

# 「遺伝統計解析統合環境システム設計書」

平成 17 年 11 月 30 日作成  
平成 24 年 8 月 1 日更新

(独) 産業技術総合研究所  
バイオメディシナル情報研究センター

## 目次

「遺伝統計解析統合環境システム設計書」 .....	1
1. 機能概要 .....	3
2. 機能詳細 .....	4
2.1 Portal of SNP-system .....	5
2.2 Importing data and checking data .....	6
2.3 Analysis .....	7
2.4 Showing result .....	13
2.5 Supporting User .....	14
2.6 Link and others .....	15

本仕様書においては、本システム構築に当たって必要とされるソフトウェア的な機能の規定にのみ限定し、技術的な要素、具体的な実装方法、ハードウェア的な機能については、これを規定しない。

## 1. 機能概要

本システムは、以下のセクションから構成される。

- Portal of SNP-system
- Analysis
  - PENHAPLO
  - QTLHAPLO
  - CCTEST
  - LD-Viewer
  - TagSNP
- Showing result
- Supporting user
  - Introduction of SNP-system
    - ◇ PENHAPLO 紹介
    - ◇ QTLHAPLO 紹介
  - Manual
  - FAQ
  - Sample
- Link and others

これら各部の関係を図 1 に示す。

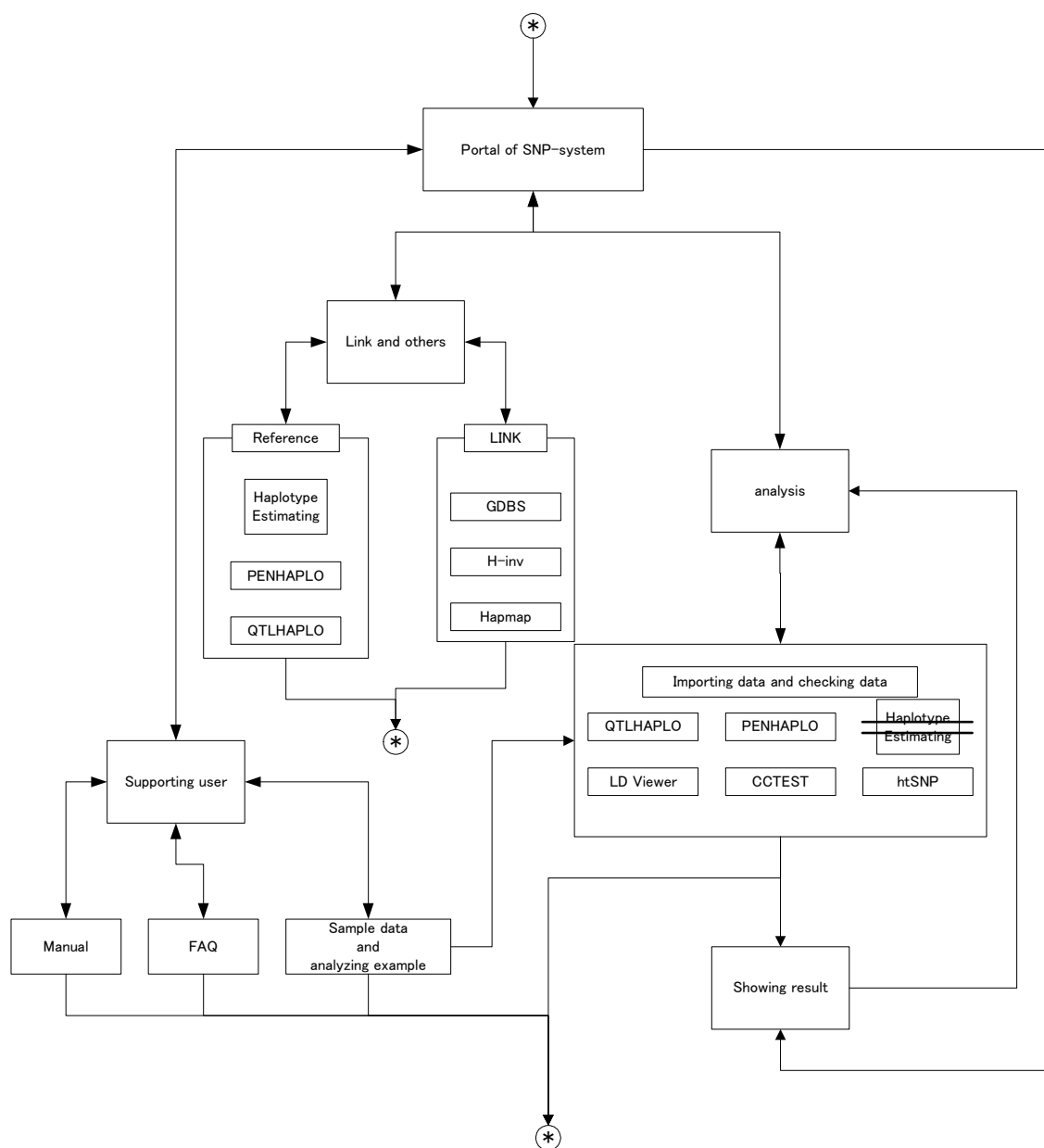


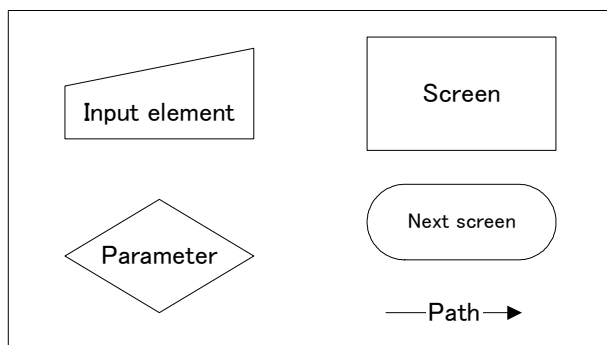
図 1 SNP-system における画面の流れ

また、本システムを開発するために遵守すべきセキュリティポリシーを策定する。  
さらに、本システムを運用する上で必要となる、保守に関するスクリプトなどの機能が  
必要である。

## 2. 機能詳細

各セクションが必要とする機能を以下に挙げる。以下においては、各セクション名は下  
線によって表わす。また、各画面の関連を図に示す。

凡例：



## 2.1 Portal of SNP-system

1. 解析を始めるために、Analysis へ進む機能
2. 本システムの紹介や操作マニュアル、サンプルデータなどがある Supporting User へ進む機能
3. 関連するデータベースサイトなどへのリンク集がある Link and others に進む機能

