Welcome to
Japanese Multi Omics
Reference Panel.

全ゲノムリファレンスパネル

4.7KJPNデータ利用ガイド

ゲノムバリアント Genome Variation 統計情報（4.7KJPN）

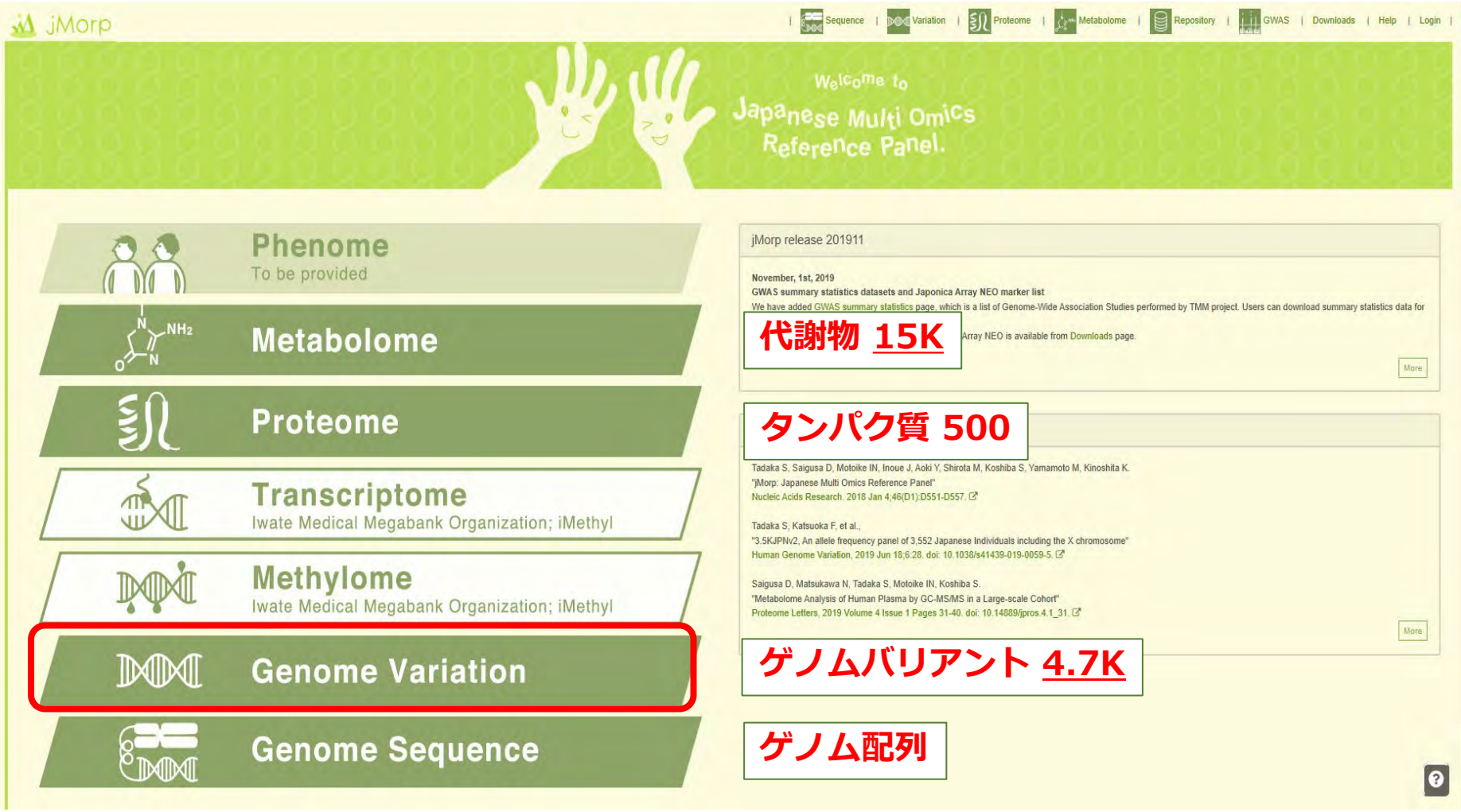
コホート名	人数
東北メディカル・メガバンク計画による宮城県と岩手県でのコホート調査への協力者	4,378 (うち993人が新規追加)
独立行政法人国立病院機構長崎医療センターにおける協力者	188
ながはま０次予防コホート事業における協力者	40
国立がん研究センターにおける協力者	47 (新規追加)
J-MICC Studyにおける協力者	60 (新規追加)
大阪大学眼科における協力者	30 (新規追加)
大阪大学ツインリサーチセンターにおける協力者	30 (新規追加)
合計	4,773

