

Fallstudie:

Detaillierte Genomanalyse von komplementären Microarray- und Sequenzierungsdaten der nächsten Generation für die klinische Diagnostik



Übersicht

Diese Fallstudie zeigt, ...

- ...wie das Greenwood Genetic Center (GGC) NGS- und Array-Ergebnisse von genetischen Routinetests miteinander kombiniert, um die diagnostische Ausbeute zu verbessern;
- ...wie die Alissa Interpret Plattform eine nahtlose Integration von Kopienzahl- und molekularen Varianten ermöglicht;
- ...wie das GGC diese Funktion bei einer Diagnose von Brittle-Cornea-Syndrom eingesetzt hat.

Autoren:

Alka Chaubey, PhD¹

Michael J. Friez, PhD¹

Monica J. Basehore, PhD¹

R. Curtis Rogers, MD¹

Steven Van Vooren, PhD²

1. Greenwood Genetic Center
106 Gregor Mendel Circle
Greenwood, SC 29646, USA

2. Agilent Technologies
Lexington, MA

Einführung

Aktuell bewährt sich die Hochdurchsatz-Sequenzierung (*Next Generation Sequencing*, NGS) bei immer mehr klinischen Applikationen für die Diagnose. Diese eine Methode soll viele primäre Molekulardiagnostik-Tools ersetzen, wie die Sequenzierung nach Sanger, qPCR, MLPA und die array-basierte Kopienzahlanalyse (*array-based Copy Number Analysis*, aCNA). Die Ermittlung von Kopienzahlvarianten (*Copy Number Variations*, CNV) aus NGS-Daten ist jedoch schwierig. In dieser Fallstudie wird dargestellt, wie das Greenwood Genetic Center sowohl NGS als auch aCNA als komplementäre Methoden zur klinischen Diagnostik erfolgreich anwendet. Dieses Beispiel illustriert, wie die Alissa Interpret Software als integrierte Datenanalyse-Plattform eine gemeinsame Analyse von CGH- und NGS-Assay-Ergebnissen erlaubt.

Fall

Ein zwei Monate alter männlicher Säugling wurde aufgrund von Keratoglobus, Blaufärbung der Sklera und anomalem roten Reflex in den Augen (siehe Abb. 1) überwiesen. Die Familienanamnese ergab keine Hinweise auf diese klinischen Befunde und verwandte Erkrankungen. Die Hinweise der Anfangsdiagnose auf Brittle-Cornea-Syndrom (autosomal-rezessiv) oder Osteogenesis imperfecta (autosomal-dominant) dienten als Grundlage zur Identifikation von Kandidatengenen, die für den Phänotyp des Patienten verantwortlich sein könnten.



Abbildung 1: Auf dieser Abbildung werden der Habitus des Patienten und Nahaufnahmen des Keratoglobus und der blauen Sklera dargestellt.

Zusammenfassende Schlussfolgerung

Das Labor am Greenwood Genetic Center (GGC) konnte die für die Erkrankung verantwortlichen Genomänderungen schnell und genau ermitteln. Ermöglicht wurde dies von Alissa Interpret von Agilent, dem Modul für Variantenbewertung und Berichtautomation der Agilent Clinical Informatics Plattform für NGS. GGC war in der Lage, in einer einzigen integrierten Analyse beider Arbeitsabläufe (aCNA und NGS) die Effizienz der Routineabläufe erheblich zu steigern, ohne CNV-Daten aus NGS-Ergebnissen extrahieren zu müssen.



Methoden & Ergebnisse

Das Zytogenetiklabor am Greenwood Genetic Center (GGC) führte zunächst eine aCNA mit der Affymetrix Cytoscan HD Plattform durch. Die Microarray-Daten wurden mit der Alissa Interpret Plattform analysiert. Es wurden neun CNV-Regionen identifiziert, sechs davon waren Chromosomendeletionen.

Ein Vergleich dieser Regionen mit OMIM-Genen ergab einen Kopienzahlverlust für ein 114,1-kb-Segment von Chromosom 16. Diese Deletion umfasst den gesamten Locus ZNF469, der eine Rolle bei der Regulation und bei der Zusammenlagerung von Kollagenfasern spielt und mit Brittle-Cornea-Syndrom Typ 1 assoziiert wird.

