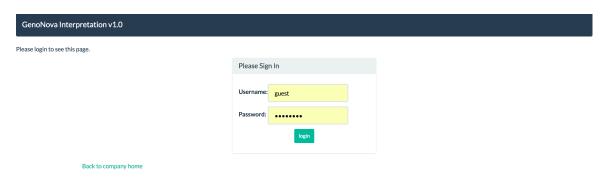
诺亚基因智能解读平台使用说明

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。



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。



- 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。



5. 您可以点击"详细解读"查看详细的解读结果。