Category	# of total SNVs	# of total INDELs
Autosome	59,199,967	8,238,823
chrX (PAR1+PAR2)	2,316,891	341,289
chrX(PAR1+PAR2+XTR)	2,318,572	341,547
chrMT	2,801	

ゲノムバリアント

Genome Variation

トップページ



ゲノムバリアント

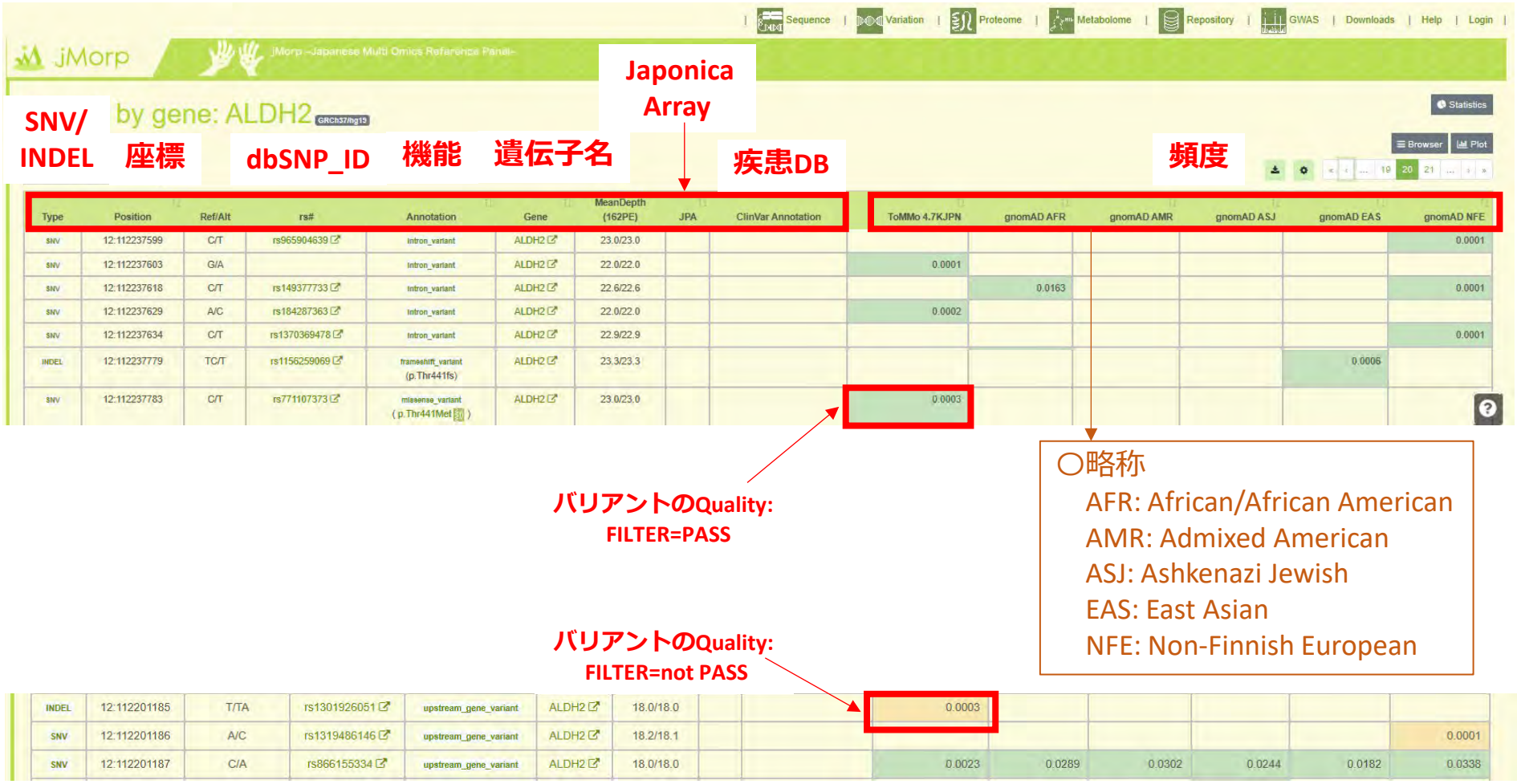
Genome Variation

バリアントを検索

ゲノムバリアント

Genome Variation

結果一覧



ゲノムバリアント

Genome Variation

結果一覧→詳細表示

「Browser」をクリックしてブラウザを表示

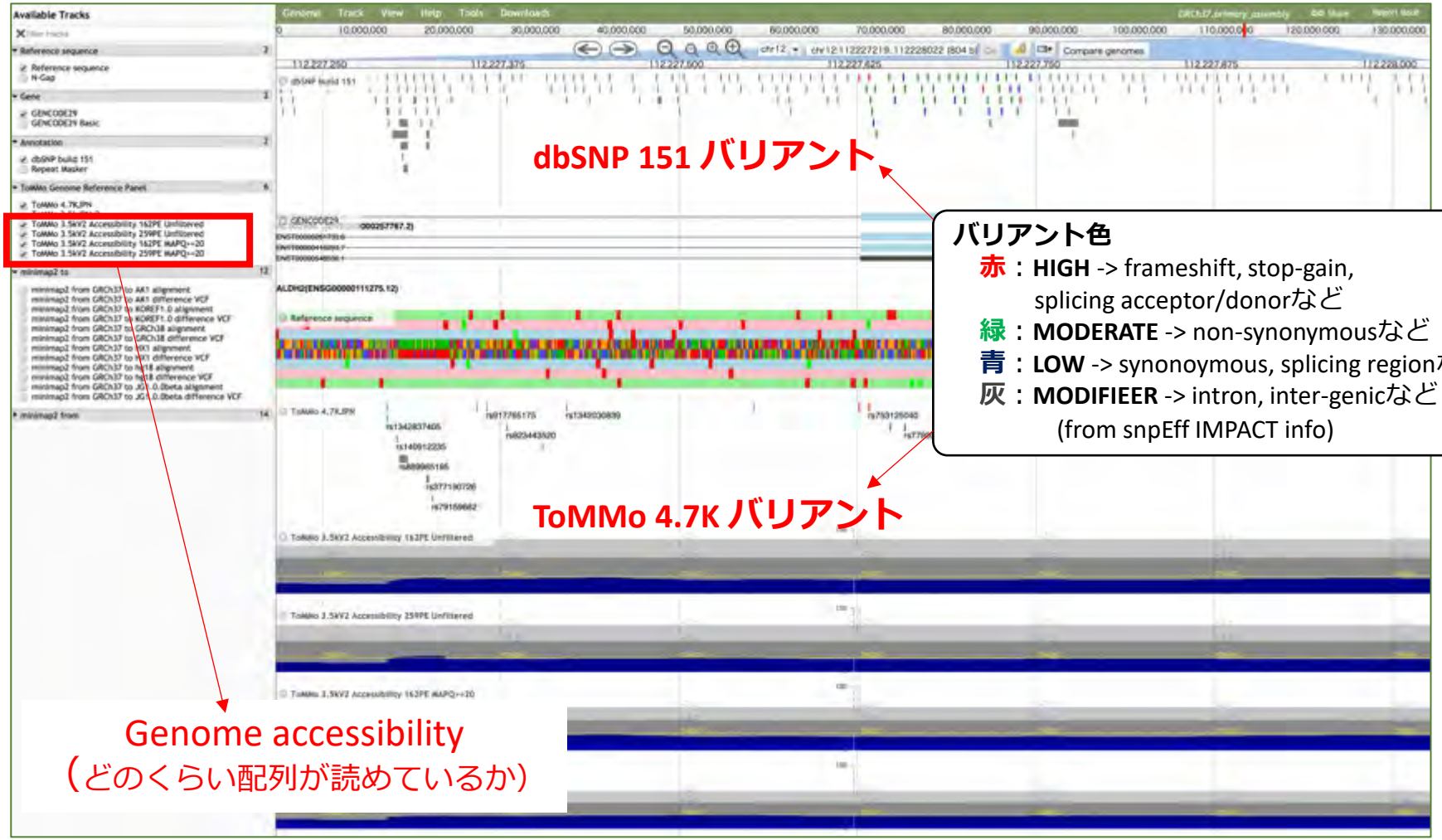
Type	Position	Ref/Alt	rs#	Annotation	Gene	MeanDepth (162PE)	JPA	ClinVar Annotation	ToMMo 4.7KJPN	gnomAD AFR	gnomAD AMR	gnomAD ASJ	gnomAD EAS	gnomAD NFE
SNV	12:112237599	C/T	rs965904639	intron_variant	ALDH2	23.0/23.0								0.0001
SNV	12:112237603	G/A		intron_variant	ALDH2	22.0/22.0			0.0001					
SNV	12:112237618	C/T	rs149377733	intron_variant	ALDH2	22.6/22.6				0.0163				0.0001
SNV	12:112237629	A/C	rs184287363	intron_variant	ALDH2	22.0/22.0			0.0002					
SNV	12:112237634	C/T	rs1370369478	intron_variant	ALDH2	22.9/22.9								0.0001
INDEL	12:112237779	TC/T	rs1156259069	frameshift_variant (p.Thr441fs)	ALDH2	23.3/23.3							0.0006	
SNV	12:112237783	C/T	rs771107373	missense_variant (p.Thr441Met)	ALDH2	23.0/23.0			0.0003					

