

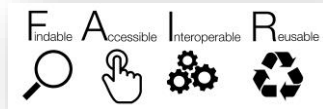
疾患関連遺伝子・変異データベース

DISGENETは**疾患関連遺伝子および変異のデータベース**です。公共データや科学文献から情報を収集し、専門家によるキュレーションを行ったデータを収載しています。DISGENETは、ヒトの疾患と遺伝子、および疾患と変異の関連性の情報取得を支援します。

データベース

- テキストマイニングを用いた**高信頼性のデータ**を収載
- 専門家による**キュレーション**
- データベースの**統合**

Scientific literature



データの種類と数



26,100 遺伝子
704,000 変異



39,800 疾患 & 形質



1.7M 遺伝子-疾患関連性スコア
1.2M 変異-疾患関連性スコア
46M 疾患-疾患関連性スコア



1.4M 出版物

対象

- 22種類の治療標的 (遺伝性疾患、神経系疾患、がんなど)
- 21種類のタンパク質ファミリー (酵素、キナーゼ、トランスporterなど)

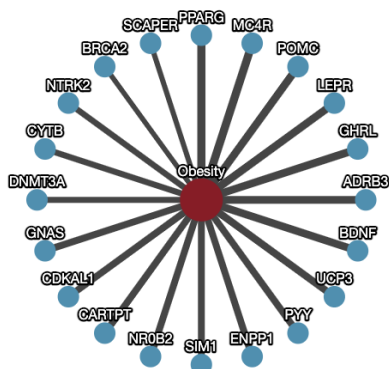
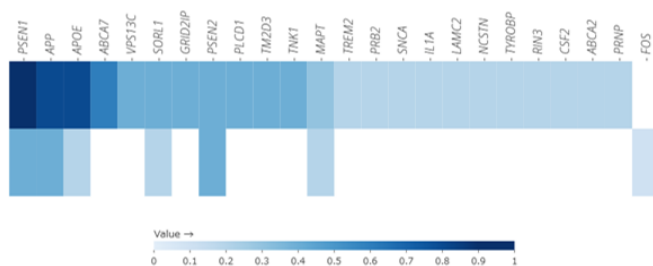
データアクセス

- ウェブブラウザ
- REST API
- disgenetplus2r Rパッケージ

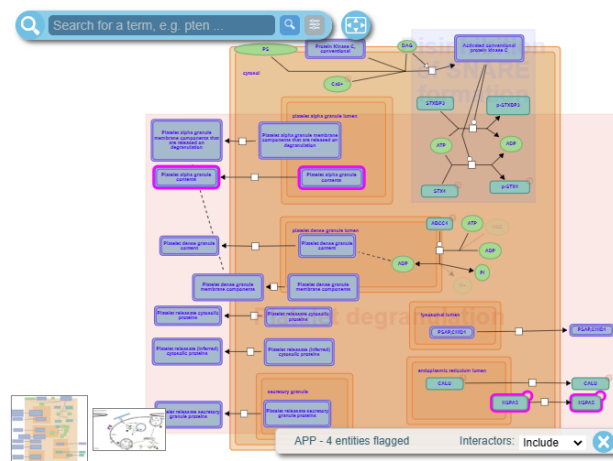
データ解析

- **Heatmap**
疾患-遺伝子、疾患-変異の関連性スコアをヒートマップで表示
- **Evidences**
疾患-遺伝子、疾患-変異の関連性に関する報告を1文単位で表示
- **Network**
疾患-遺伝子、疾患-変異ネットワークを表示

- **Pathway**
興味のある遺伝子に関連するパスウェイを表示

Gene	Disease	Description	Evidence	Evidence in context	Pub. ID	Pub. Year	Pub. Journal
APP	Alzheimer's disease	Genetic variation	Our previously characterized E280E mutation, which confers...	100204617	2024	Sci & Data	
APP	Clear plasma Aβ42/40 ratio	Genetic variation	This is the first report of a novel E280E mutation...	100204617	2024	Mult-Ome	
APP	Alzheimer's disease	Genetic variation	The biological significance of a novel E280E mutation...	100204617	2024	Sci Data	
APP	Alzheimer's disease	Genetic variation	Patients with mutations in APP have been shown to have...	100204617	2024	Sci Data	
APP	Alzheimer's disease	Genetic variation	APP mutations are implicated in AD, but their exact pathogenic...	100204617	2024	Sci Data	
APP	Alzheimer's disease	Genetic variation	APP mutations are associated with AD, but their exact pathogenic...	100204617	2024	Sci Data	
APP	Alzheimer's disease	Genetic variation	APP mutations are associated with AD, but their exact pathogenic...	100204617	2024	Sci Data	
APP	Alzheimer's disease	Genetic variation	APP mutations are associated with AD, but their exact pathogenic...	100204617	2024	Sci Data	
APP	Alzheimer's disease	Genetic variation	APP mutations are associated with AD, but their exact pathogenic...	100204617	2024	Sci Data	
APP	Alzheimer's disease	Genetic variation	APP mutations are associated with AD, but their exact pathogenic...	100204617	2024	Sci Data	



MedBioInformatics Solutions社 日本代理店

株式会社モルシス ライフサイエンス部

〒104-0032 東京都中央区八丁堀3-19-9 ジオ八丁堀

TEL: 03-3553-8030

FAX: 03-3553-8031

E-mail: informatics@molsis.co.jp

URL: <https://www.molsis.co.jp/>

- 詳細につきましては、お問い合わせください。
- 記載の商品名、サービス名は各社の商標または登録商標です。
- 本カタログの内容は予告なく変更される場合があります。