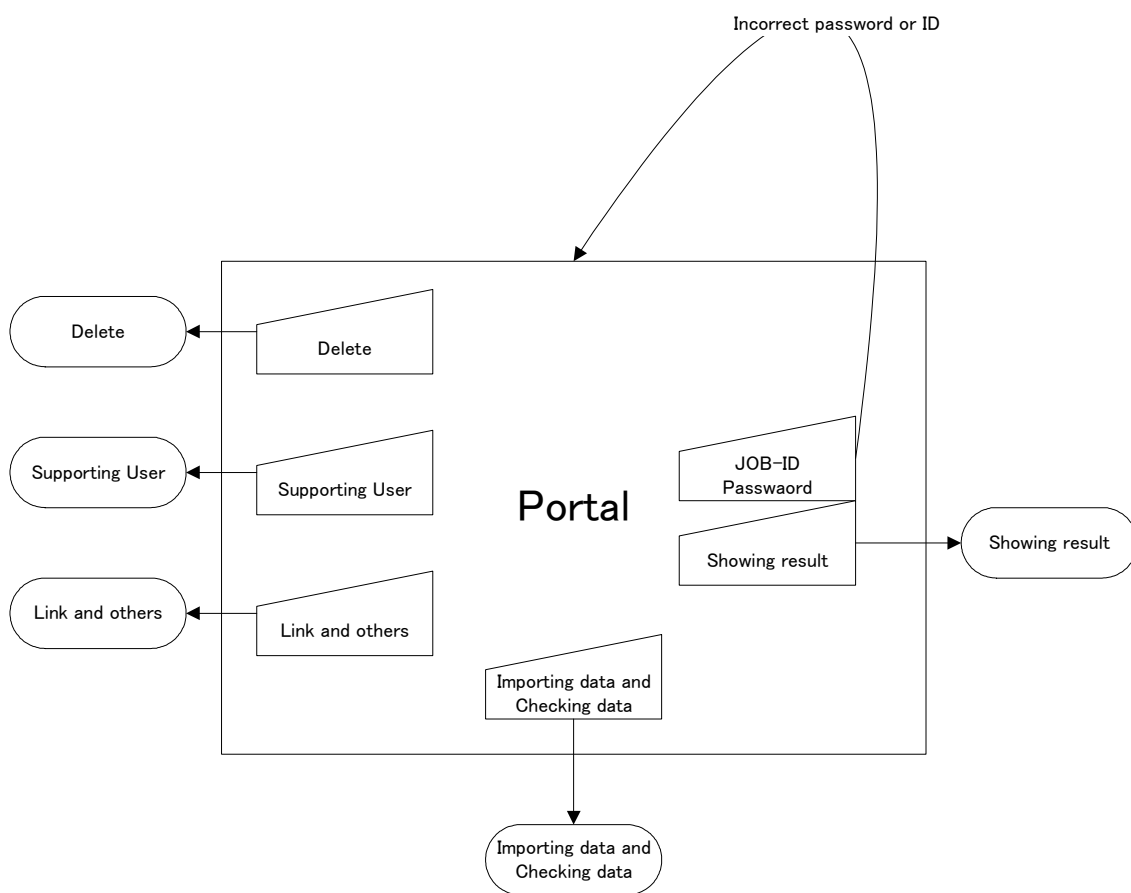


図 2 Portal of SNP-system 画面

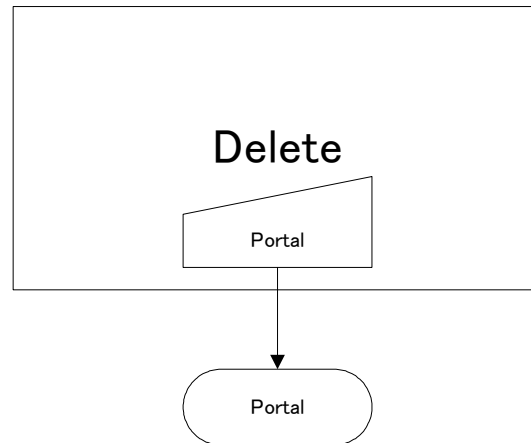


図 3 Delete 画面

## 2.2 Importing data and checking data

これらの機能群は、各「Analysis」画面に組み込まれる。

1. 解析のためのデータセットを複数独立に扱う機能
2. 解析のためのデータを受け付ける機能
3. 編集中のデータの種別を指定する機能
4. 受け付けたデータをチェックして、各解析プログラムにデータを送れるかどうかを確認する機能
5. すでに確認まで済んだデータセットに対して、どれを解析に利用するか選択する機能
6. Portal of SNP-system に戻る機能
7. SNP 識別子が記録されたファイルを読み込んで、該当する HapMap のデータをデータセットとして受け付ける機能
8. 各入力部のそばにボタンを置いて、ヘルプを表示する機能
9. 入力したデータをサーバから明確に削除する機能

- 【NOTE】(2.)においてサポートする文字コードは QTLHAPLO が扱える文字コードと同様とする
- 【NETE】(2.)において、ユーザの要求があった場合には、別画面でデータの内容を表示できるようにすること(編集はしない・させない)