「Plot」をクリックして集団間の頻度比較を表示

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

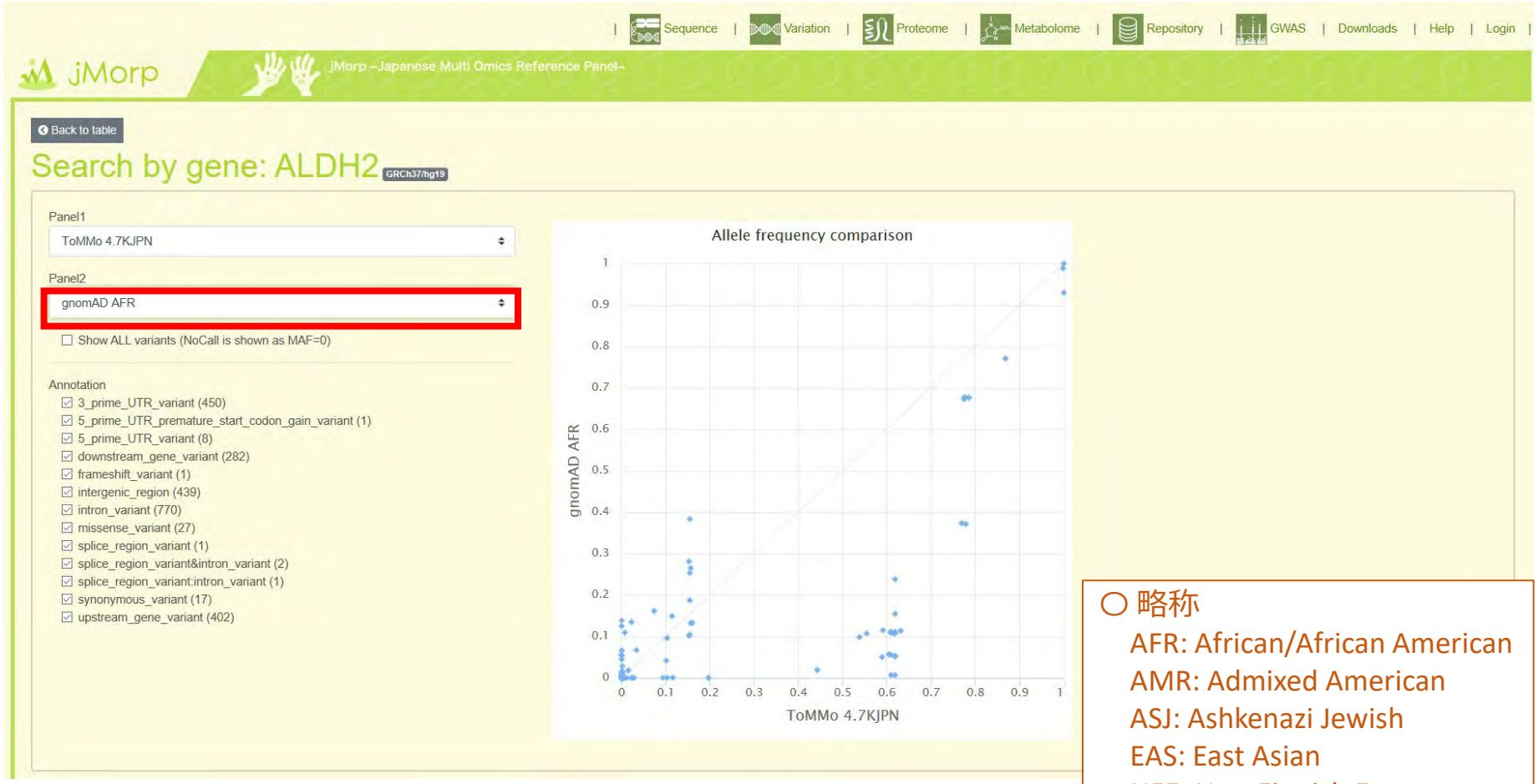
- 赤：**HIGH** -> frameshift, stop-gain, splicing acceptor/donorなど
- 緑：**MODERATE** -> non-synonymousなど
- 青：**LOW** -> synonoymous, splicing regionなど
- 灰：**MODIFIEER** -> intron, inter-genicなど

