

# REVIEW ON VisGenome Single and Comparative Genome Browser

정우근

Chung Woo-Keun

부산대학교 컴퓨터공학과

wkchung@pusan.ac.kr

## ABSTRACT

본 보고서에서는 'VisGenome : visualization of single and comparative genome representations' 이에 대하여 논의한다. VisGenome은 Rat, Mouse, Human의 Chromosome에 대하여 LOD(Level of Detail) Visualization이 가능하다. VisGenome은 크게 Single 또는 Comparative한 Visualization이 가능하다. VisGenome은 Ensembl과 연동되어 Single Chromosome에 대한 정보를 제공하고, 서로 다른 Species간에 Chromosome에 대한 homologies가 가능하다. 또한 VisGenome은 Ensembl[1]에서 제공되는 Query System을 Link System을 통하여 제공하고 있다. 본 보고서에서는 VisGenome의 사용방법과 VisGenome에 제공되는 정보에 대하여 알아본다.

KEYWORDS Genome Browser, Comparative

## 1 Introduction

본 단락에서는 VisGenome의 설치 및 사용법을 배우기에 앞서 VisGenome에 대하여 간략하게 대하여 알아보도록 하자. 본 보고서에서 논의할 VisGenome은 Glasgow 대학에서 BHF Blood Pressure Group와 심장혈관병에 걸린 쥐의 모델과 비교하기 위하여 제작되었다. VisGenome은 rat, human의 QTLs에 대한 자료를 병에 걸린 gene을 위하여 앞서 말한 genomic 데이터에 대한 LOD(Level of detail) 시각화, 비교 분석을 서비스로 제공하고 있다. 또한, 3가지 중 human, rat 그리고 mouse에 대하여 QTLs에 대한 분석을 제공하고 있으며, 또한 앞서 말한 3가지 중에 대하여 genotyping, micro array 그리고 proteomics 대한 서비스도 제공하고 있다. VisGenome은 한 화면에 두 종간의 QTLs를 실험 데이터와 함께 비교 분석 및 데이터 시각화를 제공하고 있다. 또한 단일 Chromosome에 대하여 임의의 LOD까지의 줌 옵션을 제공하고 있다. VisGenome은 Ensembl과 연동하여 Ensembl에서 제공되는 데이터와 뷰를 함께 사용할 수 있다. 본 단락에서는 설치 및 사용법에 앞서 VisGenome이 사용자에게 무엇을 제공하는 대하여 간단하게 알아 보았다. 다음 단락에서는 VisGenome의 설치 및 사용법에 대하여 알아 보겠다.

## 2 Installation

본 단락에서는 VisGenome의 설치 및 시작 방법에 대하여 알아보도록 하겠다. VisGenome의 버전은 두 가지의 버전이 존재한다. Web Start 버전과 다운받아서 할 수 있는 File 버전이 있다. VisGenome은 Java로 이루어진 Browser로써 Component 기반의 프로그램으로써 WEB 또는 사용자의 컴퓨터 환경을 고려하지 않고서도 수행할 수 있는 환경을 제공하고 있다. (주소 : <http://www.dcs.gla.ac.uk/asia/VisGenome>)

### 2.1 Web Start

VisGenome 웹 버전의 시작 방법이다. 웹에서의 VisGenome의 시작방법은 위 단락에서의 Link를 따라가서 WEB Start 버튼 클릭만으로 실행이 가능하다.

## 2.2 Installation

파일 버전의 VisGenome 시작 방법이다. 사용자는 <http://www.dcs.gla.ac.uk/asia/VisGenome> 또는 [http://www.dcs.gla.ac.uk/asia/VisGenome/index\\_files/jars](http://www.dcs.gla.ac.uk/asia/VisGenome/index_files/jars) 에서 3 가지의 파일을 찾을 수가 있다. VisGenome\_DatabaseVersion\_1.5\_OneJar.jar, VisGenome\_FileVersion\_1.5.jar and data.zip. 이 3 가지 파일은 위의 두 가지 버전 WEB, File 버전과 관련이 있다. Ensembl 와 접속하여 사용하고, DataBase 를 이용하는 VisGenome\_FileVersion\_1.5.jar 버전을 추천한다. 또는 더 빠른 환경을 제공하는 FileVersion 사용하여도 좋다. 하지만 FileVersion 은 Ensembl v.42 에서 Data 를 다운 받아야 한다. 만약 사용자가 FileVersion 를 사용한다면, FileVersion 에 필요한 data.zip 파일은 VisGenome 과 같은 디렉토리 상에 위치해야 한다. 물론 압축을 해지하지 않아도 된다.