- 【NOTE】(4.)のチェックにおける不整合の内容は、個体数の上限 100・座位数の上限 20・Profile 及び Progenal 形式の項目数の矛盾をチェックするものとする

- Analysis から戻ってきた場合及び結果表示から進んできた場合、持っていたデータを(2.)で受け付けたデータとして扱う
- (5.)においては、以下をサポートする
  - prefile
  - original
  - contingency
- (4.)のチェックの結果、不整合が見つかった場合は、不整合がある旨表示する
- (5.)の使用するデータセットは2つまで選択できる
  - prefile & original ファイルはひとつ
    - ◇ PENHAPLO
    - ◇ QTLHAPLO
    - ◇ TagSNP
    - ◇ LD-Viewer
  - contingency ファイルの個数は問わない
    - ◇ CCTEST

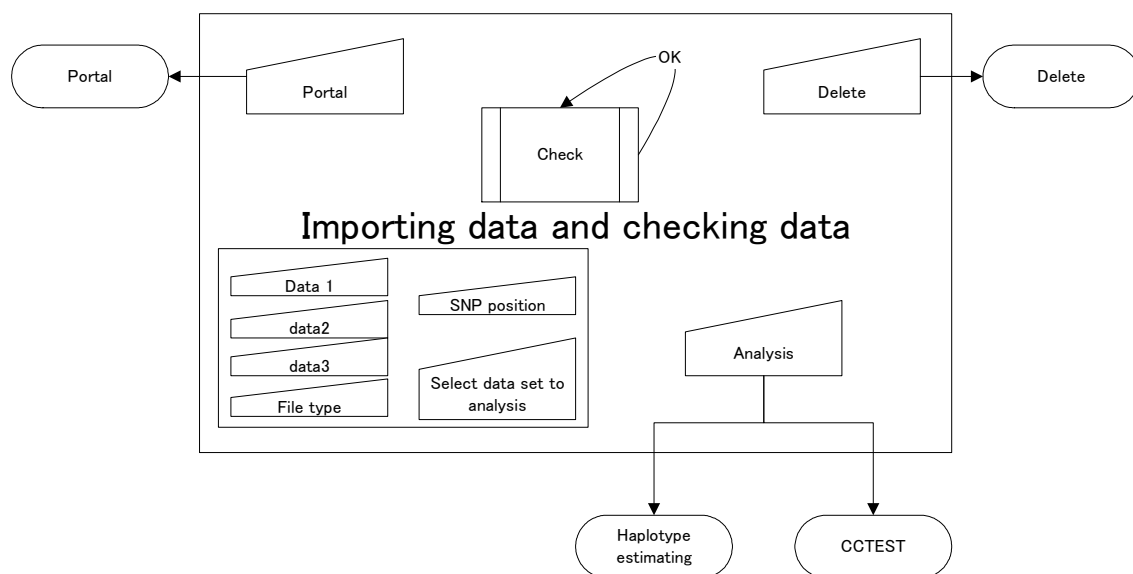


図 4 Importing data and checking data 画面

## 2.3 Analysis

1. Importing data and checking data から送られたデータを受け取り、解析対象のデータとして表示する機能
2. 解析対象のデータを編集できる機能
3. Portal of SNP-system に戻る機能
4. Showing result に進む機能