Dieser Beobachtung folgte eine auf NGS basierte Resequenzierung von 31 Genen des Bindegewebe-Panels, das von dem Diagnostiklabor am GGC festgelegt wurde. Zur Extraktion von Varianten, die für die Erkrankung relevant sind, wurde eine einfache Strategie verwendet (**Abb. 2**).

Alissa Interpret erlaubte den Ausschluss gutartiger Varianten durch Alignment der NGS-Daten mit den folgenden öffentlichen Datenbanken:

- Exome Variant Server
- dbSNP
- 1000Genomes

Benutzt wurden auch die laboreigenen GGC-Referenzdaten für häufige Varianten wie in **Abb. 3** dargestellt.

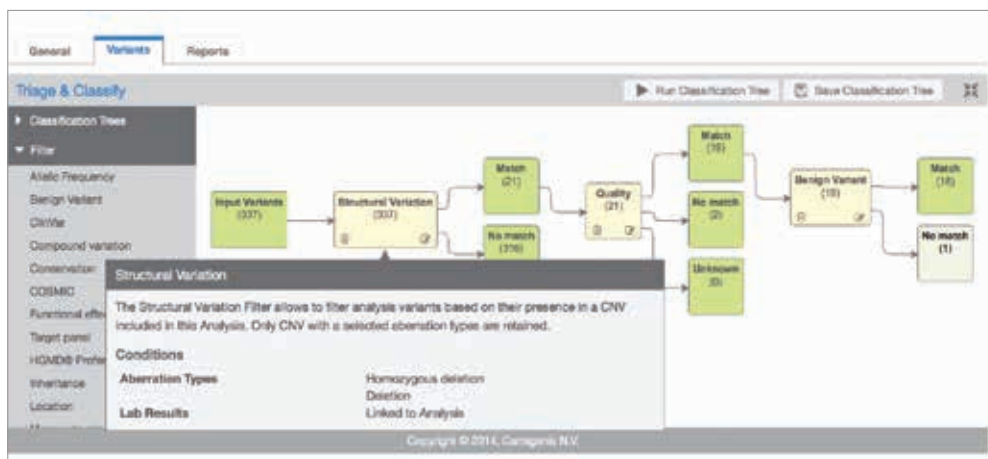


Abbildung 2: Die vom Labor des Greenwood Genetics Centres angewendete Strategie für die Variantenfilterung von NGS-Daten auf Grundlage von aCNA-Ergebnissen.

Benign Variant	
The Benign Variant filter filters a list of variants based on their presence in a controlled set of benign variants or reference set. Select and configure the sets you want to include in the filtering. Combinations of multiple sets can be applied such that a variant goes to the MATCH output when the variant is found in all, any, or a minimal number of sets.	
Conditions	
Match Any of the following conditions:	
dbSNP	
dbSNP Allele frequency	0.01
dbSNP Allele count	200
dbSNP Validation Status	validated
dbSNP Suspicion Flag	not suspected false
1000 Genomes	
1000 Genomes Allele frequency	0.01
1000 Genomes Allele count	200
ESP6500	
ESP6500 Allele frequency	0.01
ESP6500 Allele count	200
Gleeson_Exome_reference_set	
Gleeson_Exome_reference_set Allele frequency	0.01
Gleeson_Exome_reference_set Allele count	200
ALL_Exome_reference_set	
ALL_Exome_reference_set Allele frequency	0.01
ALL_Exome_reference_set Allele count	200

Abbildung 3: Beschränkung der Varianten auf Grundlage von Datenqualitätsparametern (wie eine Ablesetiefe >20, nicht dargestellt) Varianten, die auch in einer privaten Wissensdatenbank bzw. in öffentlichen Datenbanken (EVS, dbSNP, 1000Genomes) mit einer Allelfrequenz >1 % vorkommen, wurden als gutartig eingestuft und ausgeschlossen. Greenwood integrierte auch eigene Exomdaten als Referenz.

Detaillierte Genomanalyse von komplementären Microarray- und NGS-Daten

Greenwood kombinierte anschließend die aCNA- und NGS-Ergebnisse in Alissa Interpret. Dazu wurden die Genloci der sicheren, möglicherweise pathogenen Varianten den sechs Deletionsregionen bei diesem Patienten zugeordnet (**Abb. 4**).