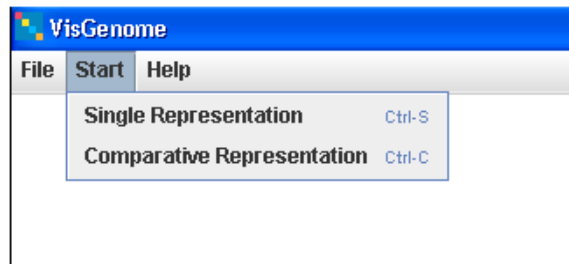


그림 1. VisGenome 의 시작 메뉴, Single 또는 Comparative 뷰어를 제공하고 있다.

만약 VisGenome\_DataBaseVersion1.5\_OneJar.zip(VisGenome\_FileVersion\_1.5.zip) 을 저장하였다면, Command 창에서 다음과 같이 실행을 해주기 바란다.

**copy VisGenome\_DataBaseVersion\_1.5\_OneJar.zip VisGenome\_DataBaseVersion\_1.5\_OneJar.zip.**

## 2.3 Application Startup

VisGenome 의 시작 방법이다. VisGenome\_DataBaseVersion1.5\_OneJar.zip(VisGenome\_FileVersion\_1.5.jar) 클릭하거나 또는 VisGenome\_DataBaseVersion1.5\_OneJar.zip(VisGenome\_FileVersion\_1.5.zip) 가 저장된 경로에서 다음과 같은 명령어를 Command 창에서 실행을 해주기 바란다.

1. `java -jar VisGenome_Database_Version_1.5_OneJar.jar`
2. `java -jar -Xms256m -Xmx256m VisGenome_DatabaseVersion_1.5_Onejar.jar`

파일 버전일 경우 다음과 같이 하면 된다.

1. `java -jar VisGenome_Database_Version_1.5_OneJar.jar`
2. `java -jar -Xms256m -Xmx256m VisGenome_FileVersion_1.5_Onejar.jar`

-Xms256m -Xmx256m 은 사용자의 컴퓨터 환경에 따라서 달리 하여 주면 된다.

VisGenome 은 사용자의 선택에 따라 Single 또는 Comparative 뷰어를 제공하고 있다. 그림 참조 1. 이 Single 또는 Comparative 뷰어는 Ensembl 과 연동되어 실행이 되기 때문에 시간이 다소 걸린다.

