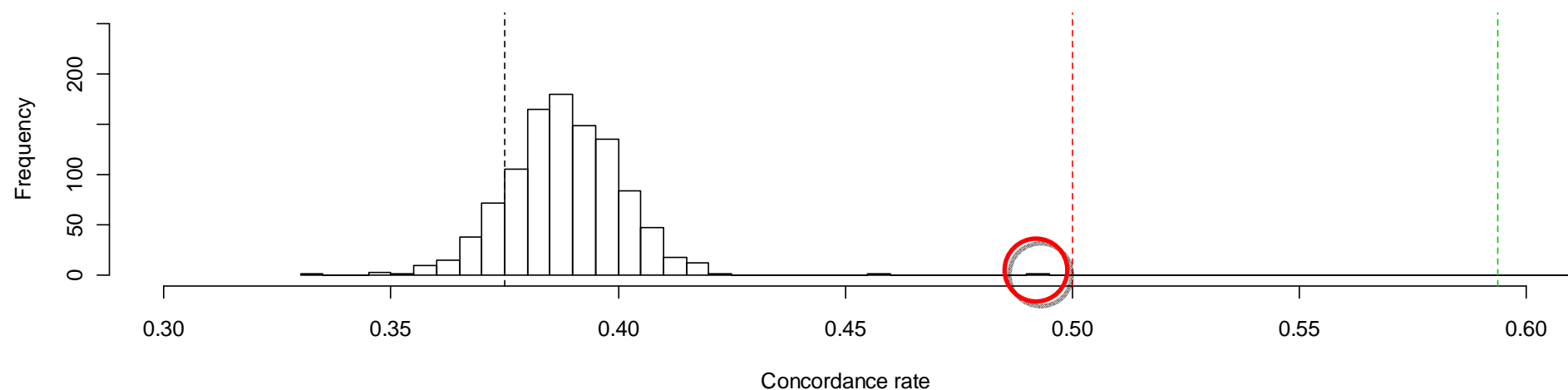


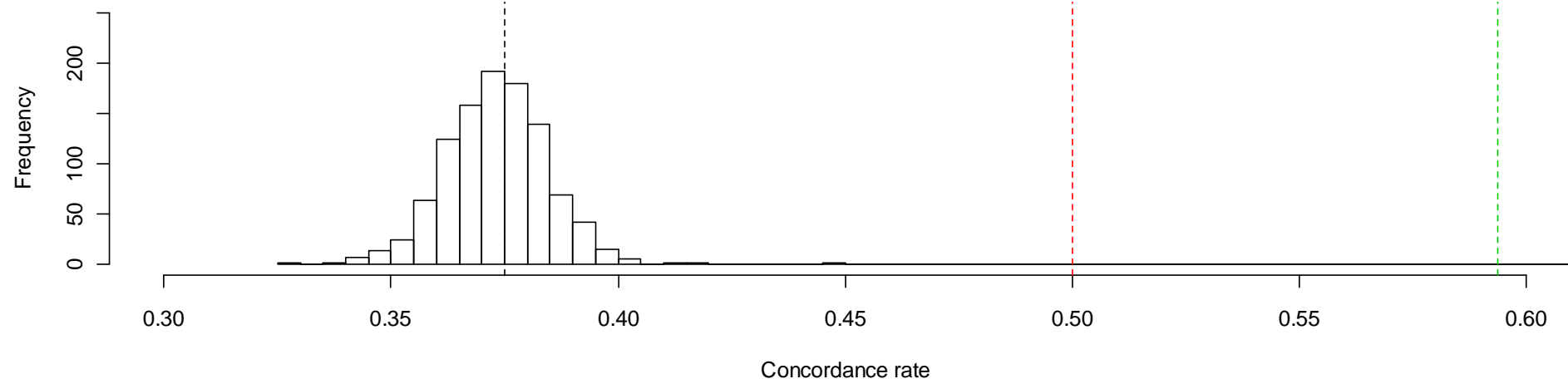
### ★3. ゲノム網羅的SNP解析 1,034例のQC

Genotype concordance (1:1,037)