5. 各入力部のそばにボタンを置いて、ヘルプを表示する機能
  6. 解析対象となるデータと対応するオプションの情報を持ったまま、解析 TOOL を変更する機能
- (2.)において、編集されたデータに対する整合性のチェックは行なわない
  - (6.)の場合には、持っているデータを返す

### 2.3.1. PENHAPLO

1. PENHAPLO に関するオプションを表示する機能
  2. オプションを選択・入力する機能
  3. 以前の解析のオプションデータを読み込む機能
  4. 全オプションをデフォルトに戻す機能
  5. オプションの選択と入力を解析し、実行コマンドを生成し、実行させる機能
  6. 表現型データを使わずに、遺伝子型データのみからハプロタイプ頻度推定する機能
- データセットはひとつのみ表示する
  - (1.)のオプションの詳細とデータ型及びデフォルト値は別途示す
  - (2.)において、オプションの入力チェックをかけ、正しくない場合は、その旨表示して何もしない
  - (5.)における実行コマンドは「`qtlhaplo -g GENOTYPEFILE -f OPTIONFILE`」
  - (6.)では、TagSNPには進まないが、htSNP 関連のオプションファイルを入力するか、指定がなければオプションはデフォルトとして「htSNP」を実行しない。
  - (7.)では、「Target haplotype」オプションの ON と排他とする



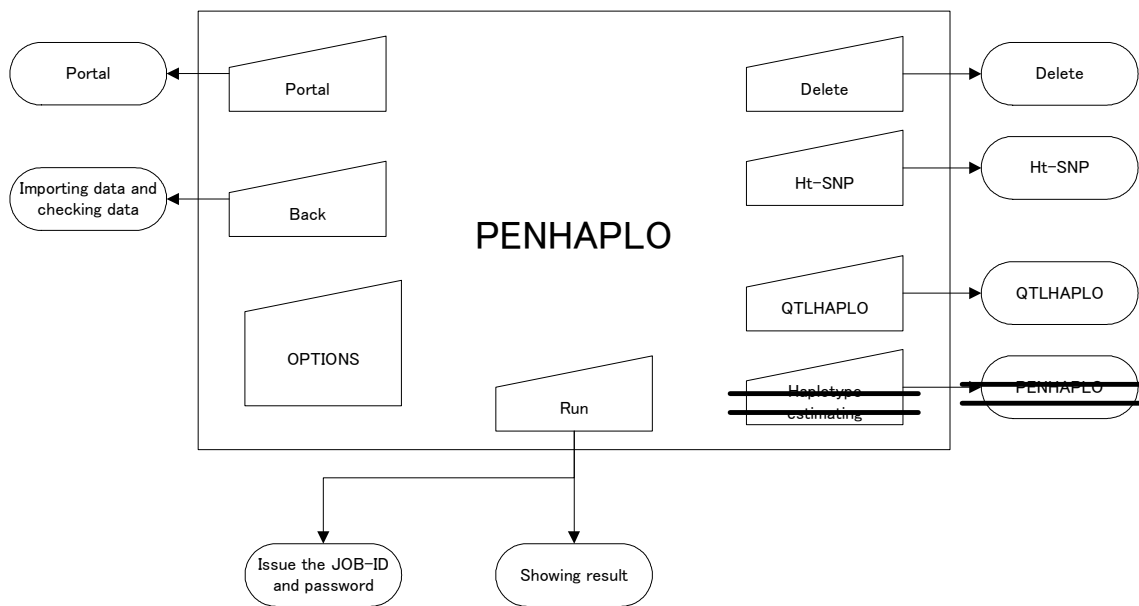


図 5 PENHAPLO 画面

### 2.3.2. QTLHAPLO

1. QTLHAPLO に関するオプションを表示する機能
2. オプションを選択・入力する機能
3. 以前の解析のオプションデータを読み込む機能
4. 全オプションをデフォルトに戻す機能
5. オプションの選択と入力を解析し、実行コマンドを生成し、実行させる機能
6. TagSNP を決定して、オプションに反映させる機能
7. 表現型データを使わずに、遺伝子型データのみからハプロタイプ頻度推定する機能

- データセットはひとつのみ表示する
- (1.)のオプションの詳細とデータ型及びデフォルト値は別途示す
- (2.)において、オプションの入力チェックをかけ、正しくない場合は、その旨表示して何もしない
- (5.)における実行コマンドは「`qtlhaplo -g GENOTYPEFILE -f OPTIONFILE -q PHENOTYPEFILE`」
- (6.)では、TagSNP には進まないが、htSNP 関連のオプションファイルを入力するか、指定がなければオプションはデフォルトとして「htSNP」を実行しない
- (7.)では、「Target haplotype」オプションの ON と排他とする

