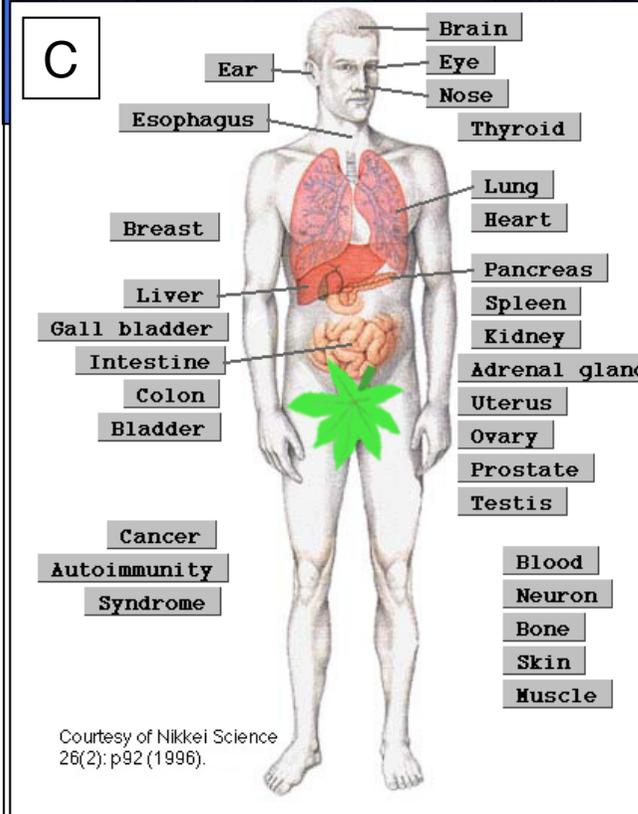
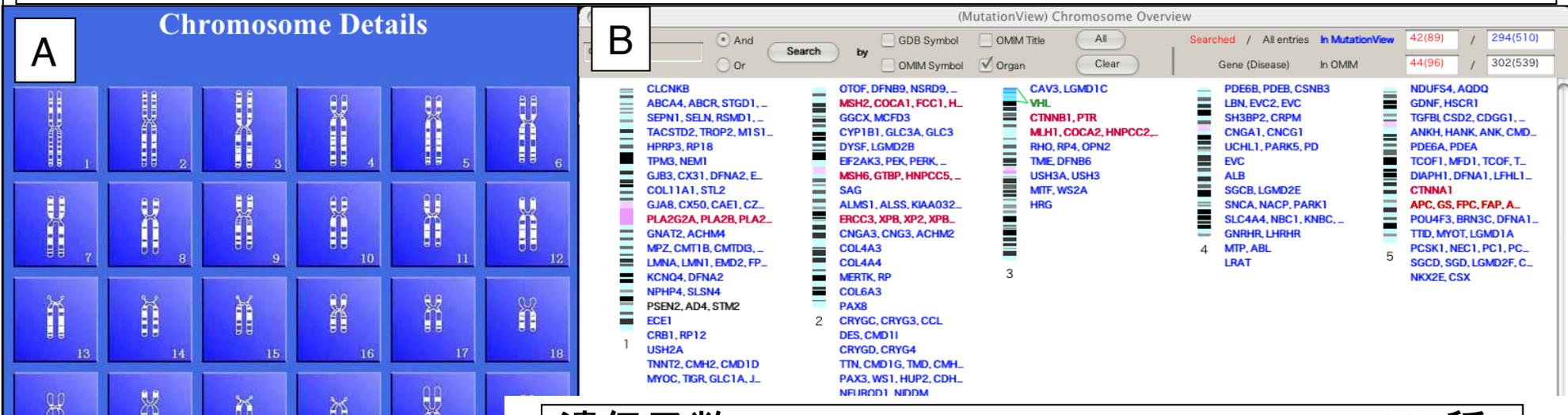


大坪正史¹⁾、満山 進²⁾、蓑島伸生^{3,4)}

- 1) 浜松医科大学・光先端医学教育研究センター・光ゲノム医学研究室
- 2) 東京大学・農学生命科学研究科・水圏生物工学研究室
- 3) 静岡大学・イノベーション社会連携推進機構
- 4) 光産業創成大学院大学・バイオフィotonicsデザイン分野

MutationViewの主な機能と特徴: 遺伝子へのアクセス



遺伝子数 463種
 疾患数 1008種
 変異/多型データ (60543/3794) 64,337件
 文献数 7,395報

眼科関連: 180 genes (網膜色素変性、緑内障、角膜ジストロフィ)

耳鼻科関連: 59 genes (先天性聴覚障害)

心臓疾患: 34 genes (不整脈、心筋ミオパチー、心臓奇形)

筋肉疾患: 35 genes (DMD、福山型筋ジストロフィー)

骨: 47 genes (頭頂骨異形成症、毛髪鼻指節骨異形成症)

脳・神経疾患: 88 genes (Parkinson病、Alzheimer病)

癌: 61 genes (乳癌、網膜芽細胞腫)

血液疾患: 46 genes (慢性骨髄性白血病、ミトコンドリア病)

腎臓疾患: 27 genes

Licensed under a Creative Commons 表示4.0国際ライセンス ©2020大坪正史(浜松医科大学)



Courtesy of Nikkei Science 26(2): p92 (1996).

