

2008-08-07



**ユーザマニュアル version 1.0**

## 目次

### 1. VarySysDB のシステム

#### 1.1 VaryGene2

#### 1.2 LD Search system

#### 1.3 Genome Browser (GBrowse)

### 2. 謝辞と参考文献

## システムの詳細

The screenshot displays the VarySysDB website interface. At the top left is the logo for VarySysDB, which includes the text "genetic polymorphism". To the right of the logo is a search bar with a "Go" button. Below the logo is a horizontal navigation bar with tabs for "Home", "Polymorphisms", "Transcripts", "STR/SARs", and "CNVs". The "Home" tab is currently selected. The main content area is divided into two columns. The left column contains a vertical menu with items: "Genome Browser", "LD Search System", "VaryGene 2" (highlighted with a blue icon), and "System Information". The right column contains the following text: "VarySysDB consists of the following three systems", followed by links and descriptions for "Genome Browser", "LD Search System", and "VaryGene 2". Under "VaryGene 2", there is a section titled "Function in VaryGene 2" with sub-links for "Polymorphisms", "Transcripts", "STR/SARs", and "CNVs". At the bottom of the page, there are links for "Genome Browser" and "LD Search System", a footer with "AIST JBIC JBIRC N-Inv", and a copyright notice: "Copyright (c) 2007,2008 JBIC, AIST, and NIG. All Rights Reserved."

☒ 1-1 Home

表 1 VarySysDB のサブシステムとページ

サブシステム	ページ	機能
VaryGene 2	Polymorphism Search	遺伝子多型を検索し結果を表示する
	Polymorphism Table	遺伝子多型の詳細な情報を表示する
	Transcript Search	遺伝子を検索し結果を表示する
	Transcript Table	遺伝子の詳細な情報を表示する
	Sequence View	遺伝子配列および、それに関連付く多型と CDS およびドメインの情報を表示する
	STR/SAR Search	繰り返し配列を検索し結果を表示する
	CNV Search	構造多型を検索し結果を表示する
	CNV Table	構造多型の詳細な情報を表示する
	Keyword Search	ID および遺伝子名、Definition を検索し結果を表示する
	System Information	VaryGene2 上に登録されている遺伝子および多型の数を表示する
LD-Search	-	指定された領域内の連鎖不平衡領域 (LD-bin)を検索し表示する。
GBrowse	-	指定されたゲノム領域を HIT, HIX,多型とともに表示する。

各ページの検索結果は表示だけでなくダウンロードも可能。インターネット・ブラウザの設定にしたがって、英語と日本語が切り替わります。

### 1.1. VaryGene2

VaryGene2 のメニューバーでは、それぞれ「多型」、「遺伝子\*」、「繰り返し配列」、「構造多型」について、それぞれの情報や解析データを下記のように検索し表示します。

\*H-InvDB の転写物(HIT)のことですが、本マニュアルでは遺伝子と記します。

### 1.1.1. Polymorphism Search

The screenshot shows the Polymorphism Search web interface. It includes search filters for position (Chromosome, Band, Genome Start, Genome End), Polymorphism Features (SNP, DIP, Validated, Heterozygosity), and Polymorphism classification (Region in transcript, Type(CDS), Nonsynonymous, Synonymous, Unclassified, etc.). There are also sections for 'Search for Analysis Result' with options for 'Effect on Functional Domain' and 'Effect on Protein 3D Structure'. At the bottom, there is a 'Polymorphism' table with columns for dbSNP ID, Position, Allele, Strand, Validated, Heterozygosity, and Link.

dbSNP ID	Position	Allele	Strand	Validated	Heterozygosity	Link
rs10000	63281873..3226	A/G	-	Yes	0.2	<a href="#">dbSNP</a>
rs10000	75768364..57938	C/T	-	Yes	0.43	<a href="#">dbSNP</a>
rs10000	76564143..55414	C/T	+	Yes	0.43	<a href="#">dbSNP</a>
rs100000	31157919..11579	C/T	-	Yes	7	<a href="#">dbSNP</a>
rs10000111	443615..43818	C/T	+	No	7	<a href="#">dbSNP</a>
rs10000147	45718188..5710	A/G	+	No	7	<a href="#">dbSNP</a>
rs1000015	518208394..182	A/G	-	Yes	0.05	<a href="#">dbSNP</a>
rs1000057	415245178..1524	A/G	+	Yes	0.25	<a href="#">dbSNP</a>