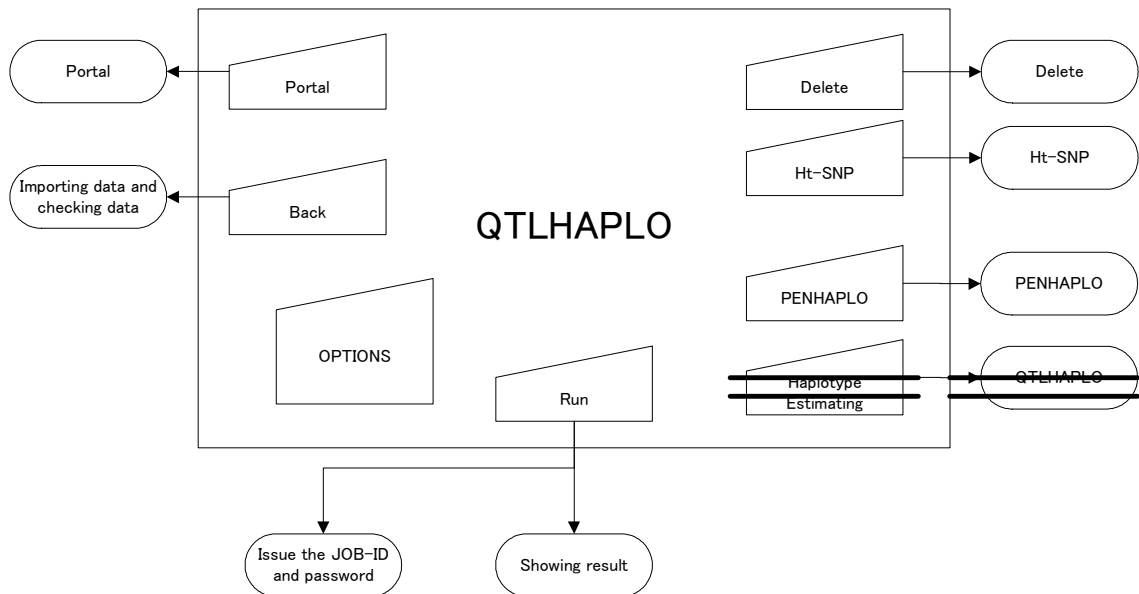


図 6 QTLHAPLO 画面

### 2.3.3. CCTEST

1. CCTEST に関するオプションを表示する機能
2. オプションを選択・入力する機能
3. 以前の解析のオプションデータを読み込む機能
4. 全オプションをデフォルトに戻す機能
5. オプションの選択と入力を解析し、実行コマンドを生成し、実行させる機能
6. prefile または original の遺伝子型データから、ひとつの contingency table データを作成する機能

- データセットはふたつ表示できる
- データセットがふたつ来た場合は、始めに(8.)によって Contingency table を作成する
- (1.)のオプションの詳細とデータ型及びデフォルト値は別途示す
- (2.)において、オプションの入力チェックをかけ、正しくない場合は、その旨表示して何もしない
- (5.)における実行コマンドは「cctest …」
- (6.)では、Haplotype-Estimating に移動はしないが、オプションはデフォルトとして、2つの各データでハプロタイプ頻度推定を行ない、その結果から、「データセット」×「ハプロタイプ」の Contingency table を作成する