遺伝子構造と変異症例数の表示

A1

Mutation Type

Classify Field # (Filtered): 9

Current Classify Field: Select

Selected in Database	
Case #	1046 1068
Mutation	451 451
Polymorphism	0 16
Total	451 467

Genomic Size: 14543

cDNA Size: 5003

Coding Region Size: 642

Min Zoom-out Zoom-in

Max: 1

Cursor: -213-236

About This Gene

(MutationView) VHL

B

Name: R167W

Mutation Type: Missense

Total Case #: 43

Reference: Crossey, PA. et al. Hum Mol Genet. 3,1303 (1994)

Consequence: C-T at ntd 499 -> Arg-Trp at codon 167

Germline/Somatic: Germline

Disease: Von Hippel-Lindau

details: Type 1 (PHEO-)

RCC?: ND

Restriction Enzymes:

CviJI, RGCY, BetI, MaeI, WCCGGW, CTAG, SfaNI, SrfI, NlaIV, GCATC, CCNGG, GGNCC, GsuI, HpaII, CviJI, CTGGAG, CCGG, RGCY, EcoRII, BspMII, DdeI, CCNGG, TCCGGA, CTAG

Normal:

GluArgCysLeuGlnValValArgSerLeuValLysProGlu
AGCGATGCCCTCCAGGTTGTCGGAGCCTAGTCAAGCCCTGAG
170

AGCGATGCCCTCCAGGTTGTCGGAGCCTAGTCAAGCCCTGAG
GluArgCysLeuGlnValValTrpSerLeuValLysProGlu
170

Mutation:

CCNGG, GGNCC, CTAG, EcoRII, NlaIV, DdeI, CTGGAG, CTGGAG, RGCY, GsuI, GsuI, CviJI, GCATC, CCNGG, SfaNI, SrfI, MaeI

C2

Name: 341-19PCR23/463+99PCR26

Kind: PCR

341-19PCR23
CCTTTGCTGTCCGATAGGTCA

463+99PCR26
ACATCAGGCAGAAAATTGAGAAGTGG

Location: Ex2

Condition: Annealing Temp (°C) 65, Fragment size 241

Author: Crossey, PA. et al.

Reference: Hum Mol Genet. 3,1303 (1994)

GDB Exit

A2

C1

PCR:

-25PCR26/38PCR19 341-19PCR23/463+99PCR26464-53PCR28/702PCR28

17PCR18/262PCR18 341-34PCR22/463+51PCR26 480PCR20/823PCR24

24PCR20/54485PCR23 801PCR23/1181PCR24

13-5PCR23/69PCR23 464-53

PCR22/340+35PCR33

3PCR23/340+44PCR20

Licensed under a Creative Commons 表示4.0国際ライセンス ©2020大坪正史(浜松医科大学)

各遺伝子情報による絞り込み: Classify機能

遺伝子の変異を、データ拡張情報（人種，疾患，発症時期，症状など）で分類表示できる。また、データのフィルタリング（特定の群の変異を表示から除外する機能）にも用いることができる。加工評価表示機能。

変異情報 | 症例数 | 結果詳細 | 拡張情報 (人種 | 疾患/タイプ | 症状/表現型など | 報告者)

1	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T	U	V
1	記録 ID	位置	変種	変種	変種	変種	変種	変種	変種	変種	変種	変種	変種	結果	人種	Disease	RCC	Germine/Somatic	RCC	Tumor Resion	Author	
779	M	777	241	1	T	P81B							57,M96177654	C-T at nt4 241 -> Pro-Ser at codon 91	Japanese	Von Hippel-Lindau	Type 1 (PHED-)	Germine	-	CNS hemangioblastoma	CRGVLJ (1995)	
779	M	778	256	1	T	P86S							57,M96177654	C-T at nt4 256 -> Pro-Ser at codon 86	Japanese	Von Hippel-Lindau	Type 1 (PHED-)	Germine	+	retinal angioma, CNS hemangioblastoma, renal cell carcinoma	CRGVLJ (1995)	
780	M	779	257	1	T	P86L							57,M96177654	C-T at nt4 257 -> Pro-Leu at codon 86	Japanese	Von Hippel-Lindau	Type 1 (PHED-)	Germine	-	retinal angioma	CRGVLJ (1995)	