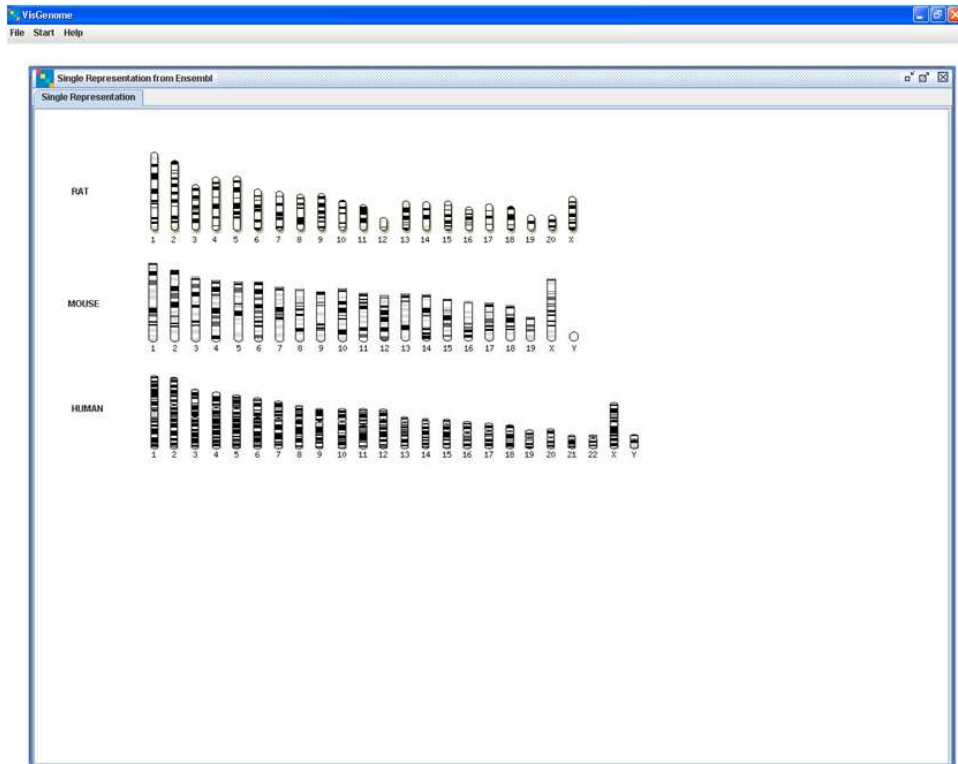


그림 2. VisGenome의 두 가지 Option Single 또는 Comparaive 중에서 Single 옵션을 선택시 화면을 보여주고있다.

### 3 Single Representation

본 단락에서는 VisGenome의 Single 뷰어에 대한 사용법을 알리고자 한다. 그림 2에서 보는 것과 같이 Single Option 사항을 선택할 경우 초기화면을 보여주고있다. Single 뷰어는 그림 2에서 보이는 Chromosome의 선택으로 해당 Chromosome에 대한 시각화를 제공한다. 그러면 VisGenome은 선택한 Chromosome에 대한 세밀한 정보를 제공한다. VisGenome은 사용자의 컴퓨터의 환경에 따라서 많은 Chromosome을 선택할 수 있도록 제공하고 있다. 그림 4는 선택한 Chromosome들에 대한 정보를 Tab 단위로 구분지어 놓고 있다. 현재 4는 하나의 Chromosome의 선택된 사항이다. 다수의 Chromosome 선택시 선택된 Chromosome의 갯수 만큼 Tab이 생성될 것이다.

그림 4에서 보이는 것 처럼 그림 3에서 선택한 Chromosome에 대한 세부 사항을 보여주고 있다. ( chromosome with bands, Affy Probe Sets, Genes, Markers 그리고 QTLs ) 그림3에서 보이는 Start, End Position에 좌표를 기입하면 해당 좌표에 대한 영역이 빨간 박스로 표기되며 해당 Chromosome에 대한 세부 사항을 역시 보여주게 된다. 그림4의 A에 해당한다.

VisGenome은 그림4 보이는 Toggle 버튼을 이용하여 Affymetrix Probe Sets 그리고 Markers 에대한 Labelling 서비스를 제공하고 있다. VisGenome은 두 가지의 Labelling 모드를 제공하고 있다. 모든 Object에 대한 Labelling 또는 최상위 object에 대한 Labelling 서비스를 제공하고 있다. Toggle 버튼에 대한 Labelling 서비스는 microarray probes 와 marker의 실험값에 대한 가장 적합한 데이터를 제공하고 있다. 사용자가 Affy Probe Sets 또는 Markers에 마우스 이벤트도 제공하고 있다. Toggle을 활성화 시켰을 경우 Object에 마우스를 가져갔을 경우 해당 Object에 해당하는 Label이 하이라이트 되는 것을 알 수 있다.