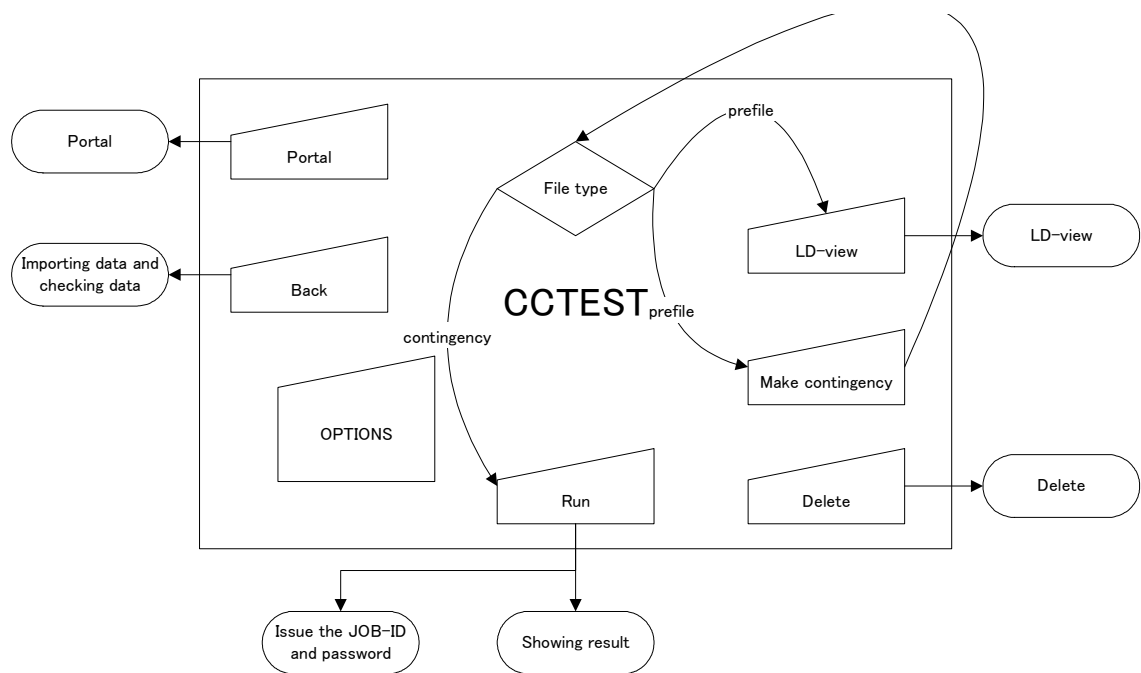


図 7 CCTEST 画面

#### 2.3.4. LD-Viewer

1. LD-Viewer に関するオプションを表示する機能
2. オプションを選択・入力する機能
3. 以前の解析のオプションデータを読み込む機能
4. 全オプションをデフォルトに戻す機能
5. オプションの選択と入力を解析し、実行コマンドを生成し、実行させて、Pair-wise の連鎖不平衡係数の値(LD)を得る機能
6. 得られた LD の大きさに応じて、組み合わせごとに色を付けて表示する機能

- (1.)のオプションの詳細とデータ型及びデフォルト値は別途示す
- (2.)において、オプションの入力チェックをかけ、正しくない場合は、その旨表示して何もしない
- (5.)における実行コマンドは「qtlhaplo …」

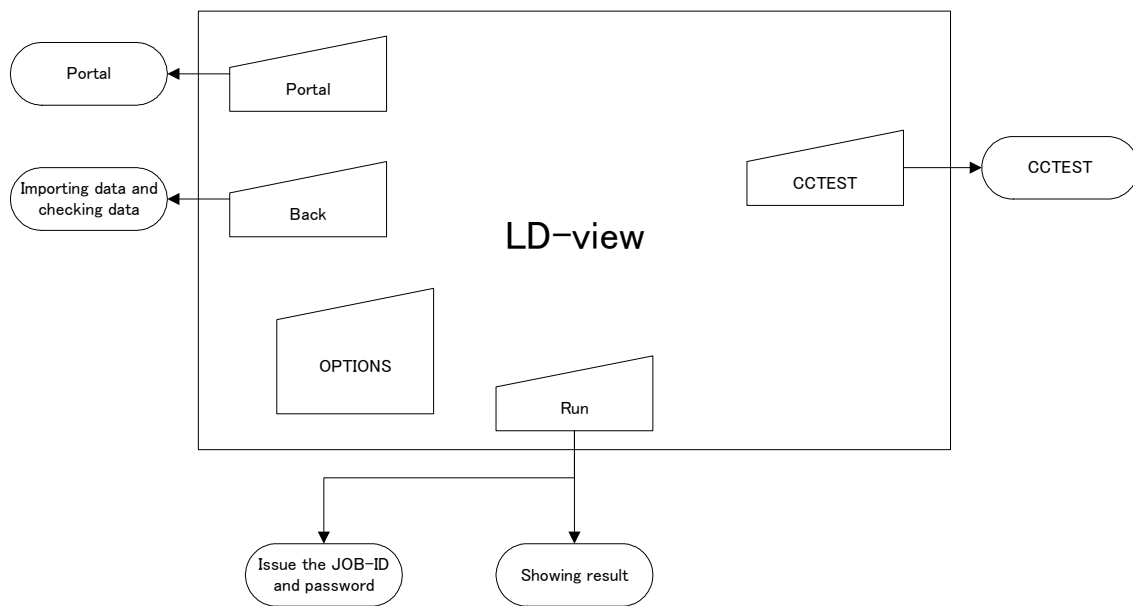


図 8 LD-view 画面

#### 2.3.5. TagSNP

1. htSNP に関するオプションを表示する機能
  2. オプションを選択・入力する機能
  3. 以前の解析のオプションデータを読み込む機能
  4. 全オプションをデフォルトに戻す機能
  5. オプションの選択と入力を解析し、実行コマンドを生成し、実行させる機能
- データセットはひとつのみ表示する
  - (1.)のオプションの詳細とデータ型及びデフォルト値は別途示す
  - (2.)において、オプションの入力チェックをかけ、正しくない場合は、その旨表示して何もしない
  - (5.)における実行コマンドは「htSNP ……」