図 1-2 Polymorphism Search

Polymorphism Search ページは、遺伝子多型の性質や分類解析された結果、ドメインまたはタンパク質構造などに与える影響を検索できます。四角で囲まれた検索項目ボックスをまたいで複数の条件を指定した場合は AND 検索、ボックス内での複数指定の場合は OR 検索がなされます。Search For Analysis Result(研究結果検索)のボックス内に限り、AND 検索と OR 検索を選ぶことができます。Polymorphism テーブルの dbSNP ID カラム内の ID を選ぶことにより、Polymorphism Table (下図) へ遷移することができます。Download のラジオボタンを有効にすることで、表示されている情報がダウンロードできます。

### 1.1.2. Polymorphism Table

The screenshot displays the 'Polymorphism Table' interface. At the top, there is a 'Download' button and a note: 'Select one from the search result list to see features of polymorphism in "Polymorphism Table"'. Below this is a table with the following data:

dbSNP ID	Position	Allele	Strand	Validation	Heterozygosity	Link
rs22000	6,32261873..32261	A/G	-	Yes	0.2	<a href="#">dbSNP</a>

Below the table is a 'Classification' section with a table:

H-Inv ID	Position in Transcript	Region	Type	Codon	Effect on Domain	Effect on Protein ID	OMM	Abic	Valant	Link
<a href="#">rs22000</a>	1898..1898	3'UTR	+							<a href="#">Sequence View</a> <a href="#">dbSNP</a>
<a href="#">rs22000</a>	1818..1818	3'UTR	+							<a href="#">Sequence View</a> <a href="#">dbSNP</a>
<a href="#">rs22000</a>	1853..1853	3'UTR	+							<a href="#">Sequence View</a> <a href="#">dbSNP</a>

At the bottom of the page, there is a footer with the text: 'Genome Browser LD Search System AIST JBIC JBIRC H-Inv Copyright (c) 2007, 2008 JBIC, AIST, and NIG. All Rights Reserved.'

図 1-3 Polymorphism Table

Polymorphism Table に現れた 1 行のどこかをクリックすることにより、多型の情報および解析情報（HIT 中の位置やドメインへの影響など）が表示されます。Classification テーブルには H-Inv ID カラムより Transcript Table への遷移および、Link カラムより Sequence View、GBrowse、Transcript View、Locus View へのリンクがあります。Download ボタンにより、表示されている情報がダウンロードできます。

### 1.1.3. Transcript Search

Transcript Search

Search by position  
 Chromosome  Band  Genome Start  Genome End

Selection of Representative Transcript  
 Representative

Search by Similarity Category  
 Category 1  Category 2  Category 3  Category 4  Category 5  Category 6  Category 7

Search  Download (limit 1000)

H-Inv ID	Position	Accession No.	H-Inv cluster ID	Representative Tral	Gene Name	Category	Definition	Link
<a href="#">HInv000025</a>	15,30823968..3093	HT000957098	HR0012142	false	serine peptidase Hf 1	1	Hurler-type protease	<a href="#">Sequence View</a>
<a href="#">HInv000026</a>	21,30348186..3841	HT000957099	HR0013034	true	Down syndrome cr	1	Down syndrome cr	<a href="#">Sequence View</a>
<a href="#">HInv000014</a>	9,92295693..92268	HT000957090	HR0025694	true	osteomodulin	1	Osteomodulin prec.	<a href="#">Sequence View</a>
<a href="#">HInv000015</a>	1,70739163..79029	HT000957095	HR0000722	true	interferon-induced 2	2	Similar to Interferon	<a href="#">Sequence View</a>
<a href="#">HInv000020</a>	7,80016836..88193	HT000957094	HR0006098	true	serine diester, smu 1	1	Serine diester 3C, pre	<a href="#">Sequence View</a>
<a href="#">HInv000021</a>	17,31415753..3143	HT000957096	HR0029017	false	shankline (C-C) no 1	1	Small insoluble cyto	<a href="#">Sequence View</a>
<a href="#">HInv000063</a>	1,10444542..10445	HT000957098	HR0000113	false	collistatin	1	Collistatin precursor	<a href="#">Sequence View</a>
<a href="#">HInv000068</a>	11,3790147..37224	HT000957098	HR0000377	false		2	Similar to Nuclear p	<a href="#">Sequence View</a>
<a href="#">HInv000076</a>	81962423..163718	HT000957098	HR0009029	false	discs, large (Dros) 2	2	Similar to discs leg	<a href="#">Sequence View</a>
<a href="#">HInv000076</a>	18,3488837..38953	HT000957098	HR0014387	false	discs, large (Dros) 1	1	Discs large-antenn	<a href="#">Sequence View</a>
<a href="#">HInv000077</a>	18,3488837..38706	HT000957098	HR0014387	true	discs, large (Dros) 1	1	Discs large-antenn	<a href="#">Sequence View</a>

Page 1 of 3000

Displaying items 1 - 100 of 167982

[Genome Browser](#) [LD Search System](#)

[JST](#) [JIRC](#) [JBIRC](#) [NIG](#)

Copyright (c) 2007,2008 JST, JIRC, JBIRC, and NIG. All Rights Reserved.