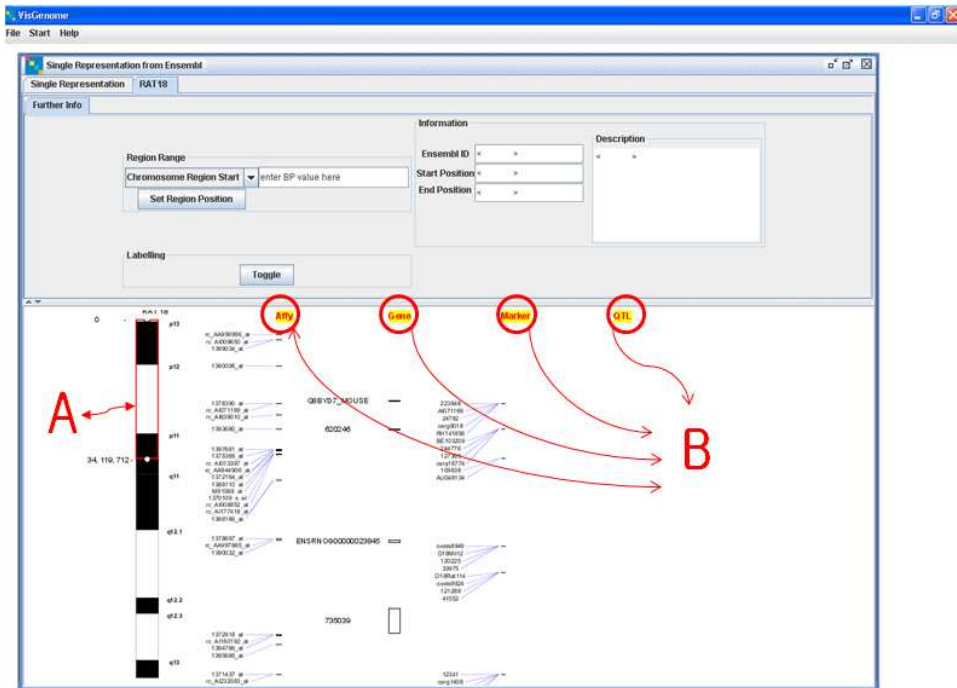


그림 3. VisGenome의 Single 뷰어이다. A에 해당하는 빨간색의 영역안에 속하는 정보를 B에서 보여주고 있다.

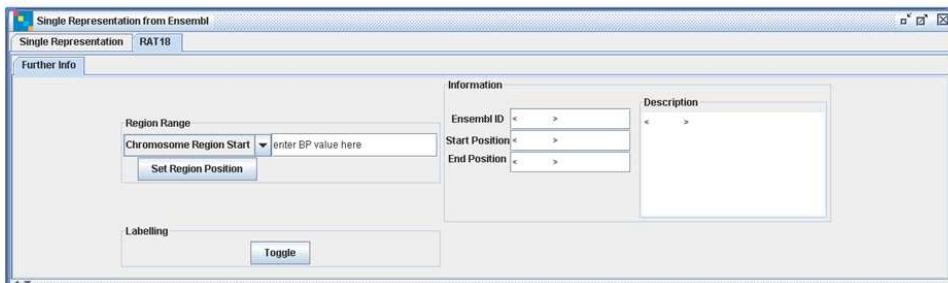


그림 4. 패널은 3가지의 파트로 구분된다. Region Range는 사용자가 Start, End Position으로 기입한 정보에 대한 Chromosome의 영역을 보여준다. Labelling 서비스는 Object에 대한 Label을 제공하고 있다. Information은 Single 뷰어에서 Gene란에대한 Mouse Event를 제공한다.

#### 4 Comparative Representation

본 단락에서는 VisGenome의 Comparative 뷰어에 대한 사용법을 알리고자 한다. Comparative 옵션은 서로 다른 종속에서 2개의 Chromosome의 선택으로 시작된다. Single 뷰어와 마찬가지로 사용자가 원하는 만큼의 Chromosome이 선택이 가능하다.