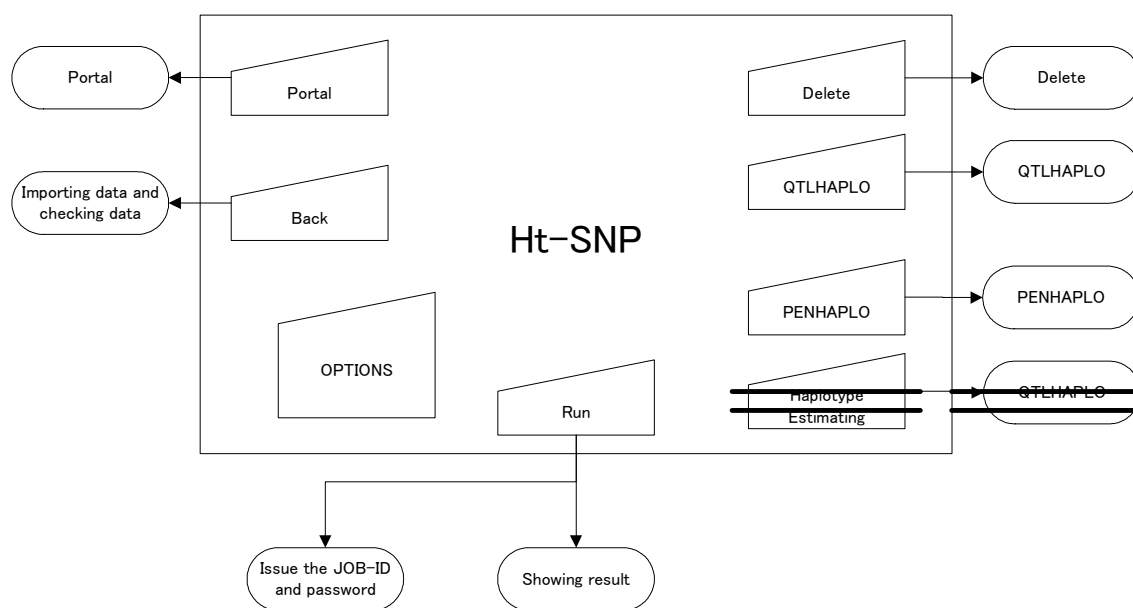


図 9 Ht-SNP 画面

## 2.4 Showing result

1. Analysis から送られてきた結果が、テキスト形式のものか画像形式のものか判定する機能
2. テキスト形式の結果に、用いた解析 TOOL の種類によってアンカーを付ける機能
3. ユーザの指定に応じてアンカー部分を表示する機能
4. 画像形式の結果を表示する機能
5. 結果のファイルとオプションのファイルを Log として保存し、ダウンロード可能にする機能
6. Analysis に戻る機能
7. Portal of SNP-system に戻る機能
8. 各入力部のそばにボタンを置いて、ヘルプを表示する機能
9. 入力したデータをサーバから明確に削除する機能

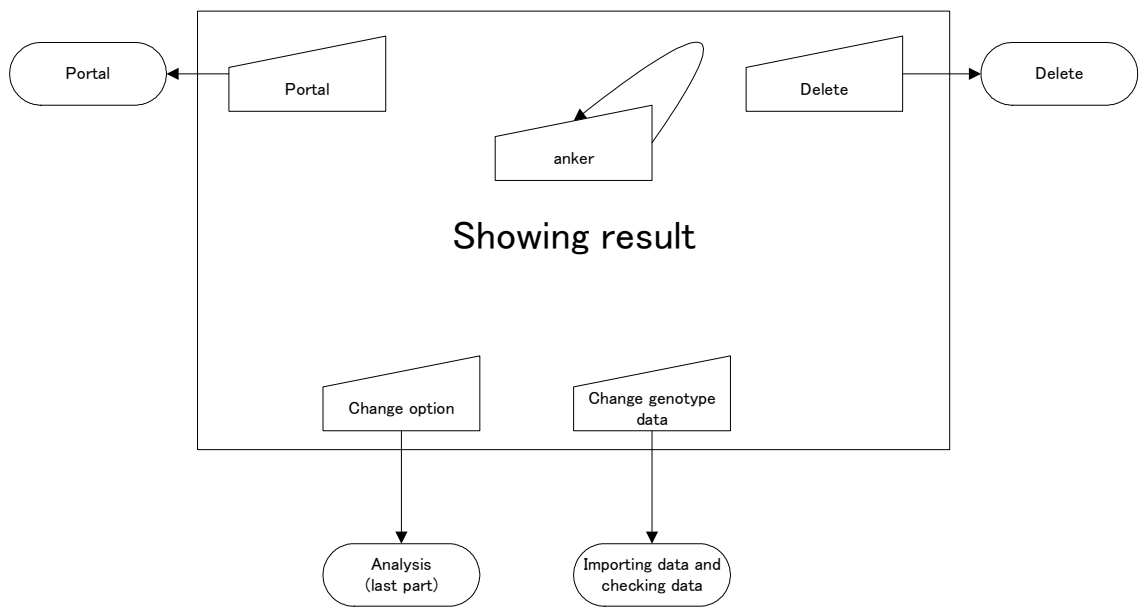


図 10 Showing result 画面

## 2.5 Supporting User

1. 本システムの紹介
2. 操作マニュアルを表示する機能
3. FAQ を表示する機能
4. QTLHAPLO・PENHAPLO アルゴリズムに関して紹介する機能(Reference 等)
5. 本システムによる解析例とそのためのサンプルデータを示す機能
6. Portal of SNP-system に戻る機能
7. 簡易版を作成する(オプションをデフォルトから変更せずに解析できる)