図 1-4 Transcript Search

Transcript Search ページでは、遺伝子の属性より検索できます。検索項目ボックスに関する検索条件は Polymorphisms Table と同様です。Transcript テーブルの H-Inv ID カラムの ID をクリックすることで Transcript Table へ遷移できます。また、Link カラムより Sequence View や GBrowse および Transcript View や Locus View へ遷移できます。Download のラジオボタンを有効にすることで、表示されている情報がダウンロードできます。

#### 1.1.4. Transcript Table

Home > Transcript Search > Transcript Table

Download

Transcript

H-Inv ID	Position	Accession No.	H-Inv cluster ID	Representative Thr	Gene Name	Category	Definition	Link
<a href="#">H000001</a>	6,32261278..32261	HF000261876	H00005705	tabe	pre-B-cell leukemia 1	1	Pre-B-cell leukemia	<a href="#">Sequence View</a> <a href="#">Locus</a>

Classification

dbSNP ID	Position	Allele	Strand	Validation	Heterozygosity	Position in Transcript	Region	Type	Code
<a href="#">rs1000</a>	6,32261673..32261	A/G	+	Yes	0.2	1508..1508	3'UTR	-	
<a href="#">rs1000</a>	6,32261681..32261	C/T	+	Yes	0.5	1502..1502	3'UTR	-	
<a href="#">rs1000</a>	6,32261695..32261	C/G	-	No	0	1458..1458	3'UTR	-	
<a href="#">rs1000000</a>	6,32262080..32261	C/G	-	Yes	0.48	1302..1302	CDS	non-synonymous	

Page 1 of 1

Displaying topics 1 - 19 of 19

Domain

Position in Transcript	InterPro	Name
801..802	<a href="#">IP0001250</a>	Homeobox
758..805	<a href="#">IP0001250</a>	Homeobox
753..850	<a href="#">IP0001250</a>	Homeobox
758..805	<a href="#">IP0001250</a>	Homeobox
803..802	<a href="#">IP0001250</a>	Homeobox

Page 1 of 1

Displaying topics 1 - 10 of 20

STR

Region	Position in Transcript	Repeat Unit	Repeat Number	Polymorphism
3'UTR	1651..1658	ca	8	false
3'UTR	2038..2033	ag	8	false
3'UTR	2068..2068	ggf	8	true

Page 1 of 1

Displaying topics 1 - 3 of 3

SAR

Region	Position in Transcript	Repeat Unit	Repeat Number	Polymorphism
CDS	422..458	A	8	false

Page 1 of 1

Displaying topics 1 - 1 of 1

Genome Browser   LD Search System

図 1-5 Transcript Table

Transcript Table ページは、遺伝子とマイクロサテライト(STR)、単一アミノ酸リピート(SAR)、ドメインの情報、および多型の情報と解析の表示します。Transcript テーブルの H-Inv ID のリンクから Transcript Table へ遷移することができます。また、Link カラムより Sequence View や GBrowse および Transcript View や Locus View へ遷移できます。Download ボタンを押下することにより、表示されている情報がダウンロードできます。



### 1.1.6. STR/SAR Search

Home > STR/SAR Search

Search by position  
 Chromosome  Band  Genome Start  Genome End

Selection of Representative Transcript  
 Representative

Repeat Search  
 Microsatellite  Single Amino acid Repeat  
 Repeat Polymorphism

Unit  Repeat Count

Search  Download (link 1000)