Nur eine Variante, eine Einzelnukleotiddeletion, befand sich in dem vom Kopienzahlverlust betroffenen 114,1-kb-Segment auf Chromosom 16. Diese Deletion verursachte eine Verschiebung des Leserasters im verbleibenden ZNF469-Allel (**Abb. 5**). Eine Prüfung der veröffentlichten Literatur durch Greenwood ergab, dass dieses Ergebnis mit einer autosomal-rezessiv vererbten Erkrankung des Bindegewebes, dem Brittle-Cornea-Syndrom Typ 1, übereinstimmt.

The screenshot shows a software interface with a 'Genotype' tab selected. It displays a table of 'Selected regions' with the following columns: Label, Region type, Location, Size, and various cytobands (1p36.33, 1p35, 1p34.3, 1p34.2, 1p34.1, 1p33, 1p32.3, 1p32.2, 1p32.1, 1p31.2, 1p31.1, 1p31, 1p30.2, 1p30.1, 1p30, 1p21.3, 1p21.2, 1p21.1, 1p21, 1p22.3, 1p22.2, 1p22.1, 1p22, 1p23.1, 1p23.2, 1p23.3, 1p23.4, 1p23.5, 1p23.6, 1p23.7, 1p23.8, 1p23.9, 1p23.10, 1p23.11, 1p23.12, 1p23.13, 1p23.14, 1p23.15, 1p23.16, 1p23.17, 1p23.18, 1p23.19, 1p23.20, 1p23.21, 1p23.22, 1p23.23, 1p23.24, 1p23.25, 1p23.26, 1p23.27, 1p23.28, 1p23.29, 1p23.30, 1p23.31, 1p23.32, 1p23.33, 1p23.34, 1p23.35, 1p23.36, 1p23.37, 1p23.38, 1p23.39, 1p23.40, 1p23.41, 1p23.42, 1p23.43, 1p23.44, 1p23.45, 1p23.46, 1p23.47, 1p23.48, 1p23.49, 1p23.50, 1p23.51, 1p23.52, 1p23.53, 1p23.54, 1p23.55, 1p23.56, 1p23.57, 1p23.58, 1p23.59, 1p23.60, 1p23.61, 1p23.62, 1p23.63, 1p23.64, 1p23.65, 1p23.66, 1p23.67, 1p23.68, 1p23.69, 1p23.70, 1p23.71, 1p23.72, 1p23.73, 1p23.74, 1p23.75, 1p23.76, 1p23.77, 1p23.78, 1p23.79, 1p23.80, 1p23.81, 1p23.82, 1p23.83, 1p23.84, 1p23.85, 1p23.86, 1p23.87, 1p23.88, 1p23.89, 1p23.90, 1p23.91, 1p23.92, 1p23.93, 1p23.94, 1p23.95, 1p23.96, 1p23.97, 1p23.98, 1p23.99, 1p24.1, 1p24.2, 1p24.3, 1p24.4, 1p24.5, 1p24.6, 1p24.7, 1p24.8, 1p24.9, 1p24.10, 1p24.11, 1p24.12, 1p24.13, 1p24.14, 1p24.15, 1p24.16, 1p24.17, 1p24.18, 1p24.19, 1p24.20, 1p24.21, 1p24.22, 1p24.23, 1p24.24, 1p24.25, 1p24.26, 1p24.27, 1p24.28, 1p24.29, 1p24.30, 1p24.31, 1p24.32, 1p24.33, 1p24.34, 1p24.35, 1p24.36, 1p24.37, 1p24.38, 1p24.39, 1p24.40, 1p24.41, 1p24.42, 1p24.43, 1p24.44, 1p24.45, 1p24.46, 1p24.47, 1p24.48, 1p24.49, 1p24.50, 1p24.51, 1p24.52, 1p24.53, 1p24.54, 1p24.55, 1p24.56, 1p24.57, 1p24.58, 1p24.59, 1p24.60, 1p24.61, 1p24.62, 1p24.63, 1p24.64, 1p24.65, 1p24.66, 1p24.67, 1p24.68, 1p24.69, 1p24.70, 1p24.71, 1p24.72, 1p24.73, 1p24.74, 1p24.75, 1p24.76, 1p24.77, 1p24.78, 1p24.79, 1p24.80, 1p24.81, 1p24.82, 1p24.83, 1p24.84, 1p24.85, 1p24.86, 1p24.87, 1p24.88, 1p24.89, 1p24.90, 1p24.91, 