#### 3F6



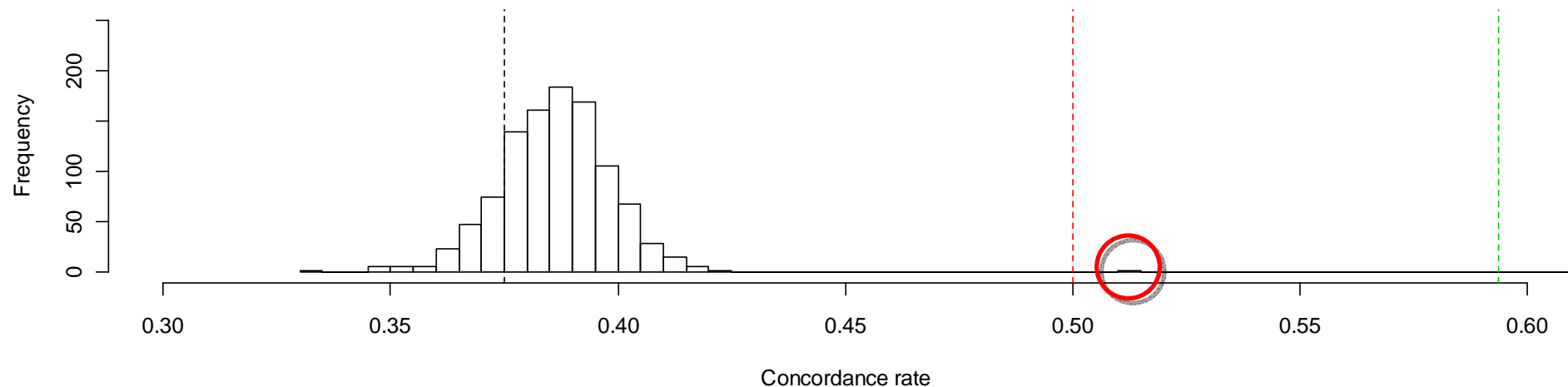
#### 3F6b



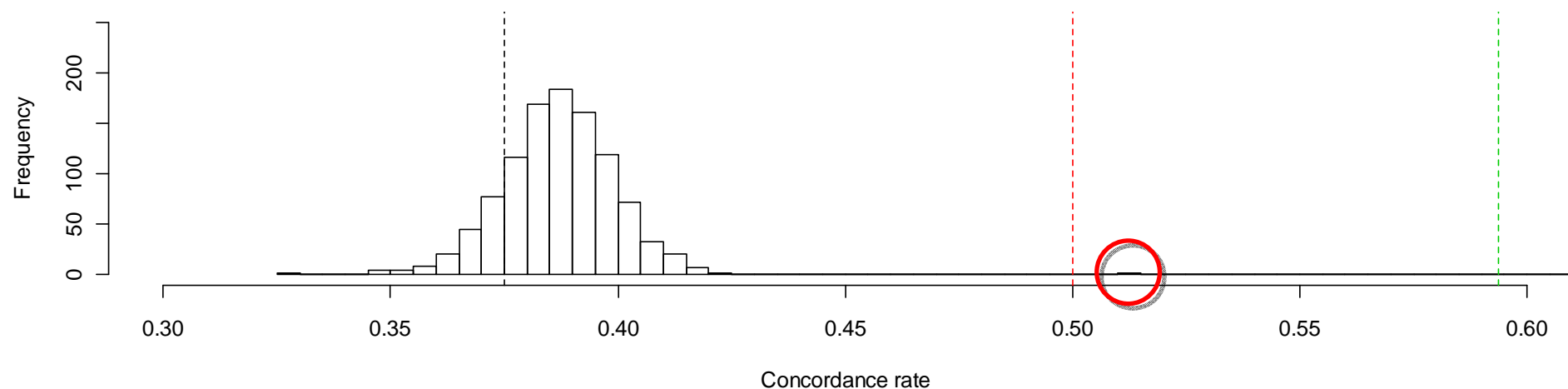
### ★3. ゲノム網羅的SNP解析 1,034例のQC

Genotype concordance (1:1,037)