H-Inv ID	Region	Position in Transcript	Repeat Unit	Repeat Number	Polymorphism	H-Inv cluster ID	Transcript Position	Representative Trm	Deln
<a href="#">HInv000020</a>	CDG	1671-1680	g	5	false	HV0006006	7:26019326-30793	true	S
<a href="#">HInv000439</a>	CDG	3065-3077	gg	5	false	HV0006339	4:2664305-277140	false	rs
<a href="#">HInv000450</a>	CDG	3065-3077	gg	5	false	HV0006339	4:2664305-277140	true	rs
<a href="#">HInv000481</a>	3'UTR	3016-3030	gg	5	false	HV0006339	4:2664305-277140	false	rs
<a href="#">HInv000494</a>	3'UTR	3670-3681	gg	6	false	HV0006404	4:2674278-290570	false	rs
<a href="#">HInv000509</a>	3'UTR	2520-2529	gt	5	false	HV0007585	1:287688574-2879	true	rs
<a href="#">HInv000520</a>	3'UTR	2520-2529	gt	8	false	HV0007585	1:287688574-2879	true	rs
<a href="#">HInv000620</a>	CDG	1988-1987	gg	5	false	HV0003058	7:181521807-1816	true	rs
<a href="#">HInv000714</a>	5'UTR	82-181	ggc	5	false	HV0006750	7:72627978-72829	false	rs
<a href="#">HInv000714</a>	3'UTR	982-902	ggc	7	false	HV0006750	7:72627978-72829	false	rs
<a href="#">HInv000714</a>	3'UTR	984-818	ggc	6	false	HV0006750	7:72627978-72829	false	rs

Page 1 of 306

Exploring topics 1 - 100 of 38435

Genome Browser LD Search System

AIST JBIC JBIRC N-Inv

Copyright (c) 2007,2008 JBIC, AIST, and NIG. All Rights Reserved.

図 1-7 STR/SAR Search

STR/SAR Search ページでは、遺伝子および STR(マイクロサテライト)、SAR(単一アミノ酸リピート)の情報を検索できます。Repeat テーブルの H-Inv ID カラムのから Transcript Table へ遷移できます。また、Link カラムより、Transcript View や Locus View へ遷移できます。Download のラジオボタンを有効にすることで、表示されている情報がダウンロードできます。

### 1.1.7. CNV Search

The screenshot displays the CNV Search web interface. At the top, there is a navigation bar with "Home" and "CNV Search" links. Below this is a "Search by position" section with input fields for "Chromosome", "Band", "Genome Start", and "Genome End". A "Detection" section contains checkboxes for "Division A" through "Division F". The "CNV Class" section has checkboxes for "Copy number variation" and "Inversion". A dark bar at the bottom of the search section contains a "Search" radio button (selected), a "Download (limit 10000)" radio button, and "OK" and "Reset" buttons.

The main content area is titled "Structural variation" and contains a table with the following columns: Variation ID, Position, CNV Class, Method, and Link. The table lists 13 variations, all of which are "Copy number variant" detected by "Amev CGH". Each row includes a "Download" link.

Variation ID	Position	CNV Class	Method	Link
<a href="#">Variation_0001</a>	1:1083685..126350	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>
<a href="#">Variation_0002</a>	1:1629516..172912	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>
<a href="#">Variation_0003</a>	1:8680859..891262	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>
<a href="#">Variation_0004</a>	1:13248159..13429	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>
<a href="#">Variation_0005</a>	1:16800179..16896	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>
<a href="#">Variation_0006</a>	1:37714745..37826	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>
<a href="#">Variation_0008</a>	1:57266465..57406	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>
<a href="#">Variation_0009</a>	1:67465362..67607	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>
<a href="#">Variation_0010</a>	1:83274363..83403	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>
<a href="#">Variation_0011</a>	1:95469800..95527	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>
<a href="#">Variation_0012</a>	1:103956058..1041	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>
<a href="#">Variation_0013</a>	1:113251567..1133	Copy number variant	Amev CGH	<a href="#">Download</a>

At the bottom of the table, there is a pagination control showing "Page 1 of 128" and a "Displaying topics 1 - 100 of 1194" indicator. Below the table are links for "Genome Browser" and "LD Search System". The footer contains the text "AIST JBRC JBIRC H-Inv" and "Copyright (c) 2007,2008 JBRC, AIST, and NIG. All Rights Reserved."