1p24.92, 1p24.93, 1p24.94, 1p24.95, 1p24.96, 1p24.97, 1p24.98, 1p24.99, 1p25.1, 1p25.2, 1p25.3, 1p25.4, 1p25.5, 1p25.6, 1p25.7, 1p25.8, 1p25.9, 1p25.10, 1p25.11, 1p25.12, 1p25.13, 1p25.14, 1p25.15, 1p25.16, 1p25.17, 1p25.18, 1p25.19, 1p25.20, 1p25.21, 1p25.22, 1p25.23, 1p25.24, 1p25.25, 1p25.26, 1p25.27, 1p25.28, 1p25.29, 1p25.30, 1p25.31, 1p25.32, 1p25.33, 1p25.34, 1p25.35, 1p25.36, 1p25.37, 1p25.38, 1p25.39, 1p25.40, 1p25.41, 1p25.42, 1p25.43, 1p25.44, 1p25.45, 1p25.46, 1p25.47, 1p25.48, 1p25.49, 1p25.50, 1p25.51, 1p25.52, 1p25.53, 1p25.54, 1p25.55, 1p25.56, 1p25.57, 1p25.58, 1p25.59, 1p25.60, 1p25.61, 1p25.62, 1p25.63, 1p25.64, 1p25.65, 1p25.66, 1p25.67, 1p25.68, 1p25.69, 1p25.70, 1p25.71, 1p25.72, 1p25.73, 1p25.74, 1p25.75, 1p25.76, 1p25.77, 1p25.78, 1p25.79, 1p25.80, 1p25.81, 1p25.82, 1p25.83, 1p25.84, 1p25.85, 1p25.86, 1p25.87, 1p25.88, 1p25.89, 1p25.90, 1p25.91, 1p25.92, 1p25.93, 1p25.94, 1p25.95, 1p25.96, 1p25.97, 1p25.98, 1p25.99, 1p26.1, 1p26.2, 1p26.3, 1p26.4, 1p26.5, 1p26.6, 1p26.7, 1p26.8, 1p26.9, 1p26.10, 1p26.11, 1p26.12, 1p26.13, 1p26.14, 1p26.15, 1p26.16, 1p26.17, 1p26.18, 1p26.19, 1p26.20, 1p26.21, 1p26.22, 1p26.23, 1p26.24, 1p26.25, 1p26.26, 1p26.27, 1p26.28, 1p26.29, 1p26.30, 1p26.31, 1p26.32, 1p26.33, 1p26.34, 1p26.35, 1p26.36, 1p26.37, 1p26.38, 1p26.39, 1p26.40, 1p26.41, 1p26.42, 1p26.43, 1p26.44, 1p26.45, 1p26.46, 1p26.47, 1p26.48, 1p26.49, 1p26.50, 1p26.51, 1p26.52, 1p26.53, 1p26.54, 1p26.55, 1p26.56, 1p26.57, 1p26.58, 1p26.59, 1p26.60, 1p26.61, 1p26.62, 1p26.63, 1p26.64, 1p26.65, 1p26.66, 1p26.67, 1p26.68, 1p26.69, 1p26.70, 1p26.71, 1p26.72, 1p26.73, 1p26.74, 1p26.75, 1p26.76, 1p26.77, 1p26.78, 1p26.79, 1p26.80, 1p26.81, 1p26.82, 1p26.83, 1p26.84, 1p26.85, 1p26.86, 1p26.87, 1p26.88, 1p26.89, 1p26.90, 1p26.91, 1p26.92, 1p26.93, 1p26.94, 1p26.95, 1p26.96, 1p26.97, 1p26.98, 1p26.99, 1p27.1, 1p27.2, 1p27.3, 1p27.4, 1p27.5, 1p27.6, 1p27.7, 1p27.8, 1p27.9, 1p27.10, 1p27.11, 1p27.12, 1p27.13, 1p27.14, 1p27.15, 1p27.16, 1p27.17, 1p27.18, 1p27.19, 1p27.20, 1p27.21, 1p27.22, 1p27.23, 1p27.24, 1p27.25, 1p27.26, 1p27.27, 1p27.28, 1p27.29, 1p27.30, 1p27.31, 1p27.32, 1p27.33, 1p27.34, 1p27.35, 1p27.36, 1p27.37, 1p27.38, 1p27.39, 1p27.40, 1p27.41, 1p27.42, 1p27.43, 1p27.44, 1p27.45, 1p27.46, 1p27.47, 1p27.48, 1p27.49, 1p27.50, 1p27.51, 1p27.52, 1p27.53, 1p27.54, 1p27.55, 1p27.56, 1p27.57, 1p27.58, 1p27.59, 1p27.60, 1p27.61, 1p27.62, 1p27.63, 1p27.64, 1p27.65, 1p27.66, 1p27.67, 1p27.68, 1p27.69, 1p27.70, 1p27.71, 1p27.72, 1p27.73, 1p27.74, 1p27.75, 1p27.76, 