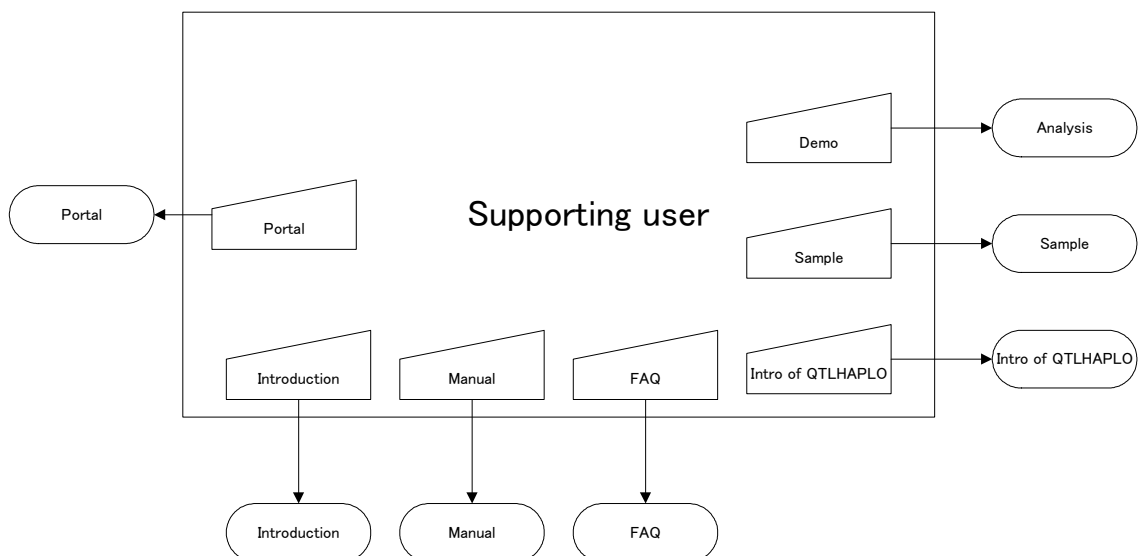


図 11 Supporting user 画面

## 2.6 Link and others

1. H-GOLD GDBS へのリンク機能
2. H-inv へのリンク機能
3. JBIC へのリンク機能
4. NEDO へのリンク機能
5. JBIRC へのリンク機能

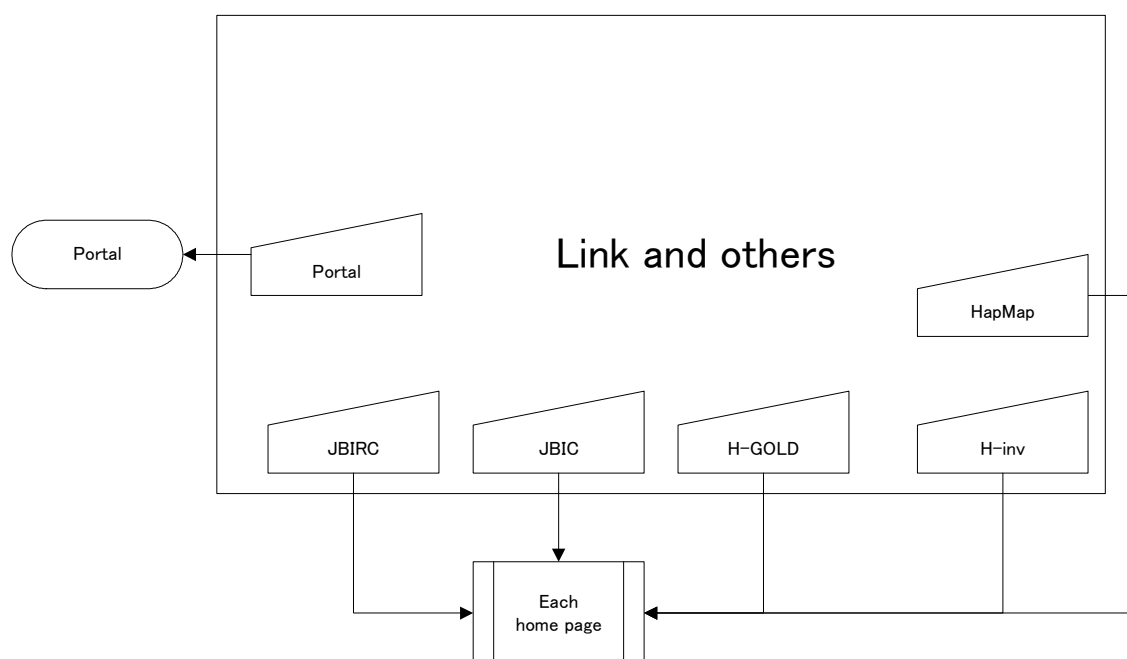


図 12 Link and others 画面

以上