=文件=

1. all.SNP.anno.stat.png SNP 注释结果柱状图, 所有的 SNP 注释结果

注:纵轴为InDel所在区域或类型,横轴为分类数目.

2. final SNP.anno.stat

SNP 注释结果统计表

注: 第一列 Region:

SNP 发生区域;

第二列 Type:

SNP 类型,详细信息见下; 在各个样品中该类型的总数;

其他各列:

每种 SNP 类型在相应样品中的个数:

第二列中的 SNP 类型包括以下几种:

(1) INTERGENIC: intergenic\_region

突变发生在基因间区:

(2) INTRAGENIC: intragenic variant

突变发生在基因区,但是在转录本

所有的属性区域外;

(3) INTRON: intron variant

突变发生在内含子区;

(4) UPSTREAM: upstream gene variant

突变发生在基因上游(默认长度:

5K bases);

(5) DOWNSTREAM: downstream\_gene\_variant 突变发生在基因下游(默认长度: 5K bases);

(6) UTR 5 PRIME: 5 prime UTR variant

突变发生在5'UTR区;

(7) UTR 3 PRIME: 3 prime UTR variant

突变发生在 3'UTR 区;

(8) SPLICE SITE ACCEPTOR: splice acceptor variant 突变发生在可变剪切受

体位点(一般认为外显子起始位置 的前两个碱基,第一个外显子除

外);

(9) SPLICE SITE DONOR: splice donor variant 突变发生在可变剪切施体位

点(一般认为编码外显子结束位置 的后两个碱基,最后一个外显子除

外):

(10) SPLICE SITE REGION: splice region variant 突变发生在可变剪切区域,

外显子的 1-3 个碱基或者内含子的

3-8 个碱基;

(11)START GAINED: 5 prime UTR premature start codon gain variant 突变发

生在 5 'UTR 产生起始密码子的 3

碱基序列中:

(12) START LOST: start lost

突变发生在起始密码子中,并使得 起始密码子突变为非起始密码子。

(13) SYNONYMOUS\_CODING: synonymous\_variant 同义突变;

(14) NON SYNONYMOUS CODING: missense variant 错义突变;

(15) START LOST: start lost

突变发生在起始密码子中,并使得 起始密码子突变为非起始密码子:

(16) SYNONYMOUS STOP: stop retained variant 突变使得终

止密码子突变为另一个终止密码子;

(17)STOP\_GAINED: stop gained 突变产生一个终止密

码子:

(18)STOP LOST:

stop lost 突变使得终止密码子突

变为非终止密码子。

3. \* . SNP.anno.stat.png

SNP 注释结果统计柱状图

注:纵轴为 SNP 所在区域或类型,横轴为分类数目