(from snpEff IMPACT info)

ゲノムバリアント

Genome Variation

結果一覧→集団間の頻度比較



○ 略称

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

ゲノムバリアント

Genome Variation

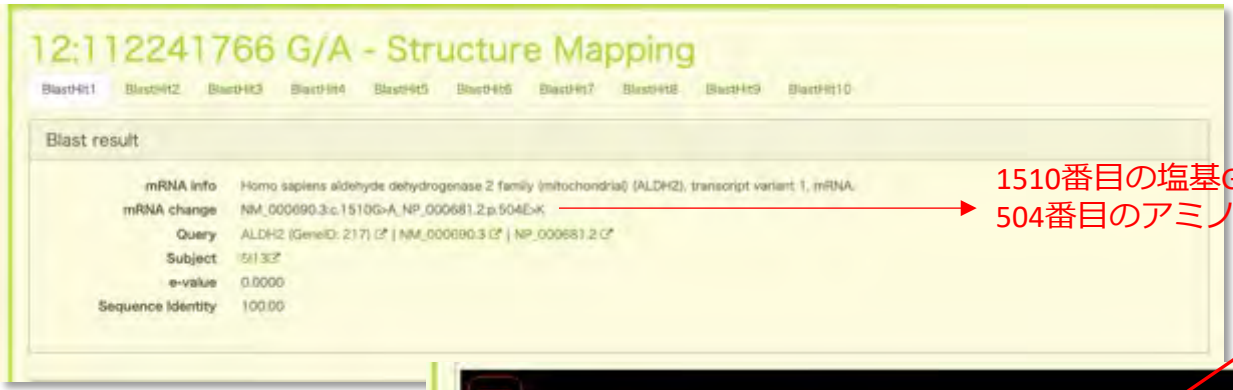
結果一覧→タンパク構造へのマッピング

Type	Position	Ref/Alt	rs#	Annotation	Gene	MeanDepth (162PE)	JPA	ClinVar Annotation	ToMMo 4.7KJPN	gnomAD AFR	gnomAD AMR	gnomAD ASJ	gnomAD EAS	gnomAD NFE
SNV	12:112241766	G/A	rs671	missense_variant (p.Glu504Lys)	ALDH2	18.0/18.0	V1&V2&NEO	drug_response	0.1976	0.0002	0.0012		0.2671	
SNV	12:112241742	G/A	rs769724893	missense_variant (p.Glu496Lys)	ALDH2	19.4/19.4								0.0001
SNV	12:112241689	C/G	rs1319756154	missense_variant (p.Ala478Gly)	ALDH2	23.8/23.8							0.0006	
SNV	12:112241677	A/G	rs1454299460	missense_variant (p.Asp474Gly)	ALDH2	24.2/24.2								0.0001
