

パラメトリック連鎖解析研究デザインソフトウェア

LDesign^{Lite}



操作マニュアル

Version. 1.0

平成 27 年 8 月 10 日

株式会社スタージェン 遺伝統計解析事業部

目次

| | | |
|-----|--------------------------|---|
| 1 | ソフトウェアの概要 | 3 |
| 2 | システム要件 | 3 |
| 3 | ソフトウェアのインストールと起動 | 3 |
| 4 | 操作方法 | 4 |
| 4.1 | 家系情報と罹患情報の入力 | 4 |
| 4.2 | 遺伝継承様式の選択と浸透率の設定 | 4 |
| 4.3 | 疾患関連座位のリスクアレル頻度の設定 | 5 |
| 4.4 | LOD スコアの推定の実行 | 5 |
| 5 | 付録：Ped ファイルの作成 | 5 |
| 6 | お問い合わせ | 6 |

1 ソフトウェアの概要

パラメトリック連鎖解析研究デザインソフトウェア LDesign^{Lite}（エルデザインライト，以下 LDesign）は，家系情報と罹患情報から期待される最大 LOD スコアを推定するソフトウェアです。本ソフトウェアの主な機能は次の通りです。

2 システム要件

本ソフトウェアをインストールするためには，次の要件を満たしている必要があります。

| | |
|-----------|---|
| OS | Microsoft Windows XP・Vista・7・8 のいずれかのオペレーティングシステム |
| メモリ | 1GB 以上の実装メモリ（2GB 以上を推奨） |
| HDD | インストールディスクに 20MB 以上の空き領域 |
| ディスプレイ解像度 | 1,366×768 ドット以上/256 色以上の表示が可能なディスプレイ |
| その他 | マウス等のポインティングデバイス/キーボード等の入力デバイス |

3 ソフトウェアのインストールと起動

特にインストール作業はございません。

- (1). 「LDL.zip」を，好みの場所で解凍する。
- (2). 「Ldesign_lite.bat」ファイルをダブルクリックして起動する。

4 操作方法

図 1 は LDesign の起動画面です。

| Penetrance | | |
|------------|--------|--------|
| RR | RW | WW |
| 0.9999 | 0.9999 | 0.0001 |

図 1：画面全体図。家系情報，罹患情報，計算設定値画面。

- ① Ped ファイルのインポート
- ② 遺伝継承様式を選択ダイアログ
- ③ 浸透率入力欄
- ④ リスクアレル頻度入力欄
- ⑤ 最大 LOD スコア推定

4.1 家系情報と罹患情報の入力

画面図対応番号①

家系情報や罹患情報を Ped ファイルとして作成し LDesign にインポートします。「Reference」ボタンを押して、Ped ファイルを選択します。Ped ファイルについては付録をご参考ください。

4.2 遺伝継承様式を選択と浸透率の設定

画面図対応番号②と③

疾患関連座位の遺伝型へ浸透率を設定します。疾患関連座位に存在するアレル R, W をそれぞれリスクアレル, その他のアレルとします。遺伝型 RR, RW, および WW に浸透率を 0.0001 から 0.9999 の間の値で設定します。遺伝継承様式選択ダイアログ②で各遺伝継承様式を選択すると、表 1 の浸透率が設定されます。

| 遺伝継承様式 | メニュー | WW | RW | RR |
|--------|-----------|--------|--------|--------|
| 優性様式 | Dominant | 0.0001 | 0.9999 | 0.9999 |
| 劣性様式 | Recessive | 0.0001 | 0.0001 | 0.9999 |
| 相加様式 | Additive | 0.0001 | 0.5 | 0.9999 |

表 1. 遺伝継承様式ダイアログと浸透率。

また③のテキストボックスで自由に浸透率を設定できます。

4. 3 疾患関連座位のリスクアレル頻度の設定

画面図対応番号④

一般集団における疾患関連座位のリスクアレル頻度値を設定します。初期値は 0.0005 です。

4. 4 LOD スコアの推定の実行

画面図対応番号⑤

家系情報、罹患情報、浸透率、リスクアレル頻度を入力後、[Go]ボタンをクリックすると LOD スコアの推定を開始します。計算中はコマンドプロンプトウィンドウが開きますが、計算が終了すると自動的に閉じます。

5 付録：Ped ファイルの作成

Ped ファイルは家系情報、性別、罹患情報を表現する 6 列からなるテキストファイルです。各列の詳細は次の通りです。

| 列番号 | 項目 | 入力 |
|-----|------|--|
| 1 | 家系番号 | 家系番号を入力します。半角英数字の入力が可能です。 |
| 2 | 個体番号 | 個体番号を入力します。半角英数字の入力が可能です。 |
| 3 | 父親番号 | 対象個体の父親に相当する個体番号を入力します。創始者の場合は 0 を入力します。すでに入力された個体番号をプルダウンメニューから選択することもできます。 |
| 4 | 母親番号 | 対象個体の母親に相当する個体番号を入力します。創始者の場合は 0 を入力します。すでに入力された個体番号をプルダウンメニューから選択することもできます。 |
| 5 | 性別 | 性別を選択します。男性：Male, 女性：Female。 |
| 6 | 罹患情報 | 表現型を選択します。非罹患者：Unaffected, 罹患者：Affected。 |

図 2 に家系図とその Ped ファイル例を示しました。また example.ped としてソフトウェアに添付しています。

- ヘッダは付値できません。
- タブ区切り、あるいは空白区切りで記載します。
- 家系番号や個体 ID は英数大小文字が使用できます。ただし空白は使用できません。

- 家系番号が異なっても個体 ID の重複は付値できません。

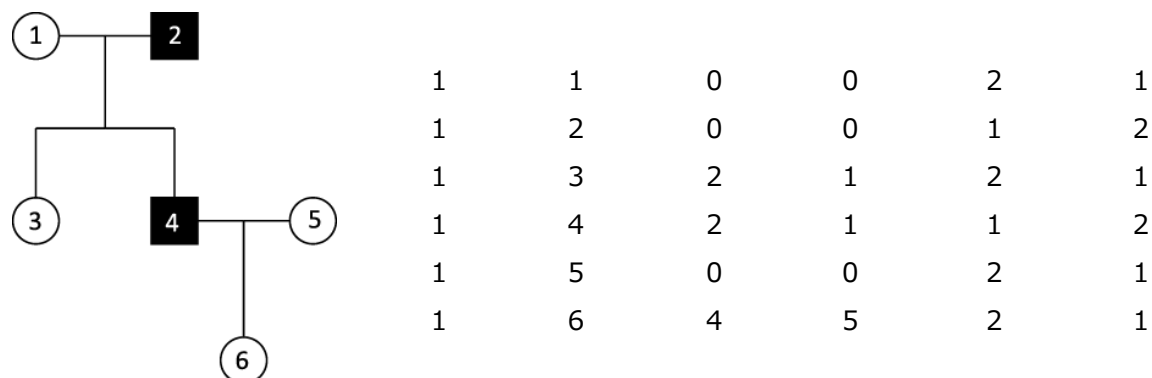


図 2：入力例。左図の家系図を右に ped ファイル形式で記載した。ヘッダはつけない。タブ区切り、空白区切りで記載する。

6 お問い合わせ

本ソフトウェアに関するご意見やご質問がございましたらお寄せください。特に、バグの報告、新しい機能の要望などお待ちしております。

株式会社ステージン 統計解析事業部

東京都台東区蔵前 4-11-6 KUGA ビル 8F

TEL: (03) 5835-2137/2138, E-Mail: info@stagen.co.jp

以上

