

Назначение программы

Геномные исследования требуют обработки миллионов вариаций, информация о которых разбросана по различным базам данных, а иногда и вообще отсутствует.

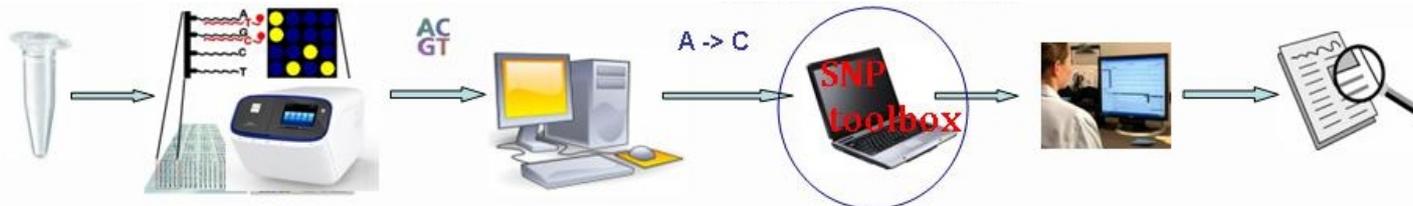
Основные функции:

- показывать информацию о вариациях из нескольких источников,
- отфильтровывать только самые важные вариации,
- прогнозировать неизвестные эффекты вариаций.



С помощью программы можно:

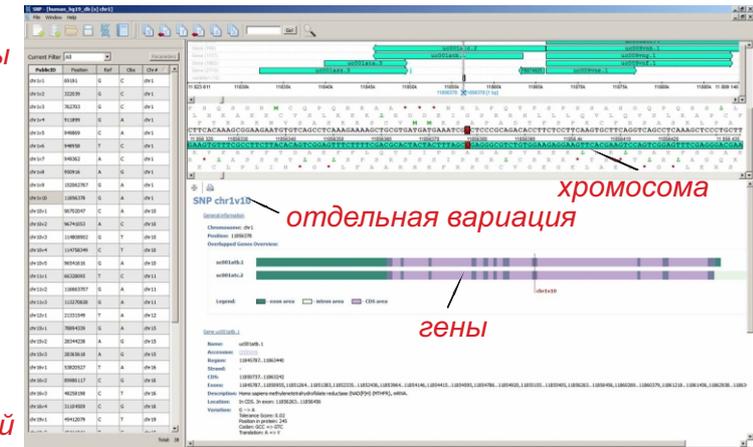
- Получить исчерпывающую информацию об одной или нескольких вариациях, включая локализацию, частоту встречаемости в популяции, связь с болезнями, оценки повреждающего эффекта.
- Визуализировать расположение вариаций в геноме с помощью масштабируемого графического интерфейса.
- Из списка вариаций или генотипа пациента **выбрать вариации**, наиболее интересные для диагностических или исследовательских задач:
 - связанные с каким-либо заболеванием или группой заболеваний
 - новые, еще не описанные в базах данных
 - с повреждающим эффектом, как известным, так и предсказанным
 - редко встречающиеся в популяции, или наоборот, частые
 - расположенные в заданном районе хромосомы
 - локализованные в определенных участках генов.



Как это работает

Визуализация и аннотация - от целой хромосомы до гена и единичной вариации.

фильтры



список вариаций

Шаг 1 - Загружается список вариаций в любом доступном формате (vcf, gvf,...) полученных в любом исследовании (NGS и Сэнгер-секвенирование, микрочиповый анализ), включая 23andme и 1000 Genomes.

Шаг 2 – Применяются интересующие программные фильтры для отбора вариаций (по типу заболеваний, по известным клиническим эффектам, и пр.)

Шаг 3 - Выдается отчет - как списком, так и по каждой вариации.

Объединенная база данных

собрана из мировых источников и регулярно обновляется

Вариации - dbSNP Гены - UCSC, HGNC Болезни - OMIM, GAD, ClinVar
Риски экспериментальные - SNPedia Риски расчетные - SIFT, PolyPhen2

подключение следующих баз продолжается

Независимость пользователя

- Основной функционал работает без подключения к интернету.
- Анализируемые данные всегда остаются на компьютере пользователя, обеспечивая конфиденциальность
- Интернет нужен только для: а) периодического обновления внутренней базы б) просмотра деталей по ссылкам

Расширения базовой версии

для различных практических задач

В зависимости от потребностей вашего исследовательского проекта или диагностических сервисов мы предлагаем широкий спектр расширений:

- интеграция дополнительных баз данных,
- добавление и настройка дополнительных интерфейсов, фильтров и отчетов,
- интеграция с другими медицинскими системами,
- анализ протяженных вариаций и инсерций/делеций.

Пример :

В 2013 г совместно с ИЦИГ СОРАН разработана система SNP-MED для комплексной оценки влияния вариаций на регуляторные районы генов, термостабильность белков, генные сети. Шесть алгоритмов оценки, разработанные учеными института, успешно протестированы на вариациях ассоциированных с социально-значимыми заболеваниями.



Бета-версия SNP Toolbox доступна по запросу на snp-dev@unipro.ru

Новосибирский Центр
Информационных Технологий
УНИПРО
пр-т ак. Лаврентьева 6/1, 630090
тел.: 8 (383) 3326061, 3326048
email: marketing@unipro.ru

Copyright © 2011-2015
НЦИТ УНИПРО, Softberry Inc.

Геномные вариации - экспертный анализ

полнота и достоверность



Все надежные мировые источники
- в одном продукте

Для персональной геномики и медицины -
в прикладных и фундаментальных
научных исследованиях

SNP Toolbox