

诺亚基因智能解读平台使用说明

1. 访问我们网站 <http://www.genonova.com/>，点击“进入智能解读平台”后进入如下页面。使用我们分配给您的账号和密码登陆，登陆后您可以修改密码。

GenoNova Interpretation v1.0

Please login to see this page.

Please Sign In

Username:

Password:

[Back to company home](#)

2. 进入平台后，您可以在右上角选择语言，显示中文或英文。平台主页面包含左栏的新任务提交和右栏的任务列表。任务列表将为您保存提交的新任务及历史任务。

诺亚基因解读平台 1.0 Language + 账户 -

新任务

名称 *需要

输入基因信息文件 (.txt 或 .xls 文件) *需要
文件需包含 gene 与 HGVS cDNA
[Choose File](#) No file chosen

输入表型信息 (.txt 文件或文字录入) *可选
[Choose File](#) No file chosen

表型间使用逗号分割 (目前仅支持英文症状)

任务列表

名称: test1 [查看结果](#)
状态: 成功
提交时间: May 25, 2017, 1:42 p.m.

3. 现在您可以提交一个新任务。

(1) 填写一个您方便记忆查询的任务名称，可以是任意中英文数字组合。

(2) 提交基因信息文件。

我们接受 txt 或者 xls 文件。文件里面至少需要含有以下三列：基因 (Gene)、RefSeq accession number 以及 hgvs cDNA，或者以下两列：基因

(Gene)、RefSeq accession number 与 hgvs cDNA 合并为一列（冒号分割）。文件内使用的分隔符可以是 tab，逗号，空格等。以下为示例：

例 1：

Gene	HGVS cDNA-level
PTPN11	NM_002834.4:c.922A>G
PTPN11	NM_002834.4:c.923A>G
BRCA1	NM_007294.3:c.4997insA
BRCA1	NM_007294.3:c.5578dupC
BRCA1	NM_007294.3:c.5576C>G

例 2：

Gene	RefSeq accession number	cDNA
PTPN11	NM_002834.4	c.922A>G
PTPN11	NM_002834.4	c.923A>G
BRCA1	NM_007294.3	c.4997insA
BRCA1	NM_007294.3	c.5578dupC
BRCA1	NM_007294.3	c.5576C>G

例 3：

Gene,RefSeq_accession_number,cDNA
PTPN11,NM_002834.4,c.922A>G
PTPN11,NM_002834.4,c.923A>G
BRCA1,NM_007294.3,c.4997insA
BRCA1,NM_007294.3,c.5578dupC
BRCA1,NM_007294.3,c.5576C>G

(3) 您可以**选择性**输入病人的表型信息（表型间使用逗号分割），如果您提供了表型，智能解读平台将基于表型信息和基因及变异（variant）位点进行关联分析，返回针对此病人的基因变异致病性解读；如果您不提供表型，智能解读平台将返回每个输入变异的致病性解读。现阶段表型仅支持英文。中文支持即将上线。

4. 当您提交新任务后，右栏任务列表中将显示此任务的运行情况。任务成功运行后，您可以点击“**查看结果**”。在解读结果页面，您将看到平台解读结果表格以及您输入的基因信息表格。如果您提交了表型，在此页面也将看到您输入的表型信息。

解读结果表格中，我们按照自主设计的 GNova 得分由高到低对每个变异（variant）进行排序。一个变异的 **GNova 分数越高**，其作为此病人致病基因的可能性越高。如果您没有输入病人表型，那么 GNova 分数代表此变异的致病性，分数越高，致病性越强。

解读结果表格中除了 **GNova 得分**外，还包含**基因、变异、Id、致病性和标准**。其中 **Id** 是基于 hg19 (Grch37) 基因坐标系（genome coordinates）的变异识别号。**致病性**是基于美国医学遗传学与基因组学学会（ACMG）标准划分的变异（variant）致病性，共有五种可能：Pathogenic (致病)，Likely pathogenic (可能致病)，Uncertain

significance (意义不明确), Likely benign (可能良性), Benign (良性)。标准列表明这个变异满足 ACMG 标准中的哪些项目。

