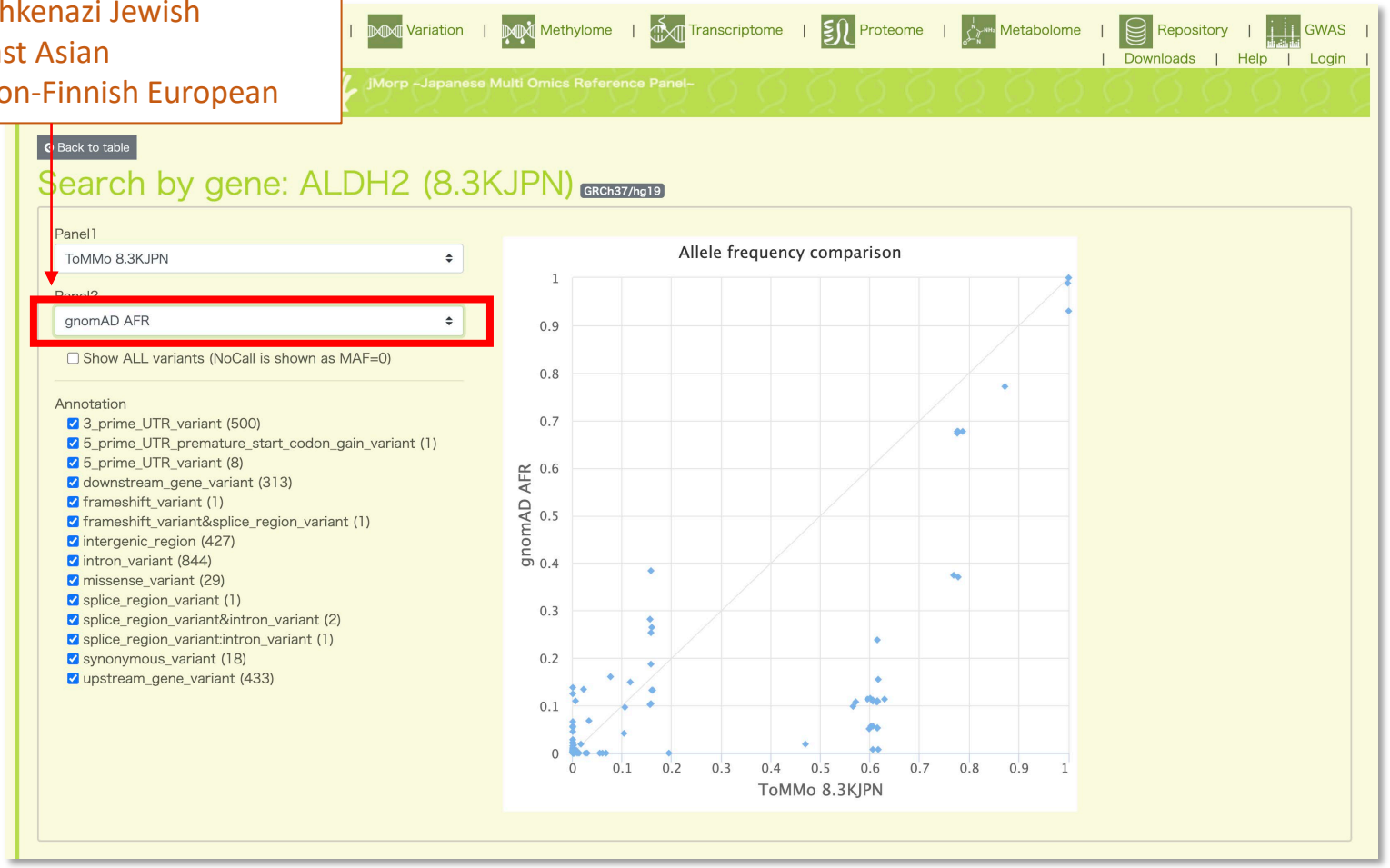
AFR: African/African American
AMR: Admixed American
ASJ: Ashkenazi Jewish
EAS: East Asian
NFE: Non-Finnish European

最新バージョン: 8.3KJPN

ゲノムバリアント Genome Variation

AFR: African/African American
AMR: Admixed American
ASJ: Ashkenazi Jewish
EAS: East Asian
NFE: Non-Finnish European

