

ヒトゲノムを解釈する

Opal Clinical™

ゲノム情報をクリニカルレポートに

ACMG59自動インタープリテーションサポート

OpalにおけるACMG59の変異インタープリテーションの自動化をサポート
ACMG59の解析には、個々の変異について詳細な論文調査が必要です。
この調査を、CAPガイドラインに準拠しながら自動化しました。

■ AI Classification Engineを導入

論文調査などのキュレーションにAI技術を利用したAI Classification Engine (ACE)を導入しました。ACEによって、論文調査などの作業の自動化をサポートしています。

■ ウェブツール

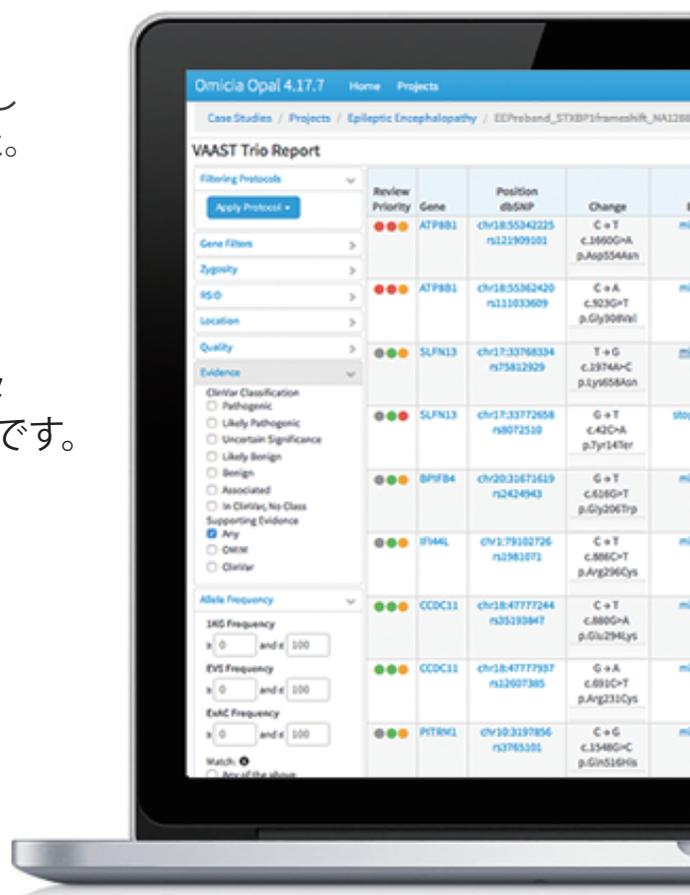
Fabric Genomics社のOpalは、シーケンスデータから疾患関連の変異を抽出できるウェブツールです。

■ 偶発的所見の報告

エクソームやホールゲノムシーケンスを実施すると偶発的所見 (incidental findings) が得られることがあり、それらは報告する必要があります。

■ CAPガイドライン準拠

偶発的所見のうちactionableなもの (治療や予防のできるもの) は対象者本人に知らせるべきであるとして、知らせるべき遺伝子のリストが作られています。ACMG59はもっともよく知られたリストです。その遺伝子のうちどの変異を知らせるべきかについては、手順が決められています。これまではこの手順にしたがった調査が必要でした。このたび、この調査を、CAPガイドラインにしたがいながら自動的に進めることができるようになりました。



a2 sigma Inc.

OPAL Clinicalの詳細・お申し込み先

エイツーシグマ株式会社

所在地：東京都港区北青山2-7-26 Landwork 2F

電話：03-6715-9960 URL：http://www.a2sigma.co.jp