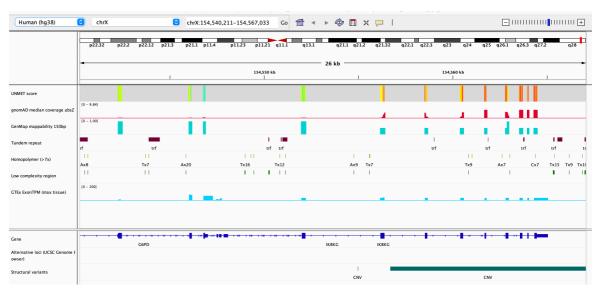
UNMET-igvセッショントラックの見方

- IGVでセッションファイルを読み込ませると、下図のようにトラック情報が表示されます。
- UNMETスコア(最上段、詳細は後述)はヒートマップ表示され、赤色ほどスコアが高いことを表します。各トラックの表示方法は設定によって変更できます。

UNMETスコア gnomADカバレッジ マッパビリティ タンデムリピート ホモポリマー 低複雑度領域 遺伝子発現量

遺伝子構造 ALT loci情報 構造多型情報



各トラックの説明

▶ UNMETスコア

各塩基の難読性(ショートリードNGSを用いた時の信頼性の高いバリアントの得られ難さ)をスコア化した値([0, 1]の範囲)。値が大きいほど難読性が高いことを示す。

> gnomADカバレッジ

gnomAD v3.1の、リードによるゲノムカバレッジ中央値をZスコア化した値。値が大きいほど異常値であることを示す。

▶ マッパビリティ

ゲノム上でユニークマップ可能性を表す指標([0,1]の値、=1はユニークにマッピング可能であることを示す)。GenMapソフトウェアを用い、パラメータ(リード長150bp, ミスマッチ数2)の設定で算出。

> タンデムリピート

TandemRepeatFinderソフトウェアを用いて算出。

▶ ホモポリマー

連続塩基(7塩基以上)

> 低複雑度領域

Low complexity region (LCR)。Symmetric DUSTソフトウェアを用いて算出。

▶ 遺伝子発現量

GTEx v8のデータに基づくエクソン単位の遺伝子発現量(TPM)。数値は、組織間の発現量の最大値を示す。

> ALT loci

UCSC Genome browserに登録されているAlternate loci情報。

▶ 構造多型情報

Database of Genomic Variant (DGV)データベースに登録されている構造多型情報を示す。