統計機能 1) 分類, フィルタリング, 再計算

① 分類名称

② 症例数

③ 詳細記事

④ フィルタリング (OFF)

2) グループ化

Ethnic Origin

- 6 African American
- 9 American
- 32 American/Australian
- 11 Australian
- 7 Brazilian
- 2 British
- 4 Canadian
- 10 Caucasian
- 0 Caucasian/Japanese
- 8 Chinese
- 8 French
- 2 French-Canadian
- 5 Galician
- 2 German
- 1 Hispanic/Guatemalan
- 1 Iowa
- 30 Iowan
- 1 Irish
- 4 Italian
- 1 Italy
- 5 Japanese

Ethnic Origin

- 17 Asian
 - Japanese
 - Korean
 - Chinese
- 50 Caucasian
 - French
 - Spanish
 - Italian
 - German
 - Northern French
 - Scottish
 - French-Canadian
 - Canadian
 - British
 - Italy
 - Hispanic/Guatemalan
 - North American



例. 遺伝子内の変異による疾患の違い (FGFR3)

致死性骨異形成症や軟骨無形成症および軟骨低形成症のように、複数の疾患が同一の遺伝子 (FGFR3) の異なる変異に起因する例。

Thanatophoric Dysplasia (致死性異形成症)

- ※通常周産期致死性
- ・顕著な四肢短縮型小人症
- ・湾曲した四肢(受話器様の大腿骨etc.)
- ・鼻根部陥没を伴った比較的大きな頭
- ・狭い胸郭と呼吸困難
- 2型: 大腿骨湾曲が少なく、知-バ-形頭蓋

(MutationView) FGFR3

Hypochondroplasia (軟骨低形成症)

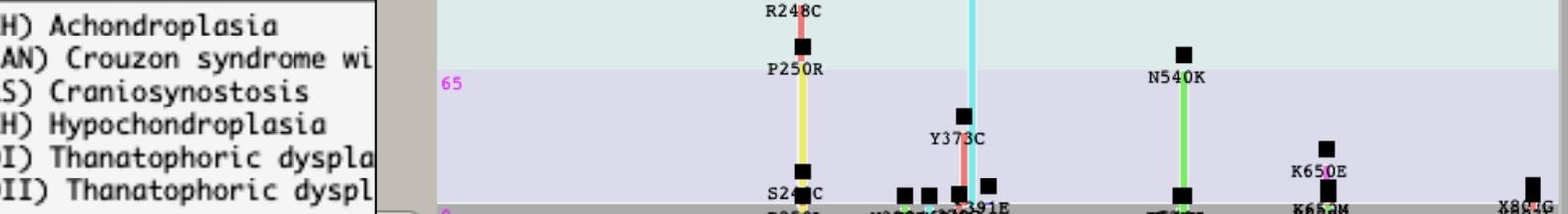
- ・症状発現が幼児期以降
- ・近位四肢短縮型小人症
- ・低身長と四肢変形がより軽度 (顔貌正常、三尖手(-))
- ・重症から軽症まで連続的で多様

Achondroplasia (軟骨形成不全)

- ※通常非致死性
- ・出生後1年の間に著明となる低身長
- ・四肢短縮型小人症(軽度湾曲、上腕の短縮)
- ・特有な顔貌と頭・三尖手(trident hand)
- ・頭蓋・脊柱・骨盤の特有なX線所見

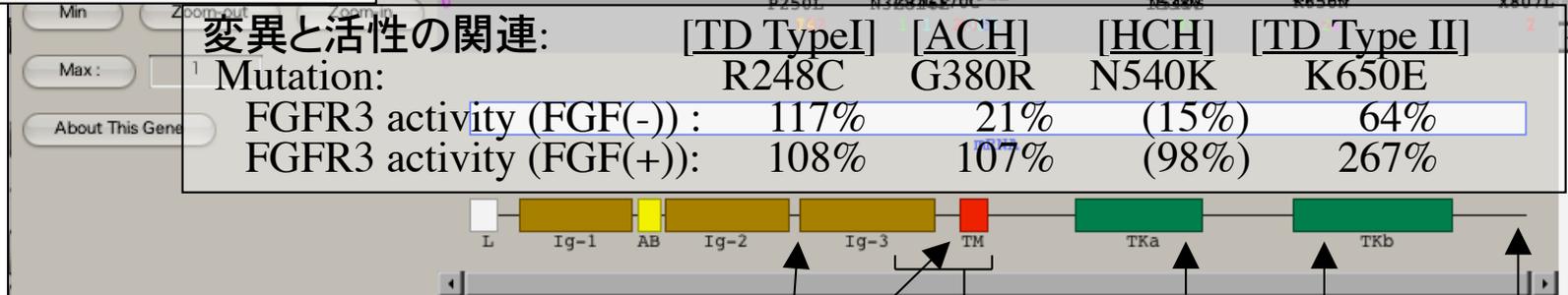
Selected	in Database
Case #	678
Mutation	25
Polymorphism	0
Total	25