結果一覧→集団間の頻度比較



jMorp ~Japanese Multi Omics Reference Panel~

最新バージョン: 8.3KJPN

ゲノムバリアント Genome Variation

結果一覧→タンパク構造へのマッピング

Type	Position	Ref/Alt	rs#	Annotation	Gene	MeanDepth (162PE)	JPA	ClinVar Annotation	ToMMo 8.3KJPN	gnomAD AFR	gnomAD AMR	gnomAD ASJ
SNV	12:112241766	G/A	rs671	missense_variant (p.Glu504Lys)	ALDH2	18.0/18.0	V1&V2&NEO	drug_response	0.1950	0.0002	0.0012	
INDEL	12:112241771	GA/G		frameshift_variant&splice_region_variant (p.Thr507fs)	ALDH2	18.0/18.0			0.0001			
SNV	12:112241795	T/C	rs147178045	intron_variant	ALDH2	18.0/17.9				0.0027		
SNV	12:112241839	C/T	rs533526749	intron_variant	ALDH2	16.7/16.7				0.0008		
SNV	12:112241840	G/A	rs781074160	intron_variant	ALDH2	16.7/16.7				0.0005		
SNV	12:112241860	G/A	rs879517880	intron_variant	ALDH2	16.9/16.9						
INDEL	12:112241867	TG/T	rs1160491288	intron_variant	ALDH2	17.2/17.2						
SNV	12:112241874	T/C	rs946163512	intron_variant	ALDH2	17.0/17.0			0.0004			
SNV	12:112241876	G/A	rs917600157	intron_variant	ALDH2	17.0/17.0			0.0004			

最新バージョン: 8.3KJPN

ゲノムバリアント

Genome Variation

結果一覧→ →タンパク構造へのマッピング

12:112241766 G/A - Structure Mapping

BlastHit1 BlastHit2 BlastHit3 BlastHit4 BlastHit5 BlastHit6 BlastHit7 BlastHit8 BlastHit9 BlastHit10

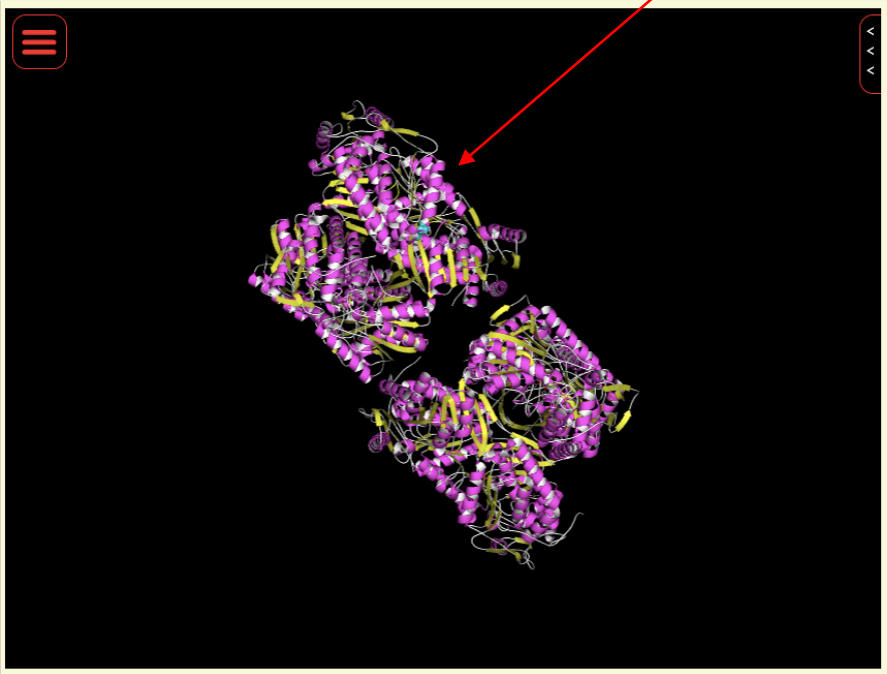
BLAST結果選択

Blast result

mRNA info	Homo sapiens aldehyde dehydrogenase 2 family (mitochondrial) (ALDH2), transcript variant 1, mRNA.
mRNA change	NM_000690.3:c.1510G>A_NP_000681.2:p.504E>K
Query	ALDH2 (GeneID: 217) | NM_000690.3 | NP_000681.2
Subject	5I13
e-value	0.0000
Sequence Identity	100.00

1510番目の塩基G→A,
504番目のアミノ酸E(グルタミン酸)→K(リシン)

標的バリアント（水色の球）



Chain:A (1/8)

Single
- Secondary Structure: E
- Relative ASA: 0.374

BioUnit:1
- delta Relative ASA: 0.295

BioUnit:2
- delta Relative ASA: NA

Mapped Position
- auth_asym_id: A, auth_seq_id: 487
- label_asym_id: A, label_seq_id: 504

二次構造

溶媒接触表面積

複合体形成時の溶媒接触表面積変化

PDBファイルのチェイン・残基

マウスでinteractiveに操作可能