그림 6과 같이 Comparative 뷰는 선택한 Comparative 한 옵션마다 2가지의 탭 서비스를 제공한다. 그림 6

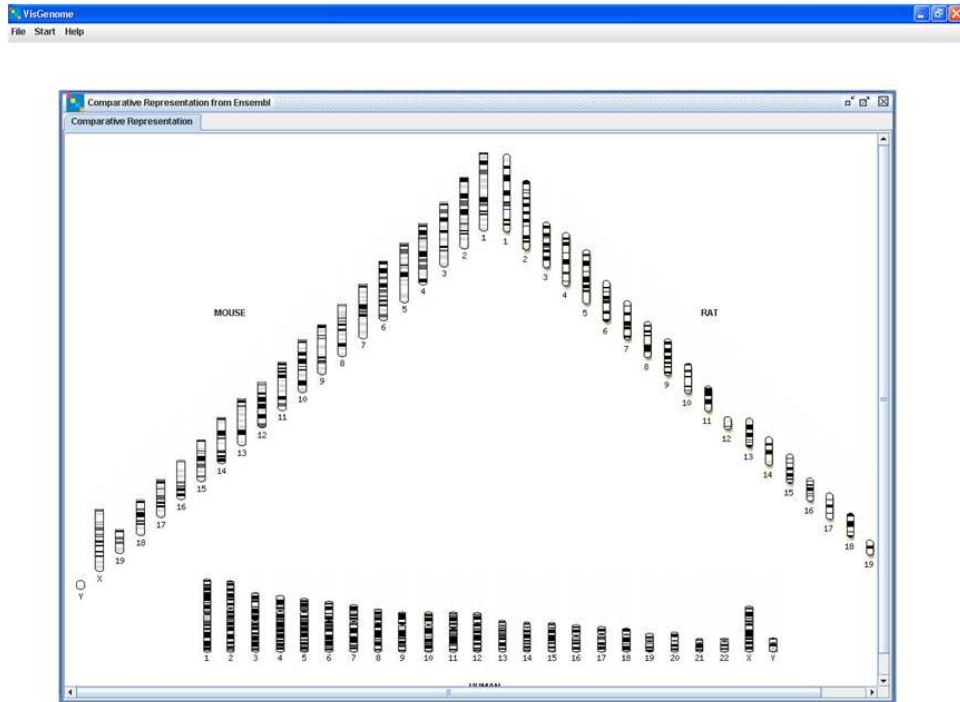


그림 5. VisGenome의 Comparative Option이다. B는 두 개의 Chromosome에 대하여 서로 상동하는 영역을 보여주고 있다. 각각의 Chromosome의 영역은 A이다.

에서와 같이 Display Option을 통하여 Chromosome에 대한 설정값을 변경할 수 있다. 또한 Gene에 대한 옵션은 그림7와 같이 설정이 가능하다.

## 5 Zooming, Panning and Access to Ensembl Pages

본 단락에서는 VisGenome의 Zoom, Panning 그리고 Ensembl과의 연동 방법에 대하여 설명한다.

### 5.1 Zooming

VisGenome에서 제공하는 Zoom 옵션은 마우스 우클릭으로 조작할 수 있다. genes 또는 object에 대하여 조작이 가능하다. 우클릭을 클릭한 상태로 마우스를 우측으로 움직일 경우 확대가 가능하며, 좌측으로 마우스를 움직일 경우 축소가 가능하다. Zoom option은 8에서 좌측과 같이 많은 데이터를 우측과 같이 확대하여 유용하게 사용이 가능하다.

### 5.2 Panning

VisGenome은 패닝 기능도 제공한다. 마우스 좌측 클릭을 유지한후 패널을 위, 아래로 이동할 수 있는 옵션을 제공하고 있다. Comparative 옵션일 경우 양측에 있는 Chromosome을 제외하고, 안의 중요 정보들을 서로 다른 방향으로도 변경할 수 있다.

