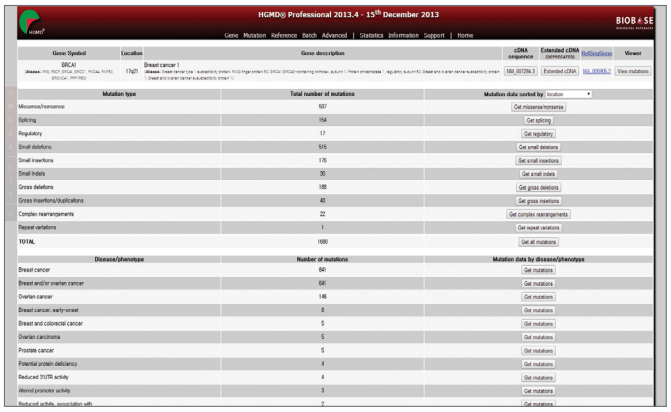
HGMD® Professional / Genome Trax™

독보적인 Human 유전자 변이 분석 솔루션

HGMD® Professional

Human gene mutation analysis

HGMD® Professional은 문헌에 보고된 Human에서 유전질병을 유발하는 돌연변이 및 질병관련 정보들을 포함하고 있으며 3개월 주기로 업데이트 되어 의학/임상 유전학, 질병진단, 생물정보학, 생물학을 연구하는 분들에게 최신의 정보를 폭넓게 제공합니다. 약 144,000건 이상의 질병 정보, 유전자 이름/위치 등의 mutation 정보를 포함하고 있으며 gene symbol, location, disease/phenotype 등과 같은 다양한 키워드로 정보 검색이 가능합니다.



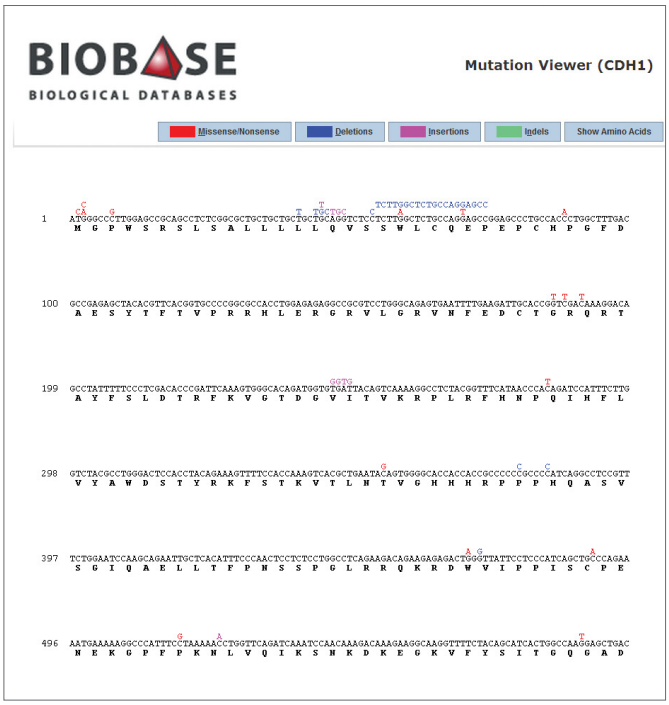
검색결과에는 유전자에 대한 mutation type별 정보, disease/pheno-type별 정보, 관련 논문 정보, 해당유전자와 관련 있는 유전자 정보 뿐 아니라 gene ontology등에 대한 정보를 포함하고 있습니다.

Mutation Type	Number of Entries
Micro Lesions	
– Missense / Nonsense	82,176
– Splicing	13,641
– Regulatory	2,884
– Small Deletions	22,610
– Small Insertions	9,423
– Small Indels	2,173
Gross Lesions	
– Repeat Variations	434
– Gross Insertions / Duplication	2,600
– Complex Rearrangements	1,504
– Gross Deletions	10,968
Total	**148,413**

HGMD® Winter 2013.4 Release

Mutation visualization tool

유전자에 포함되어 있는 mutation의 type 중에서 Missense/Nonsense, Deletions, Insertions, Indels이 실제 염기서열 상 어느 위치에 어떠한 형태로 발생하는지 단백질 염기서열 정보와 함께 보다 그래픽하게 제공합니다.



Benefits

별도의 문헌조사 작업 없이 손쉽게 Human의 유전질병 유발 돌연변이에 관한 자세한 보고서 및 결과를 확인할 수 있으며, BIOBASE의 제품 중 하나인 Genome Trax™와 함께 사용할 경우, Human의 whole exome sequence 또는 genome sequence 데이터에서 편리하게 mutation을 분석 하실 수 있습니다.