図 1-8 CNV Search

CNV Search ページは、構造多型の情報を検索できます。Structural variation テーブルの Variation ID のカラムから CNV Table へ遷移します。Download のラジオボタンを有効にすることで、表示されている情報がダウンロードできます。

### 1.1.8. CNV Table

The screenshot shows a web browser window with the following content:

- Navigation: Home > CNV Search > CNV Table
- Buttons: Download
- Section: Structural variations
- Table:

Variant ID	Position	CNV Class	Method	Link
<a href="#">Variant_000</a>	1,108,885,120,000	Copy number neutral	Array CGH	<a href="#">Cross</a> <a href="#">Deleted</a>

Page 1 of 1 | Displaying topics 1 - 1 of 1

Genomes Browser | LD Search System

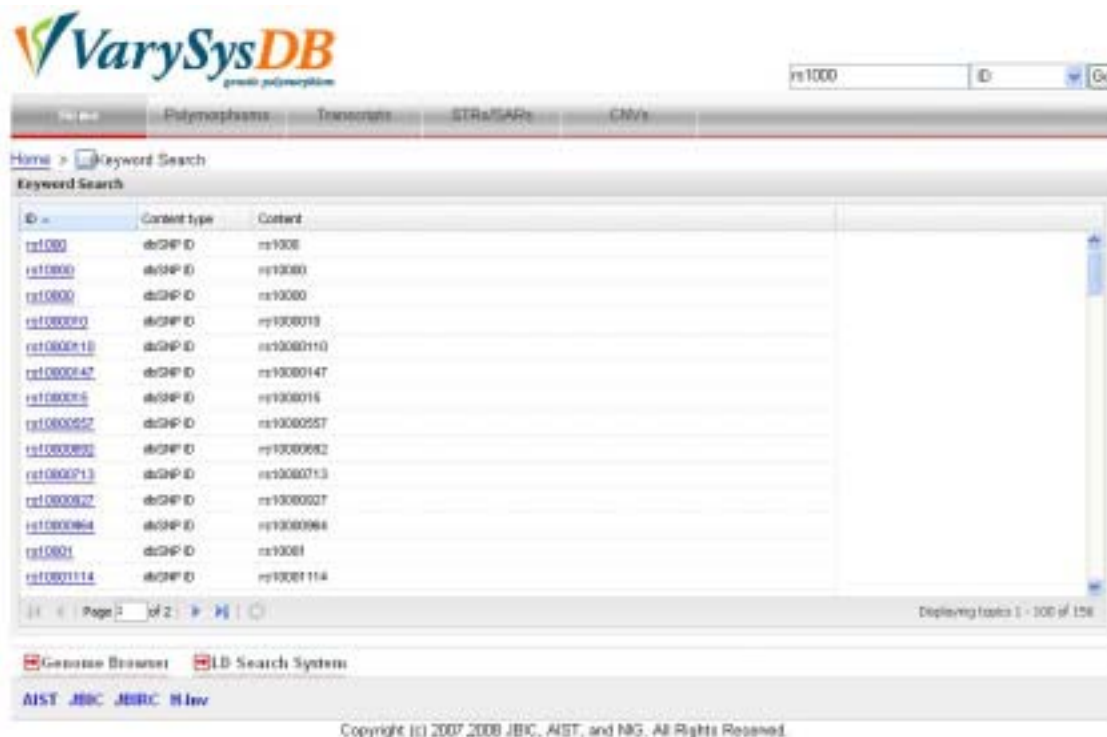
AIST JBIC JBIRC H-Inv

Copyright (c) 2007, 2008 JBIC, AIST, and NIG. All Rights Reserved.

図 1-9 CNV Table

CNV Table ページは、構造多型の情報を表示します。Download ボタンにより、表示されている情報がダウンロードできます。

### 1.1.9. Keyword Search



ID	Content type	Content
<a href="#">rs1000</a>	dbSNP ID	rs1000
<a href="#">rs10000</a>	dbSNP ID	rs10000
<a href="#">rs100000</a>	dbSNP ID	rs100000
<a href="#">rs1000000</a>	dbSNP ID	rs1000000
<a href="#">rs1000010</a>	dbSNP ID	rs1000010
<a href="#">rs1000047</a>	dbSNP ID	rs1000047
<a href="#">rs100005</a>	dbSNP ID	rs100005
<a href="#">rs1000057</a>	dbSNP ID	rs1000057
<a href="#">rs1000090</a>	dbSNP ID	rs1000090
<a href="#">rs10000713</a>	dbSNP ID	rs10000713
<a href="#">rs10000027</a>	dbSNP ID	rs10000027
<a href="#">rs10000964</a>	dbSNP ID	rs10000964
<a href="#">rs10001</a>	dbSNP ID	rs10001
<a href="#">rs1000114</a>	dbSNP ID	rs1000114

図 1-10 Keyword Search

各ページ共通のページ上部の検索項目から、ID、遺伝子名、Definition の項目を選んで、検索することします。Keyword Search テーブルの ID のリンクからそれぞれ検索内容にあったページへ遷移することができます。例えば、dbSNP ID ならば、Polymorphism Table へ遷移します。

### 1.1.10. System Information

Home > System Information

System Information

Name	Total	Version
Hive Transcript	167952	5.0
dbSNP ID	321420	135

Data Information

Name	Total
-	571700
AA-STOP	3006
NRP	7500
Nonzygoteous	384307
STOP_AA	880
Synonymous	330875

Genome Browser   LD Search System

AJST JBIC JBIRC Hiav

Copyright (c) 2007, 2008 JBIC, AJST, and NIG. All Rights Reserved.

