



Human Gene Mutation Database – HGMD®

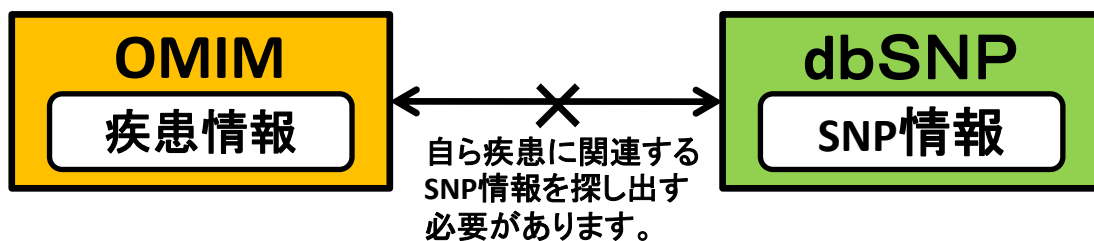
ヒトの遺伝子変異データベース HGMD® Professional

HGMD はヒトの遺伝子の変異情報と関連する疾患を網羅的に登録しているデータベースです。登録遺伝子数、および遺伝子あたりの変異の登録数の豊富さ、マニュアルキュレーションによるデータの信頼性を備えています。

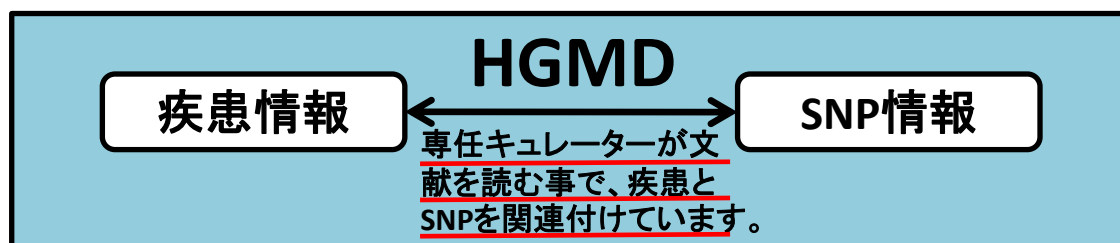
Biobase 社はライフサイエンスのデータベースを提供している会社です。これまでタンパク質情報のデータベースキュレーションに関して10年を超える実績を持っています。

本製品の特徴(公共データベースとの比較)