诺亚基因解读平台 1.0

Language 账户

返回

测试结果 详细解读

显示 10 项结果

搜索:

基因	变异	Id	GNova得分	致病性	标准
PTPN11	c.923A>G	chr12:g.112915524A>G	8.21	Pathogenic	PS1 PM5 PM1 PM2 PP3 PP5
PTPN11	c.922A>G	chr12:g.112915523A>G	8.21	Pathogenic	PS3 PS1 PM1 PP3 PP5
BRCA1	c.5576C>G	chr17:g.41197711G>C	1.15	Uncertain significance	PM1 PP3 BP1
BRCA1	c.4997insA		0.66	Uncertain significance	PP5
BRCA1	c.5578dupC		0.66	Uncertain significance	PP5

显示第 1 至 5 项结果, 共 5 项

上页 1 下页

输入基因

显示 10 项结果

搜索:

Gene	RefSeq_accession_number	cDNA/r
BRCA1	NM_007294.3	c.4997insA
BRCA1	NM_007294.3	c.5578dupC

5. 您可以点击“详细解读”查看详细的解读结果。

诺亚基因解读平台 1.0

Language 账户

搜索:

基因	变异	标准	解读
PTPN11	c.923A>G	变异注释	突变类型: missense_variant. 蛋白功能: PTP type protein phosphatase Protein-tyrosine phosphatase-like. HGVS ID: chr12:g.112915524A>G. RefSeq ID: rs121918455. 外显子: 8. DANN致病性分数: 0.998400682813. FATHMM致病性分数: 0.99101. MetaSVM致病性分数: 0.99878. GERP++序列保守性预测分数: 5.64. Clinvar数据库ID: 13327 . Clinvar数据库记录的变异致病性: Pathogenic Pathogenic Pathogenic Pathogenic. Clinvar数据库记录的状态: criteria provided, multiple submitters, no conflicts criteria provided, single submitter. Clinvar数据库记录的PubMed相关生物医学文献: 20718194 , 12960218 , 22190897 , 16124853 , 11992261 , 19077116 , 17497712 , 19020799 .
PTPN11	c.923A>G	PVS1	基因变异类型不是无效变异(null variant). 变异位点所在基因的功能丢失(loss of function)是已知的致病机制. 此变异不具有有害的剪接效应(splicing effect). 不符合PVS1标准.
PTPN11	c.923A>G	PS1和PM5	变异为错义突变. 之前报道导致相同氨基酸改变的基因变异被证明是致病的 (Clinvar数据库参考: 13327). 此错义突变发生在的氨基酸残基在之前发现过致病错义突变(p.Asn308Asp), 尽管是不同氨基酸改变 (Clinvar数据库参考: 13326). 此变异不具有有害的剪接效应(splicing effect). 符合PS1标准. 符合PM5标准.
PTPN11	c.923A>G	PS3和BS3	未发现针对此基因变异的完善的体内或体外功能性研究. 不符合PS3标准. 不符合BS3标准.
PTPN11	c.923A>G	PS4	具有此基因变异的人群患病率并未显著升高, 相对风险(Relative Risk)小于5.0. 不符合PS4标准.
PTPN11	c.923A>G	PM2	未在人类基因变异数据库(ExAC, 1000Genomes, ESP6500)中发现此变异. 符合PM2标准.
PTPN11	c.923A>G	BA1和BS1	未在人类基因数据库中发现此等位基因的频率数据. 不符合BS1标准.
PTPN11	c.923A>G	BS2	此基因变异在健康人中既不以隐性(纯合子)也不以显性(杂合子)状态存在. 不符合BS2标准.
PTPN11	c.923A>G	PM1	此基因变异位于突变热点和/或关键的功能域(例如酶的活性部位), 且在哪些区域不存在良性变异. 符合PM1标准.