311 (ACH) Achondroplasia
6 (C-AN) Crouzon syndrome wi
75 (CRS) Craniosynostosis
77 (HCH) Hypochondroplasia
185 (TDI) Thanatophoric dyspla
24 (TDII) Thanatophoric dyspl



変異と活性の関連:

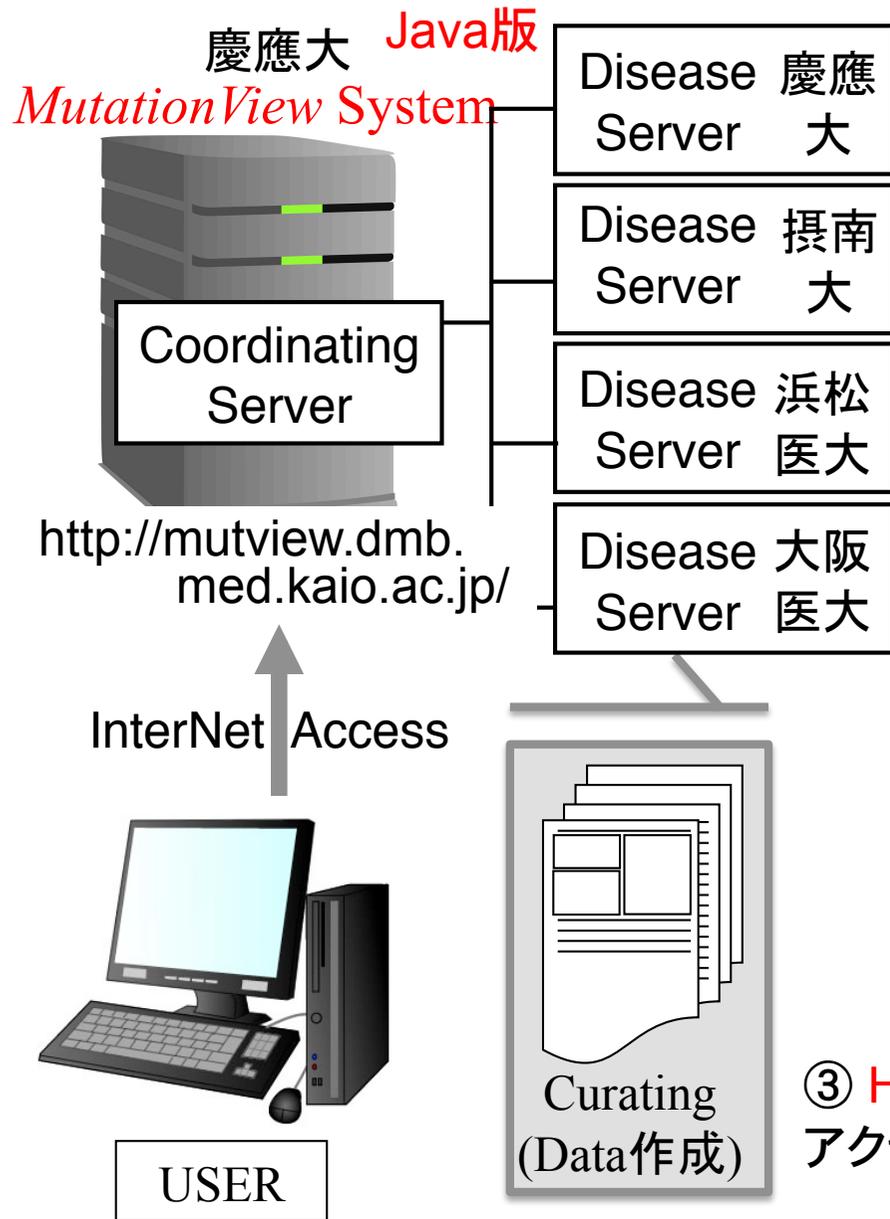
Mutation:	[TD Type I]	[ACH]	[HCH]	[TD Type II]
R248C				
G380R				
N540K				
K650E				
FGFR3 activity (FGF(-)):	117%	21%	(15%)	64%
FGFR3 activity (FGF(+)):	108%	107%	(98%)	267%



Thanatophoric Dysplasia Type I Achondroplasia Hypochondroplasia Thanatophoric Dysplasia Type II



旧来のシステム構成



最近の開発

① **クラウド化**: セキュリティー向上、サーバ負担の解消、データ保持性アップ



② **入カツール**: データ作成が容易&効率的に



③ **HTML5版**: タブレットやスマホなど、PCに限らないアクセス性と、キーボードやマウスを要しない操作性

