

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
マップビリティ
タンDEM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エーションの得られ難さ）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。

➤ マップビリティ

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DEM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。