1p27.77, 1p27.78, 1p27.79, 1p27.80, 1p27.81, 1p27.82, 1p27.83, 1p27.84, 1p27.85, 1p27.86, 1p27.87, 1p27.88, 1p27.89, 1p27.90, 1p27.91, 1p27.92, 1p27.93, 1p27.94, 1p27.95, 1p27.96, 1p27.97, 1p27.98, 1p27.99, 1p28.1, 1p28.2, 1p28.3, 1p28.4, 1p28.5, 1p28.6, 1p28.7, 1p28.8, 1p28.9, 1p28.10, 1p28.11, 1p28.12, 1p28.13, 1p28.14, 1p28.15, 1p28.16, 1p28.17, 1p28.18, 1p28.19, 1p28.20, 1p28.21, 1p28.22, 1p28.23, 1p28.24, 1p28.25, 1p28.26, 1p28.27, 1p28.28, 1p28.29, 1p28.30, 1p28.31, 1p28.32, 1p28.33, 1p28.34, 1p28.35, 1p28.36, 1p28.37, 1p28.38, 1p28.39, 1p28.40, 1p28.41, 1p28.42, 1p28.43, 1p28.44, 1p28.45, 1p28.46, 1p28.47, 1p28.48, 1p28.49, 1p28.50, 1p28.51, 1p28.52, 1p28.53, 1p28.54, 1p28.55, 1p28.56, 1p28.57, 1p28.58, 1p28.59, 1p28.60, 1p28.61, 1p28.62, 1p28.63, 1p28.64, 1p28.65, 1p28.66, 1p28.67, 1p28.68, 1p28.69, 1p28.70, 1p28.71, 1p28.72, 1p28.73, 1p28.74, 1p28.75, 1p28.76, 1p28.77, 1p28.78, 1p28.79, 1p28.80, 1p28.81, 1p28.82, 1p28.83, 1p28.84, 1p28.85, 1p28.86, 1p28.87, 1p28.88, 1p28.89, 1p28.90, 1p28.91, 1p28.92, 1p28.93, 1p28.94, 1p28.95, 1p28.96, 1p28.97, 1p28.98, 1p28.99, 1p29.1, 1p29.2, 1p29.3, 1p29.4, 1p29.5, 1p29.6, 1p29.7, 1p29.8, 1p29.9, 1p29.10, 1p29.11, 1p29.12, 1p29.13, 1p29.14, 1p29.15, 1p29.16, 1p29.17, 1p29.18, 1p29.19, 1p29.20, 1p29.21, 1p29.22, 1p29.23, 1p29.24, 1p29.25, 1p29.26, 1p29.27, 1p29.28, 1p29.29, 1p29.30, 1p29.31, 1p29.32, 1p29.33, 1p29.34, 1p29.35, 1p29.36, 1p29.37, 1p29.38, 1p29.39, 1p29.40, 1p29.41, 1p29.42, 1p29.43, 1p29.44, 1p29.45, 1p29.46, 1p29.47, 1p29.48, 1p29.49, 1p29.50, 1p29.51, 1p29.52, 1p29.53, 1p29.54, 1p29.55, 1p29.56, 1p29.57, 1p29.58, 1p29.59, 1p29.60, 1p29.61, 1p29.62, 1p29.63, 1p29.64, 1p29.65, 1p29.66, 1p29.67, 1p29.68, 1p29.69, 1p29.70, 1p29.71, 1p29.72, 1p29.73, 1p29.74, 1p29.75, 1p29.76, 1p29.77, 1p29.78, 1p29.79, 1p29.80, 1p29.81, 1p29.82, 1p29.83, 1p29.84, 1p29.85, 1p29.86, 1p29.87, 1p29.88, 1p29.89, 1p29.90, 1p29.91, 1p29.92, 1p29.93, 1p29.94, 1p29.95, 1p29.96, 1p29.97, 1p29.98, 1p29.99, 1p30.1, 1p30.2, 1p30.3, 1p30.4, 1p30.5, 1p30.6, 1p30.7, 1p30.8, 1p30.9, 1p30.10, 1p30.11, 1p30.12, 1p30.13, 1p30.14, 1p30.15, 1p30.16, 1p30.17, 1p30.18, 1p30.19, 1p30.20, 1p30.21, 1p30.22, 1p30.23, 1p30.24, 1p30.25, 1p30.26, 1p30.27, 1p30.28, 1p30.29, 1p30.30, 1p30.31, 1p30.32, 1p30.33, 1p30.34, 1p30.35, 1p30.36, 1p30.37, 1p30.38, 1p30.39, 1p30.40, 1p30.41, 1p30.42, 1p30.43, 1p30.44, 1p30.45, 1p30.46, 1p30.47, 1p30.48, 1p30.49, 1p30.50, 1p30.51, 1p30.52, 1p30.53, 1p30.54, 1p30.55, 1p30.56, 1p30.57, 1p30.58, 1p30.59, 1p30.60, 1p30.61, 