#### 2A6



#### 2A6b



### ★3. ゲノム網羅的SNP解析

サンプル数: 1,038例

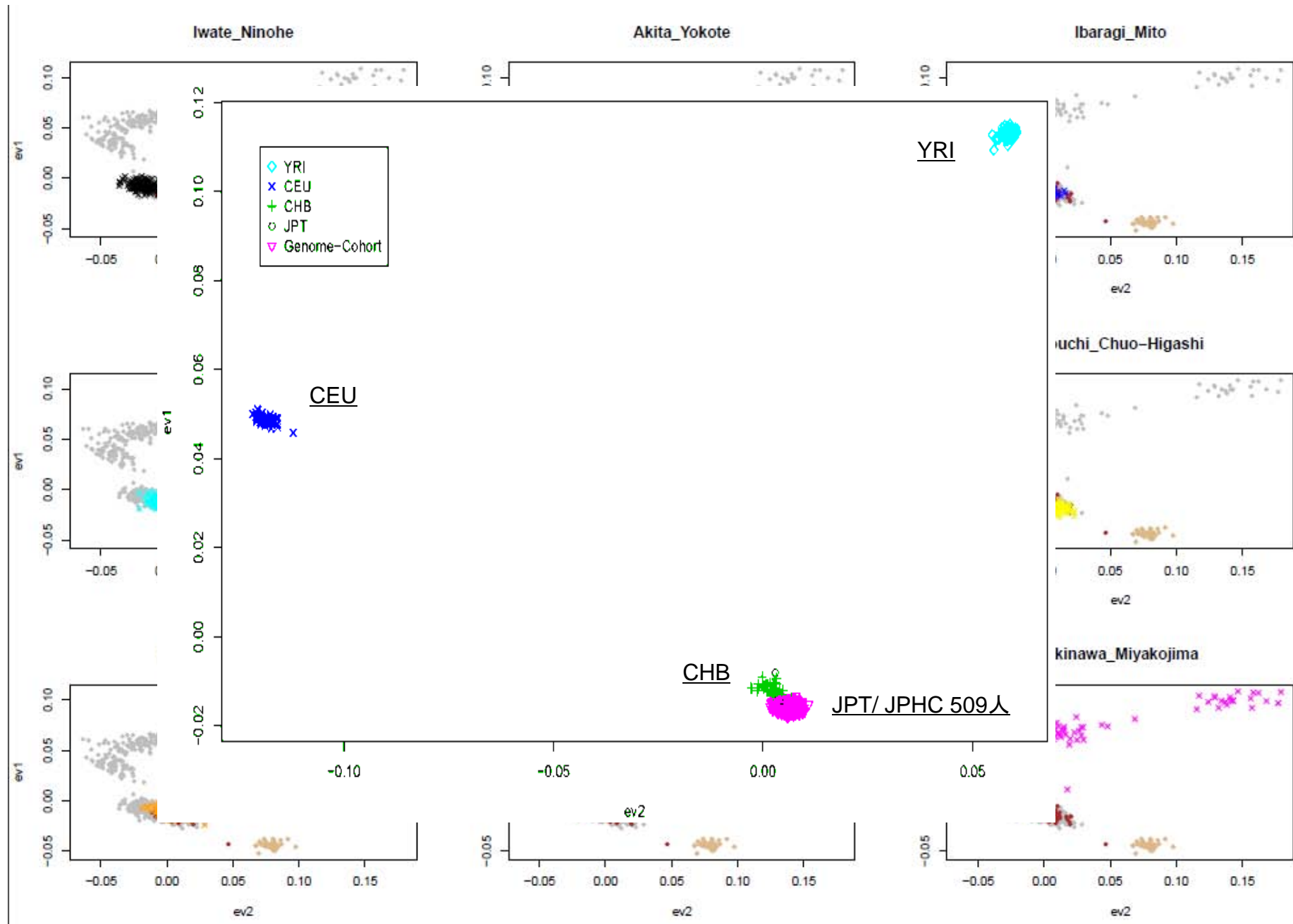
施設	解析人数
岩手二戸	135
秋田横手	124 → 122
長野佐久	163 → 162
沖縄中部	63
茨城水戸	154 → 153
新潟柏崎	38
高知中央東	82
長崎上五島	125
沖縄宮古島	154

- 採血: 1990 - 1994年  
ヘパリン採血管で採血、1-12時間内に遠心分離  
Buffy coat として-80°C保管  
急激な温度上昇・サンプル融解などのトラブル無し
- DNA抽出: 2006年2月～2007年4月  
(一部量不足のため2011年11月)  
DNAは-80°C保管  
急激な温度上昇・サンプル融解などのトラブル無し