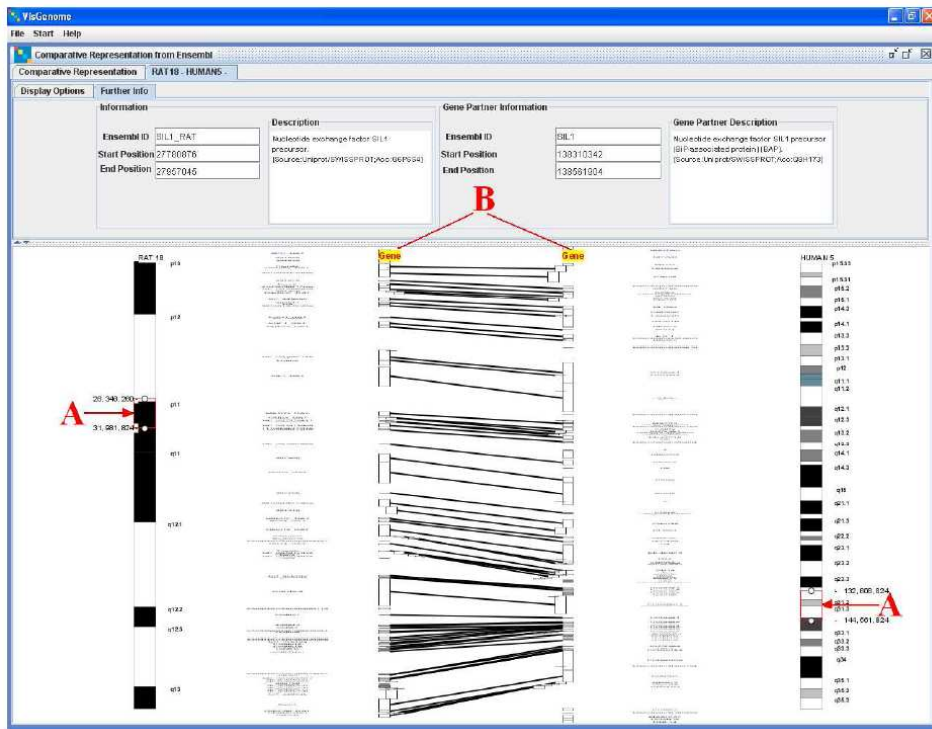


그림 6. Comparative Option 사항이다. Chromosome에 대한 영역 설정이 가능하다.

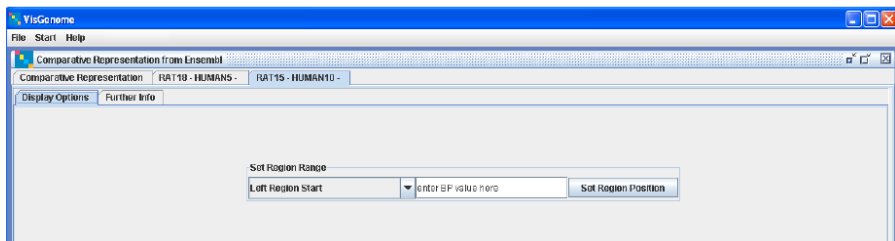


그림 7. Comparative Option에서의 Further Info 는 homologous gene을 보여주고 있다. Comparative Option에서 사용자가 선택한 두 종족의 Chromosome 이 서로 상등하는 관계라면 Gene Partner Information, Information 란에 정보가 표시 된다. 서로 상등하지 않다면 Information 란에만 정보가 기입되어 있을 것이다. 지금은 서로 상등하지 않는 상태를 보여 주고 있다.

### 5.3 Invocation of Ensembl web pages

VisGenome 은 Ensembl에서의 Query 를 가능하게 해주는 기능도 지원하고 있다. 그림 9 에서 보이는 것처럼 좀더 다양한 정보를 원하는 Gene 을 클릭하면 VisGenome 이 Ensembl 에 자동으로 Query 를 전송하여 결과를 웹 브라우저 창으로 보여준다. 이 기능은 Single, Comparative 한 모든 옵션에서 지원한다.

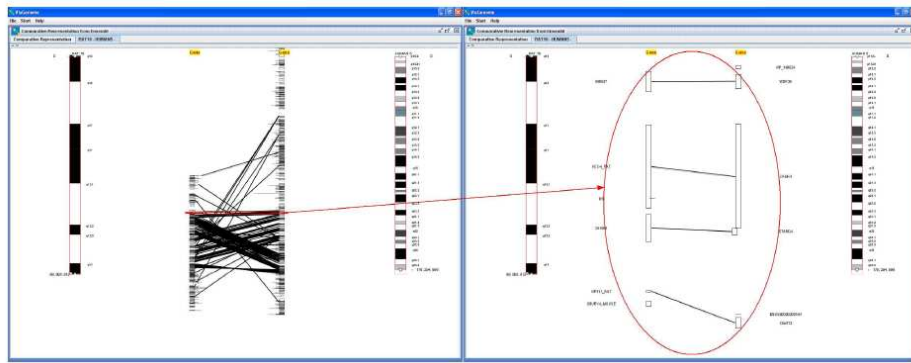


그림 8. VisGenome Zooming option 이다. 좌측은 확대전 사진이며, 우측은 확대후 사진이다.

### 5.4 The red square

VisGenome은 Single 그리고 Comparative 옵션에서는 그림3, 그림5 에서 보이는 A와 같은 (빨간 박스)Red Square 를 지원한다. 앞서 말한바가 있는 빨간 박스는 사용자가 관심 있어 하는 곳에 위치 하면 그 부분의 세부 사항을 보여주는 것이다. 사용자는 빨간박스의 위치, 또는 크기를 조정할 수가 있다. 그림 3 에 보이는 B 값은 오로지 빨간 박스에 위치한 곳의 세부사항을 보여주는 것이다.