- ・疾患に関連したSNPを検索する場合 (SNPに関連した疾患を検索する場合)
公共データベース使用時

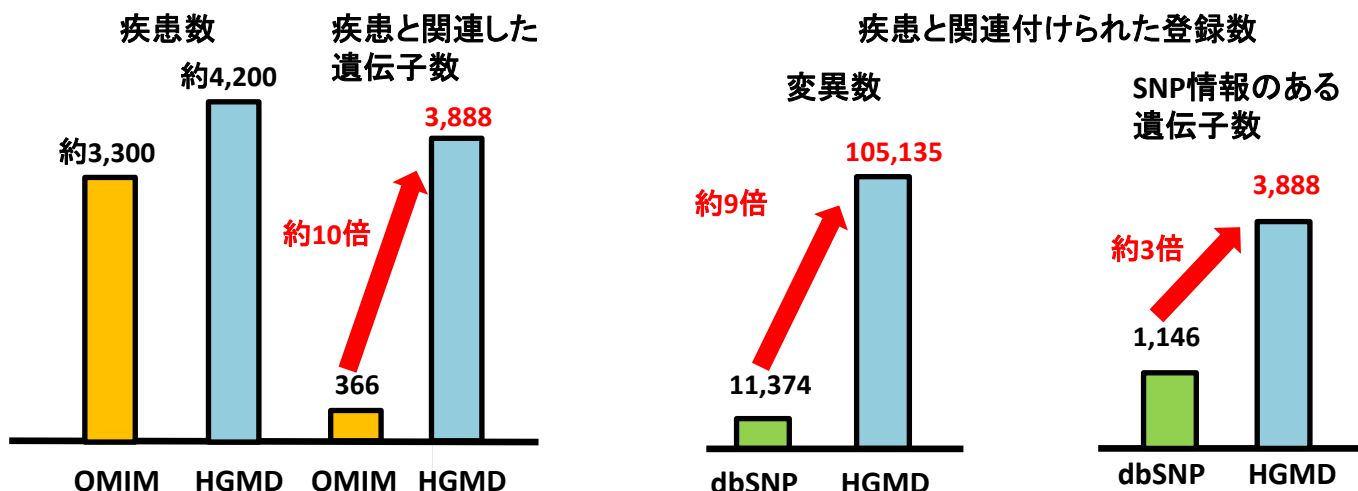


本製品 (HGMD) 使用時



※膨大な文献を読む時間を削減し、研究効率の改善ができます。

・公共データベースとHGMDの登録数比較



多彩な検索方法

キーワード検索 **検索表示例**

Wildcards are used for searching (keywords, document titles, text body, mutations, genes, phenotypes, synonyms, etc.)

Browsing by chromosome location, alphabetical order, mutation-specific views, etc. are available.

アルファベット順の閲覧 **染色体位置からの閲覧**

Wildcard を用いた検索が実行可能です。
(キーワード、文献タイトル、テキスト本文、変異、遺伝子、表現型、シノニムなど)

染色体位置からの閲覧、アルファベット順での閲覧、変異閲覧専用のビューなどをご用意しております。

カバーする変異の種類

- ・ 1塩基置換、転写・スプライシング異常 ・ 挿入・欠損
- ・ 大規模欠失・挿入・重複や組換など

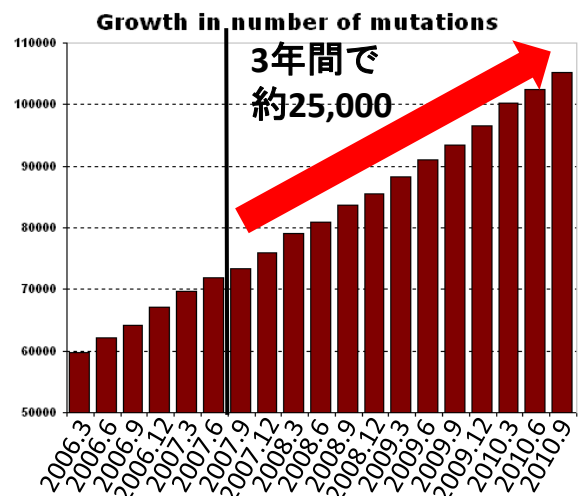
ミスセンス・ノンセンス変異表示例

Accession Number	HGMD codon change	HGMD amino acid change (ATG=1)	HGVS (protein)	HGVS (nucleotide)	Phenotype	Reference	E
CM960074	gGAA-AAA	Glu2Lys	E2K	4G>A	Androgen insensitivity syndrome	Choong (1996) J Clin Invest 98, 1423	C DM G
CM061639	cCAG-TAG	Gln28Term	Q28X	82C>T	Pseudohermaphroditism, male	Katayama (2006) Hum Genet 119, 516	DM G
CM033749	CAG-CTG	Gln58Leu	Q58L	173A>T	Infertility, male	Lund (2003) Fertil Steril 79, 1647	DM G

変異の種類(アミノ酸置換・ヌクレオチド置換)と疾患、そして文献へのリンクを表示

Up-to-date

最近3年間で約25,000の変異や多型の情報がアップデートされております。情報は新しい文献の内容をもとにマニュアルキュレーションで年4回(3月、6月、9月、12月)アップデートされております。



データベースのオンラインデモ

http://www.biobase-international.com/HGMD/HGMD_MAY.html

シーティシー・ラボラトリーシステムズ株式会社

〒154-0012 東京都世田谷区駒沢1-16-7 駒沢中村ビル5F
TEL 03-5712-8350 FAX 03-3419-9179
<http://www.ctcls.co.jp/> biosales@ctc-g.co.jp