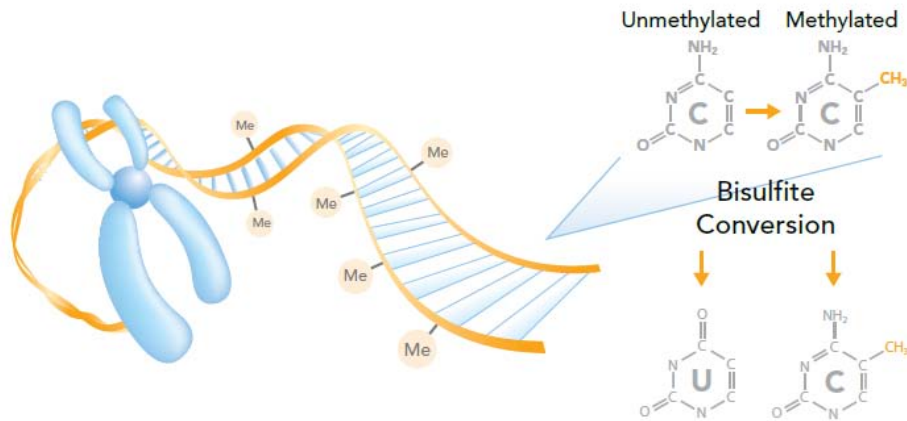
- 今回の解析においては、  
1,038例中、下記4サンプルのデータは削除
  - ・DNA同士のコンタミネーション疑い: 2例
  - ・DNA低濃度または質の問題: 2例

この中の  
コンタミネーション疑い: 1例  
についてはデータ取り直し  
ができる可能性有り。

### ★3. ゲノム網羅的SNP解析 1,034例



# ★4. Methyome 285例のQC



各CpG siteのメチル化の程度はメチル化検出用(M)と非メチル化プローブ(U)の蛍光強度の比率( $\beta$ )で表す。

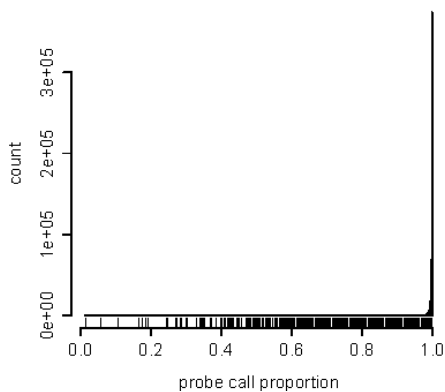
$$\beta = \frac{\text{Max}(M, 0)}{(\text{Max}(M, 0) + \text{Max}(U, 0) + 100)}$$

[http://www.illumina.com/products/methylation\\_450\\_beadchip\\_kits.ilmn](http://www.illumina.com/products/methylation_450_beadchip_kits.ilmn)

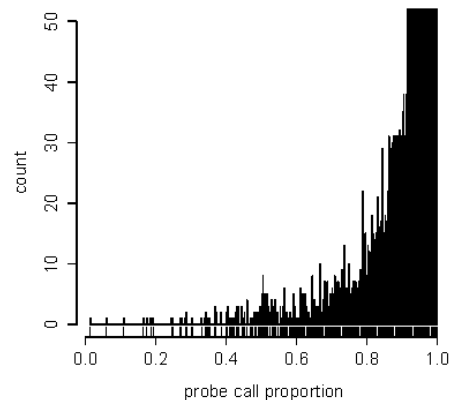
descent	Male				Female				total
	~50	51~60	61~	sum	~50	51~60	61~	sum	
Akita	3	15	0	18	6	10	0	16	34
Iwata	4	8	0	12	4	15	0	19	31
Ibaragi	4	7	9	20	0	12	14	26	46
Niigata	0	5	7	12	0	1	11	12	24
Nagano	13	25	0	38	13	27	0	40	78
Kochi	1	2	7	10	0	0	2	2	12
Nagasaki	0	5	3	8	0	5	7	12	20
Okinawa	0	4	0	4	0	6	0	6	10
Miyakojima	0	9	15	24	2	3	1	6	30
sum	25	80	41	146	25	79	35	139	285

Infinium HumanMethylation450 BeadChip  
の485,577のプローブ情報に対してQCを施行、  
常染色体上473,864プローブのうち、472,801  
プローブが解析対象(99.8%)。