図 1-11 System Information

System Information ページは、VaryGene2 のデータベースにある統計情報を表示します。

## 1.2. LD Search System

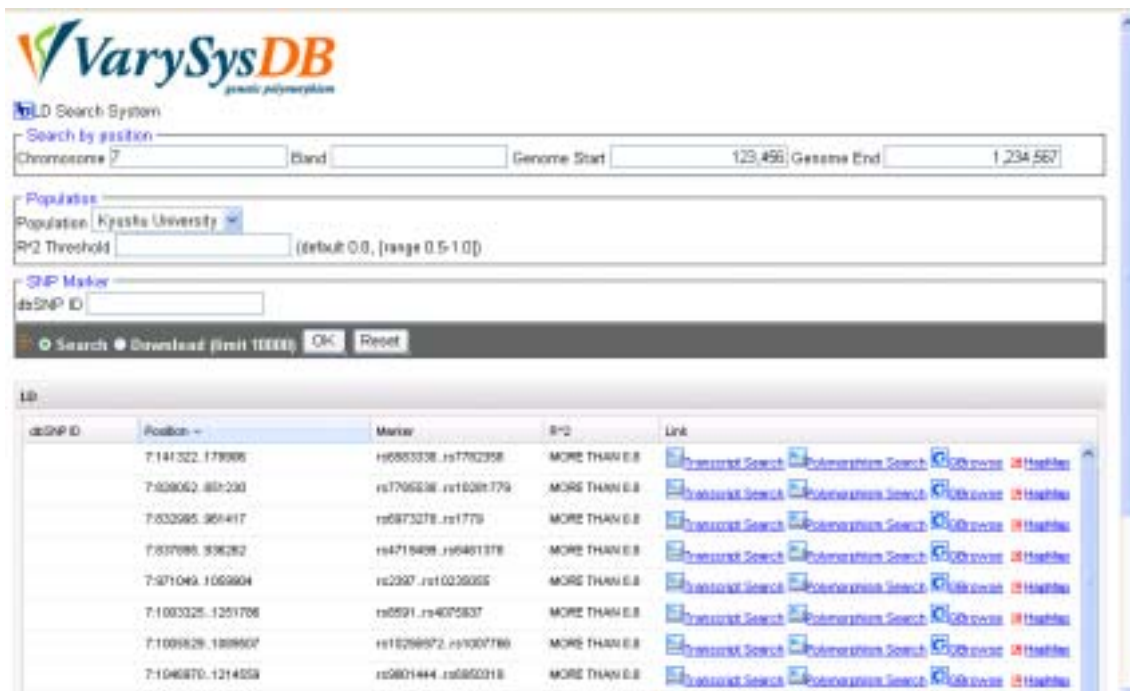


図 2-1 LD Search System

LD Search System は指定した染色体の範囲に存在する LD-bin を検索できます。本システムで使用している LD-bin データは単一の精子より由来するものであるため、従来の二倍体ゲノムから推定する方法で生じる誤差を含んでおりません。本データは九州大学の日笠 幸一郎 博士、林 健志 博士より提供されました(D-haploDB Phase II on Build 36)。LD-bin データの詳細につきましては、D-HaploDB の web ページ(<http://finch.gen.kyushu-u.ac.jp/>) (1)をご覧ください。



## 謝辞と参考文献

LD-bin (Definitive haplotype)のデータ：

日笠 幸一郎 博士、林 健志 博士

(九州大学 生体防御医学研究所 遺伝情報実験センター)

助言・相談役：

蓑島 伸生 博士

(浜松医科大学 光量子医学研究センター)

福地 佐斗志 博士

(国立遺伝学研究所 生命情報・DDBJ 研究センター)

1. **Higasa, K., Miyatake, K., Kukita, Y., Tahira, T. and Hayashi, K. (2007) D-HaploDB: a database of definitive haplotypes determined by genotyping complete hydatidiform mole samples. *Nucl. Acids Res.*, 35, D685-689.**