1p30.62, 1p30.63, 1p30.64, 1p30.65, 1p30.66, 1p30.67, 1p30.68, 1p30.69, 1p30.70, 1p30.71, 1p30.72, 1p30.73, 1p30.74, 1p30.75, 1p30.76, 1p30.77, 1p30.78, 1p30.79, 1p30.80, 1p30.81, 1p30.82, 1p30.83, 1p30.84, 1p30.85, 1p30.86, 1p30.87, 1p30.88, 1p30.89, 1p30.90, 1p30.91, 1p30.92, 1p30.93, 1p30.94, 1p30.95, 1p30.96, 1p30.97, 1p30.98, 1p30.99, 1p31.1, 1p31.2, 1p31.3, 1p31.4, 1p31.5, 1p31.6, 1p31.7, 1p31.8, 1p31.9, 1p31.10, 1p31.11, 1p31.12, 1p31.13, 1p31.14, 1p31.15, 1p31.16, 1p31.17, 1p31.18, 1p31.19, 1p31.20, 1p31.21, 1p31.22, 1p31.23, 1p31.24, 1p31.25, 1p31.26, 1p31.27, 1p31.28, 1p31.29, 1p31.30, 1p31.31, 1p31.32, 1p31.33, 1p31.34, 1p31.35, 1p31.36, 1p31.37, 1p31.38, 1p31.39, 1p31.40, 1p31.41, 1p31.42, 1p31.43, 1p31.44, 1p31.45, 1p31.46, 1p31.47, 1p31.48, 1p31.49, 1p31.50, 1p31.51, 1p31.52, 1p31.53, 1p31.54, 1p31.55, 1p31.56, 1p31.57, 1p31.58, 1p31.59, 1p31.60, 1p31.61, 1p31.62, 1p31.63, 1p31.64, 1p31.65, 1p31.66, 1p31.67, 1p31.68, 1p31.69, 1p31.70, 1p31.71, 1p31.72, 1p31.73, 1p31.74, 1p31.75, 1p31.76, 1p31.77, 1p31.78, 1p31.79, 1p31.80, 1p31.81, 1p31.82, 1p31.83, 1p31.84, 1p31.85, 1p31.86, 1p31.87, 1p31.88, 1p31.89, 1p31.90, 1p31.91, 1p31.92, 1p31.93, 1p31.94, 1p31.95, 1p31.96, 1p31.97, 1p31.98, 1p31.99, 1p32.1, 1p32.2, 1p32.3, 1p32.4, 1p32.5, 1p32.6, 1p32.7, 1p32.8, 1p32.9, 1p32.10, 1p32.11, 1p32.12, 1p32.13, 1p32.14, 1p32.15, 1p32.16, 1p32.17, 1p32.18, 1p32.19, 1p32.20, 1p32.21, 1p32.22, 1p32.23, 1p32.24, 1p32.25, 1p32.26, 1p32.27, 1p32.28, 1p32.29, 1p32.30, 1p32.31, 1p32.32, 1p32.33, 1p32.34, 1p32.35, 1p32.36, 1p32.37, 1p32.38, 1p32.39, 1p32.40, 1p32.41, 1p32.42, 1p32.43, 1p32.44, 1p32.45, 1p32.46, 1p32.47, 1p32.48, 1p32.49, 1p32.50, 1p32.51, 1p32.52, 1p32.53, 1p32.54, 1p32.55, 1p32.56, 1p32.57, 1p32.58, 1p32.59, 1p32.60, 1p32.61, 1p32.62, 1p32.63, 1p32.64, 1p32.65, 1p32.66, 1p32.67, 1p32.68, 1p32.69, 1p32.70, 1p32.71, 1p32.72, 1p32.73, 1p32.74, 1p32.75, 1p32.76, 1p32.77, 1p32.78, 1p32.79, 1p32.80, 1p32.81, 1p32.82, 1p32.83, 1p32.84, 1p32.85, 1p32.86, 1p32.87, 1p32.88, 1p32.89, 1p32.90, 1p32.91, 1p32.92, 1p32.93, 1p32.94, 1p32.95, 1p32.96, 1p32.97, 1p32.98, 1p32.99, 1p33.1, 1p33.2, 1p33.3, 1p33.4, 1p33.5, 1p33.6, 1p33.7, 1p33.8, 1p33.9, 1p33.10, 1p33.11, 1p33.12, 1p33.13, 1p33.14, 1p33.15, 1p33.16, 1p33.17, 1p33.18, 1p33.19, 1p33.20, 1p33.21, 1p33.22, 1p33.23, 1p33.24, 1p33.25, 1p33.26, 1p33.27, 1p33.28, 1p33.29, 1p33.30, 1p33.31, 1p33.32, 1p33.33, 1p33.34, 1p33.35, 1p33.36, 1p33.37, 1p33.38, 1p33.39, 1p33.40, 1p33.41, 1p33.42, 1p33.43, 1p33.44, 1p33.45, 1p33.46, 