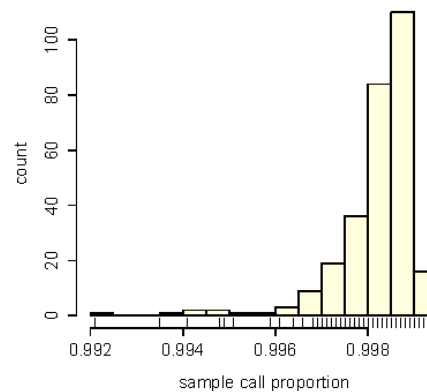
Histogram of autosome probe call



Histogram of autosome probe call (focus)

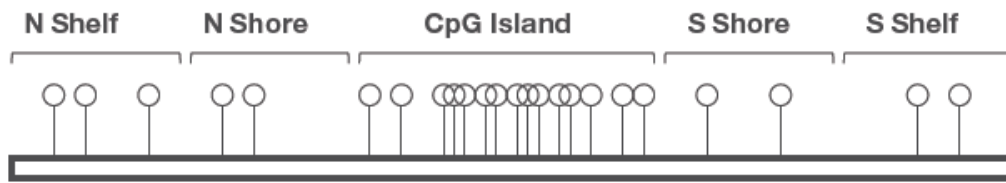


Histogram of autosome sample call



1990-1994年に採血、  
2006-2007年にDNA  
抽出の検体でも、優  
れたcall rateが得られ  
た。

# ★4. Methylome 285例の解析



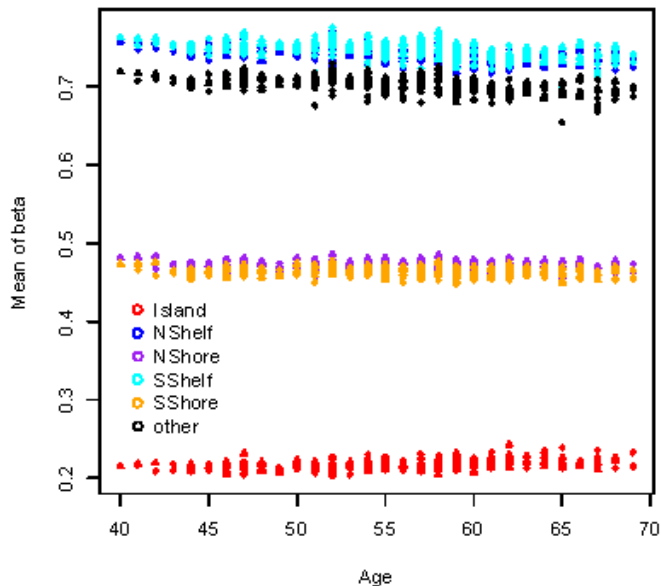
[http://www.illumina.com/products/methylation\\_450\\_beadchip\\_kits.ilmn](http://www.illumina.com/products/methylation_450_beadchip_kits.ilmn)

Feature Type	Islands Mapped	Percent Islands Covered	Average Number of Loci on Array
Island	26153	0.94	5.08
N_Shore	25770	0.93	2.74
S_Shore	25614	0.92	2.66
N_Shelf	23896	0.86	1.97
S_Shelf	23968	0.86	1.94

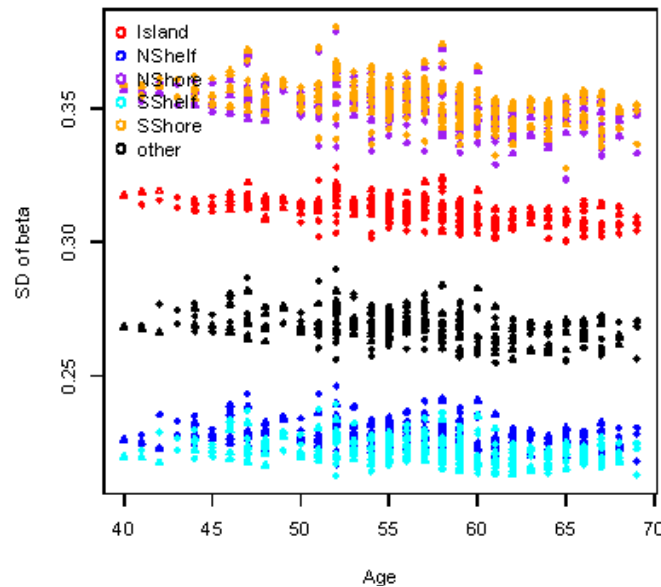
表 2: カテゴリー毎のプローブ数。All は全プローブ数、Autosome は常染色体上の全プローブ数、Effective は 472,801 プローブの内訳、Complete は欠測が一つも無かった常染色体上のプローブ数。