SNV	12:112237855	C/T	rs757893333	missense_variant (p.Ala465Val)	ALDH2	23.0/23.0			0.0001					
SNV	12:112237831	A/G	rs764713289	missense_variant (p.Asn457Ser)	ALDH2	23.6/23.6								0.0001
SNV	12:112237824	A/G	rs776526118	missense_variant (p.Lys455Glu)	ALDH2	23.4/23.4								0.0001
SNV	12:112237783	C/T	rs771107373	missense_variant (p.Thr441Met)	ALDH2	23.0/23.0			0.0003					
SNV	12:112237750	T/C	rs374377652	missense_variant (p.Ile430Thr)	ALDH2	23.5/23.5								0.0001
SNV	12:112236021	A/G	rs1174749347	missense_variant (p.Asp408Gly)	ALDH2	23.7/23.7								0.0001
SNV	12:112236014	G/A	rs1431308860	missense_variant (p.Val406Met)	ALDH2	23.7/23.7				0.0001				

ゲノムバリアント

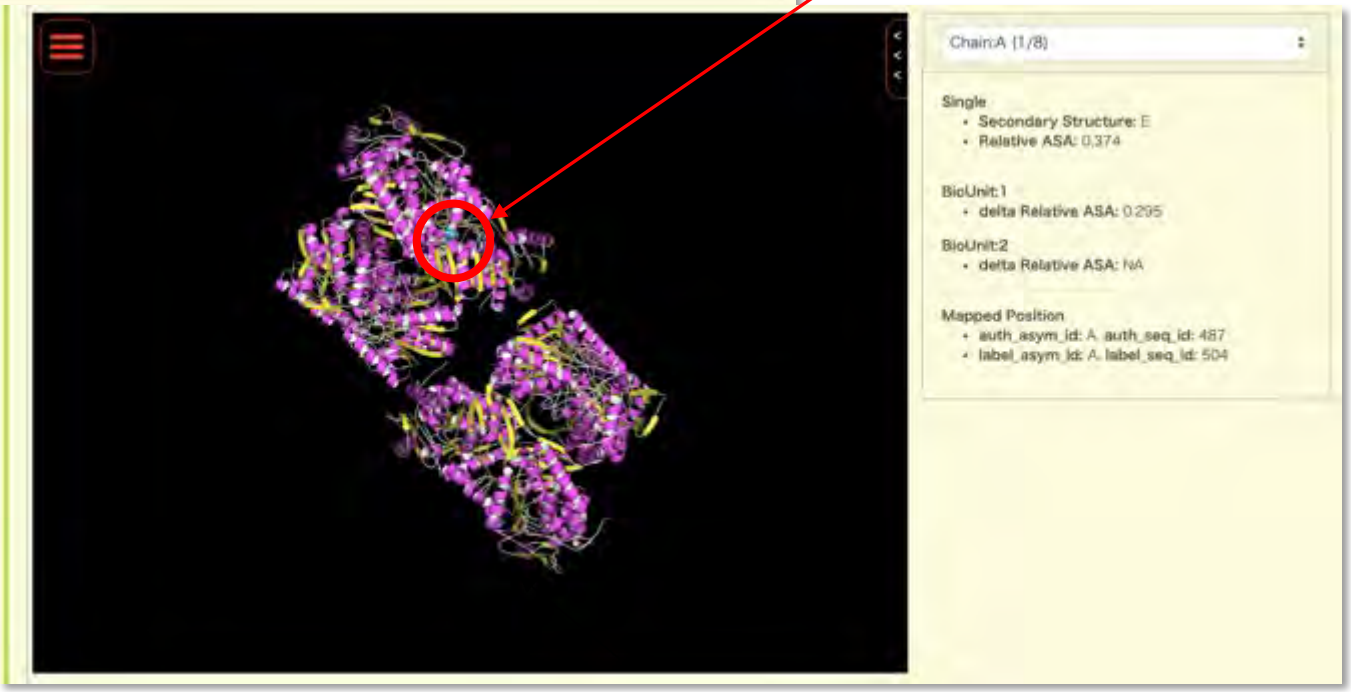
Genome Variation

結果一覧→タンパク構造へのマッピング



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）



interactiveに操作可能