1p33.47, 1p33.48, 1p33.49, 1p33.50, 1p33.51, 1p33.52, 1p33.53, 1p33.54, 1p33.55, 1p33.56, 1p33.57, 1p33.58, 1p33.59, 1p33.60, 1p33.61, 1p33.62, 1p33.63, 1p33.64, 1p33.65, 1p33.66, 1p33.67, 1p33.68, 1p33.69, 1p33.70, 1p33.71, 1p33.72, 1p33.73, 1p33.74, 1p33.75, 1p33.76, 1p33.77, 1p33.78, 1p33.79, 1p33.80, 1p33.81, 1p33.82, 1p33.83, 1p33.84, 1p33.85, 1p33.86, 1p33.87, 1p33.88, 1p33.89, 1p33.90, 1p33.91, 1p33.92, 1p33.93, 1p33.94, 1p33.95, 1p33.96, 1p33.97, 1p33.98, 1p33.99, 1p34.1, 1p34.2, 1p34.3, 1p34.4, 1p34.5, 1p34.6, 1p34.7, 1p34.8, 1p34.9, 1p34.10, 1p34.11, 1p34.12, 1p34.13, 1p34.14, 1p34.15, 1p34.16, 1p34.17, 1p34.18, 1p34.19, 1p34.20, 1p34.21, 1p34.22, 1p34.23, 1p34.24, 1p34.25, 1p34.26, 1p34.27, 1p34.28, 1p34.29, 1p34.30, 1p34.31, 1p34.32, 1p34.33, 1p34.34, 1p34.35, 1p34.36, 1p34.37, 1p34.38, 1p34.39, 1p34.40, 1p34.41, 1p34.42, 1p34.43, 1p34.44, 1p34.45, 1p34.46, 1p34.47, 1p34.48, 1p34.49, 1p34.50, 1p34.51, 1p34.52, 1p34.53, 1p34.54, 1p34.55, 1p34.56, 1p34.57, 1p34.58, 1p34.59, 1p34.60, 1p34.61, 1p34.62, 1p34.63, 1p34.64, 1p34.65, 1p34.66, 1p34.67, 1p34.68, 1p34.69, 1p34.70, 1p34.71, 1p34.72, 1p34.73, 1p34.74, 1p34.75, 1p34.76, 1p34.77, 1p34.78, 1p34.79, 1p34.80, 1p34.81, 1p34.82, 1p34.83, 1p34.84, 1p34.85, 1p34.86, 1p34.87, 1p34.88, 1p34.89, 1p34.90, 1p34.91, 1p34.92, 1p34.93, 1p34.94, 1p34.95, 1p34.96, 1p34.97, 1p34.98, 1p34.99, 1p35.1, 1p35.2, 1p35.3, 1p35.4, 1p35.5, 1p35.6, 1p35.7, 1p35.8, 1p35.9, 1p35.10, 1p35.11, 1p35.12, 1p35.13, 1p35.14, 1p35.15, 1p35.16, 1p35.17, 1p35.18, 1p35.19, 1p35.20, 1p35.21, 1p35.22, 1p35.23, 1p35.24, 1p35.25, 1p35.26, 1p35.27, 1p35.28, 1p35.29, 1p35.30, 1p35.31, 1p35.32, 1p35.33, 1p35.34, 1p35.35, 1p35.36, 1p35.37, 1p35.38, 1p35.39, 1p35.40, 1p35.41, 1p35.42, 1p35.43, 1p35.44, 1p35.45, 1p35.46, 1p35.47, 1p35.48, 1p35.49, 1p35.50, 1p35.51, 1p35.52, 1p35.53, 1p35.54, 1p35.55, 1p35.56, 1p35.57, 1p35.58, 1p35.59, 1p35.60, 1p35.61, 1p35.62, 1p35.63, 1p35.64, 1p35.65, 1p35.66, 1p35.67, 1p35.68, 1p35.69, 1p35.70, 1p35.71, 1p35.72, 1p35.73, 1p35.74, 1p35.75, 1p35.76, 1p35.77, 1p35.78, 1p35.79, 1p35.80, 1p35.81, 1p35.82, 1p35.83, 1p35.84, 1p35.85, 1p35.86, 1p35.87, 1p35.88, 1p35.89, 1p35.90, 1p35.91, 1p35.92, 1p35.93, 1p35.94, 1p35.95, 1p35.96, 1p35.97, 1p35.98, 1p35.99, 1p36.1, 1p36.2, 1p36.3, 1p36.4, 1p36.5, 1p36.6, 1p36.7, 1p36.8, 1p36.9, 1p36.10, 1p36.11, 1p36.12, 1p36.13, 1p36.14, 1p36.15, 1p36.16, 1p36.17, 1p36.18, 1p36.19, 1p36.20, 1p36.21, 1p36.22, 1p36.23, 1p36.24, 1p36.25, 1p36.26, 1p36.27, 1p36.28, 1p36.29, 1p36.30, 1p36.31, 1p3