	Island	N_Shelf	N_Shore	S_Shelf	S_Shore	Other	Total
All	150,254	24,844	62,870	22,300	49,197	176,047	485,512
Autosome	145,842	24,223	61,223	21,731	47,866	172,979	473,864
Effective	145,525	24,158	61,100	21,678	47,769	172,571	472,801
Complete	111,647	19,229	48,398	17,328	38,472	13,8782	373,856

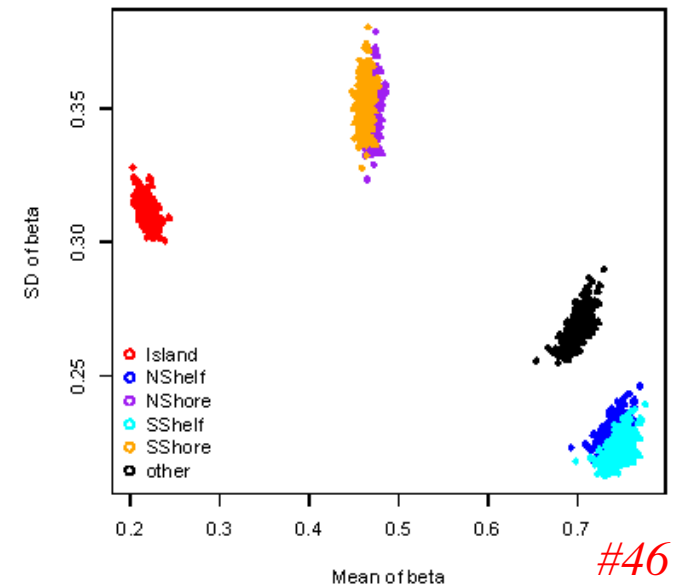
Age vs mean of beta: blood



Age vs SD of beta: blood

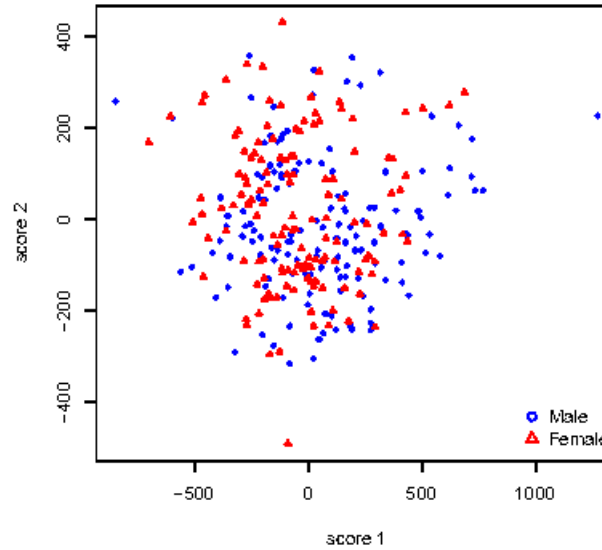


Mean vs SD of beta: blood

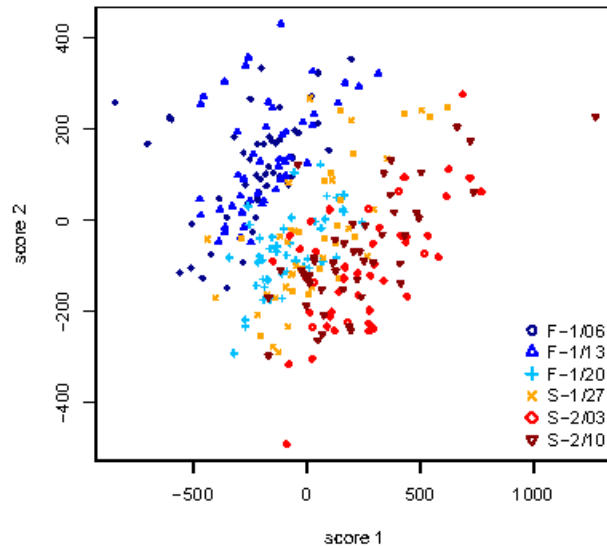


# ★4. Methyome 285例のQC

Principal components: Gender



Principal components: Experimental date



Principal components: Barcorde