Key features

Human genetics research
Diagnostics
Personal genomics applications

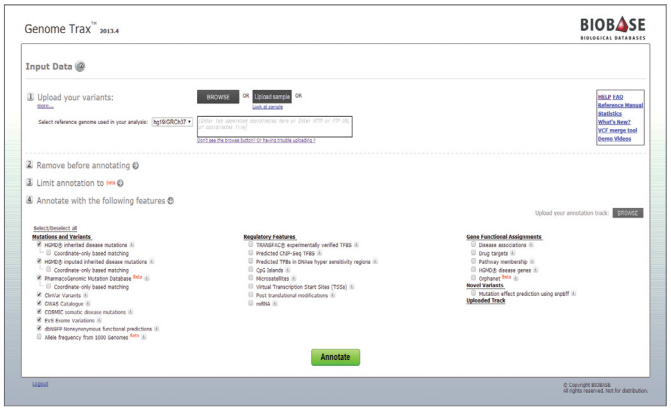
NGS Variant analysis
Pharmacogenomic Variant analysis

Genome Trax™

Identify human genome variation

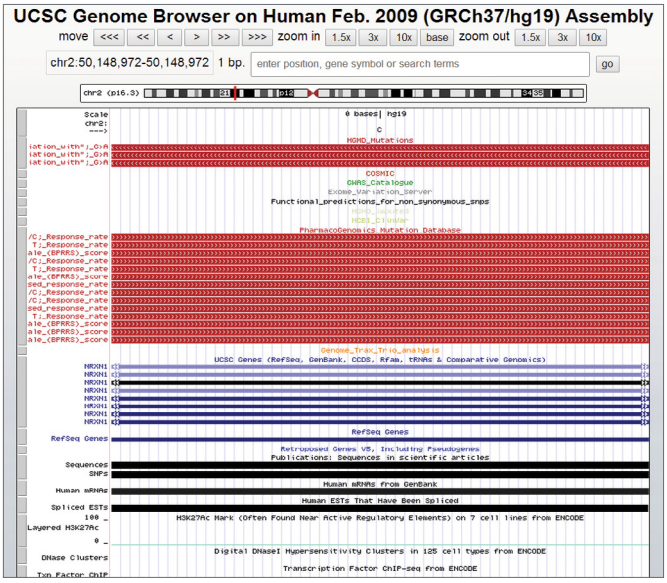
Genome Trax™는 방대한 양의 human whole genome sequence 또는 human exome sequence를 reference서열 및 데이터베이스에 맵핑하여 variation들의 정보를 스크리닝 할 수 있습니다.

데이터베이스 내에는 Human Gene Mutation(HGMD® Professional), Regulatory sites(TRANSFAC®), Disease genes/Drug targets/Pathway(PROTEOME™), Pharmaco genomic variants (PGMD™) 정보 및 COSMIC somatic disease mutations, dbSNP, Allele frequency from 1000 Genome 등과 같은 Public data도 포함되어 다양하고 많은 양의 정보를 쉽고 간편하게 확인하실 수 있습니다.



Fully compatible with other software

Genome Trax™의 결과 값은 엑셀 파일로 저장할 수 있을 뿐 아니라, UCSC Genome Browser, CLC Genomics Workbench, Galaxy 등과 같은 다른 생물정보분석 툴들과 호환되어 보다 그래픽하게 확인이 가능합니다. 특히 CLC bio사의 CLC Genomics Workbench에서 제공하는 플러그인을 이용하면 분석 중에 BIOBASE 데이터베이스에 접속하여 해당 서열에 annotation 정보를 입힐 수 있을 뿐 아니라 track 구성 및 추가 분석을 통한 비교 분석이 가능합니다.



Benefits

별도의 문헌조사 작업 없이 손쉽게 Human의 유전질병 유발 돌연변이에 관한 자세한 보고서 및 결과를 확인할 수 있으며, BIOBASE의 제품 중 하나인 Genome Trax와 함께 사용할 경우, Human의 whole exome sequence 또는 genome sequence 데이터에서 편리하게 mutation을 분석 하실 수 있습니다.

Mutation Type	Number of Entries
HGMD® Inherited Mutations	130,765
PGMD™ Pharmacogenomic variants	94,174
Site SNPs	309,645
TRANSFAC® experimentally verified TF binding sites	7,534
DNase I hypersensitivity sites	13,891,706
ChIP–Seq–derived TF Binding sites	1,029,765
CpG islands	35,249
Microsatellites	949,348
Transcription start sites	34,742
Post translation modification sites	25,347
PROTEOMETM disease assignments	9,027
Drug assignments	2,090
Pathway memberships	1,261
HGMD® disease genes	16,922
Total	**16,537,575**

Genome Trax™ Winter 2013.4 Release

소프트웨어 공급 서비스 문의
marketing@insilicogen.com

생물정보 분석 서비스 문의
codes@insilicogen.com

031.278.0061