Zusammenfassung

Das obige Beispiel verweist auf eine schnelle und effiziente Methode zur Integration von Genomanalysedaten mit Alissa Interpret, die eine genaue Ermittlung von Erkrankungen verursachenden genomischen Änderungen erlaubt. Das Labor des Greenwood Genetic Centers konnte so illustrieren, wie Standardarbeitsanweisungen mit den spezifischen Datenintegrationsfunktionen der Alissa Clinical Informatics Plattform automatisiert werden können, um die Effizienz der Arbeitsabläufe und Routineanalysen im Labor erheblich zu steigern.

Zuverlässige Antworten. Gemeinsam.

Erklärung des Verwendungszwecks

Alissa Interpret Software ist für die Speicherung, Visualisierung und Annotation von genetischen Varianten mithilfe öffentlicher, kommerzieller und kundeninterner Datenquellen vorgesehen. In Alissa Interpret können Endbenutzer Arbeitsabläufe zur Durchführung bzw. Automation der Sichtung und Klassifikation von genetischen Varianten festlegen. Die Software stellt Funktionen zur Aufzeichnung von Variantenbewertungen und zum Entwerfen von Variantenanalyseberichten bereit. Dank der Integrationsmöglichkeiten können Varianten- und Berichtsinformationen mit externen Software-Systemen ausgetauscht werden.

Alissa Interpret Software ist für geschulte Labormitarbeiter, klinische Genetiker und Molekularpathologen vorgesehen und dient als softwaregestützte Entscheidungshilfe bei der Analyse und Interpretation von genetischen Varianten in Humanproben im Zusammenhang mit klinischen Daten, die für eine Probe vorhanden sind.

MEHR INFOS:

www.agilent.com/lifesciences/alissa

E-Mail an cad.info@agilent.com

PR7000-0689

© Agilent Technologies, Inc. 2017

Gedruckt in den USA.

Veröffentlichung des Originaldokuments: 1. November 2015

Überarbeitung: 30. Juni 2017

5991-8528DEE

In den USA ist Alissa Interpret als ein „Class I Exempt Medical Device“, in Europa als „CE-IVD“ und in Kanada und Australien als „I IVD Device“ eingestuft.



Agilent Technologies