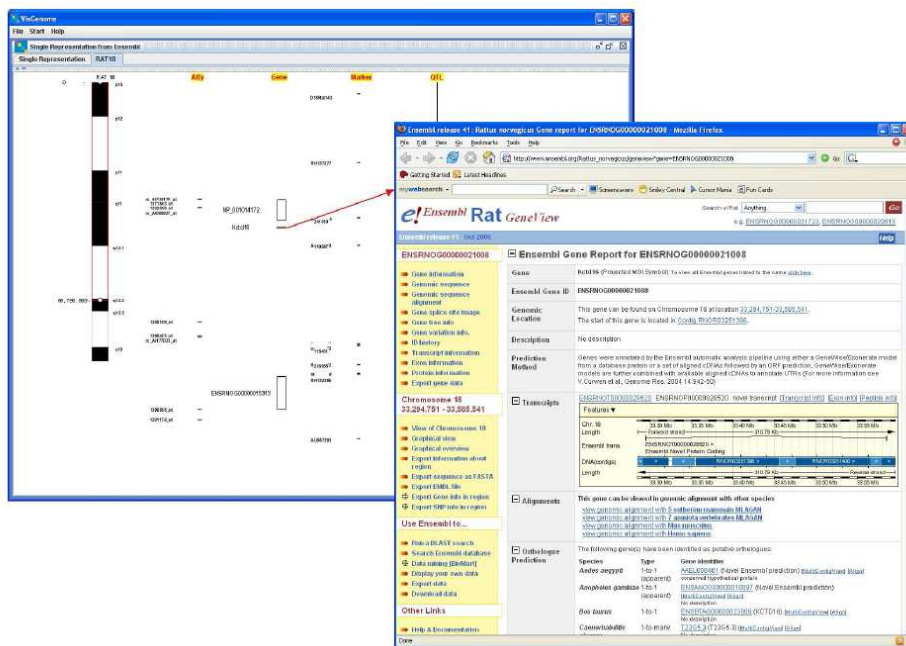


그림 9. 관심있는 Gene을 클릭할 경우, Ensembl에 Query를 전송하여 그 결과를 알려준다.

### 5.5 Labelling

그림4에 있는 Toggle 버튼은 Single 옵션에서만 실행할수가 있으며, Toggle 버튼이 활성화 되면 Affy Probe Sets 그리고 Markers에 대한 정보를 표시해 준다. Toggle 활성화한 것은 그림 10에 좌측에 해당하며, Toggle

버튼을 활성화 하지 않은 것은 그림10의 우측에 해당된다. 또한 Toggle 활성화된 상태에서는 마우스 이벤트도 동작한다. Toggle이 활성화된 상태에서 Affy Probe Sets 또는 Markers에 Object에 마우스를 위치하면 해당하는 곳의 Label이 하이라이트 되는 것을 알 수가 있다.

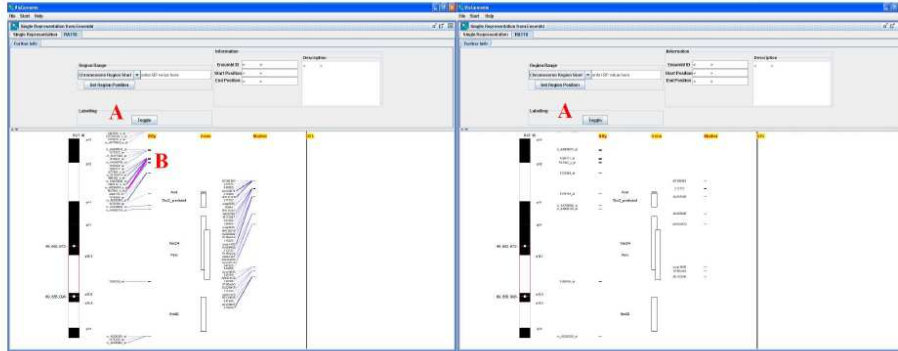


그림 10. 본 그림은 두 가지의 그림으로 이루어져 있다. 두 가지의 그림 모두 같은 영역에 대한 정보를 보여주고 있다. 왼쪽의 그림은 Label 옵션에 대하여 활성화가 된 것을 보여주고 있으며, 반대쪽 오른쪽의 그림은 Label 옵션에 대하여 비활성화가 되어 있다. 왼쪽에 있는 그림은 각 Label에 대하여 해당 요소들에 대하여 활성화 되어 있다. 요소들에 대하여 마우스 이벤트도 제공하고 있다. 사용자가 원하는 요소를 마우스 오버 이벤트를 발생 시킬 경우, 해당 요소와 Label에 대하여 하이라이트를 제공한다.

## 6 Conclusion

본 단락에서는 VisGenome의 설치 및 사용법을 이전에 VisGenome에 대하여 간략하게 대하여 알아 보았다. 본 보고서에서 논의한 VisGenome은 Glasgow 대학에서 BHF Blood Pressure Group와 심장혈관 병에 걸린 쥐의 모델과 비교하기 위하여 제작되었었다. VisGenome은 genomic 데이터에 대한 LOD(Level of detail) 분석이 가능하도록 서비스를 제공하고 있었다. 또한 rat, human의 QTLs에 대한 자료를 병에 걸린 gene을 위하여 상세히 제공하고 있다. QTLs에 대한 분석은 3가지 중, human, rat 그리고 mouse에 대하여 제공하고 있으며, genotyping, micro array 그리고 proteomics 대한 서비스도 제공하고 있다. VisGenome은 한 화면에 두 종간의 QTLs를 실험 데이터와 함께 제공하고 있다. 또한 단일 Chromosome에 대하여 임의의 LOD까지의 줌 옵션을 제공하고 있다. VisGenome은 Ensembl과 연동하여 Ensembl에서 제공되는 데이터와 뷰를 함께 사용할 수 있었다. VisGenome은 사용자에게 다소 편리한 UI를 제공하고, 비교 분석을 위한 툴을 상세히 제공하였다. 또한 Ensembl에서의 Query도 지원하고 있었다. 하지만 Web Start 및 File, Database 버전에서 Chromosome이나 초기설정에서 많은 시간을 초래하는 결과를 나타냈었다. 이유인즉, Chromosome이나 여타 데이터들을 Ensembl에서 가져오기 때문이다. 그리하여 하나의 해결책으로 Ensembl에서의 데이터를 다운받아 사용자의 컴퓨터에 저장하도록 추천하였으나, 이역시 그리 원활한 환경을 제공하지는 못하였다. 하지만 VisGenome은 다른 두 종족간의 Chromosome 비교나 정보를 출력하는 면에 있어나 뛰어난 성능을 보여었다.

## 참고 문헌

1. T. J. Hubbard, B. L. Aken, K. Beal, B. Ballester, M. Caccamo, Y. Chen, L. Clarke, G. Coates, F. Cunningham, T. Cutts, T. Down, S. C. Dyer, S. Fitzgerald, J. Fernandez-Banet, S. Graf, S. Haider, M. Hammond, J. Herrero, R. Holland, K. Howe, K. Howe, N. Johnson, A. Kahari, D. Keefe, F. Kokocinski, E. Kulesha, D. Lawson, I. Longden, C. Melsopp, K. Megy, P. Meidl, B. Ouverdin, A. Parker, A. Prlic, S. Rice, D. Rios, M. Schuster, I. Sealy, J. Severin, G. Slater, D. Smedley, G. Spudich, S. Trevanion, A. Vilella, J. Vogel, S. White, M. Wood, T. Cox, V. Curwen,



- 
- R. Durbin, X. M. Fernandez-Suarez, P. Flicek, A. Kasprzyk, G. Proctor, S. Searle, J. Smith, A. Ureta-Vidal, and E. Birney, Ensembl 2007., *Nucleic acids res* **35** (2007).
2. Joanna Jakubowska, Ela Hunt, Matthew Chalmers, Martin McBride, and Anna F. Dominiczak, VisGenome: visualization of single and comparative genome representations, *Bioinformatics* **23** (2007), 2641–2642.
  3. Kim Rutherford, Julian Parkhill, James Crook, Terry Horsnell, Peter Rice, Marie-Adele Rajandream, and Bart Barrell, Artemis: sequence visualization and annotation, *Bioinformatics* **16** (2000), 944–945.