

PRS风险评分

评分: -0.0109

风险等级: 低风险

基于 20 个变异计算

神经网络预测风险评分

评分: 0.3731

风险等级: 风险较低, 需进一步观察

基于 20 个变异计算

变异摘要

总变异数: 20

致病性变异: 1

蛋白质影响变异: 2

高影响RegulomeDB分数 (1-2): 2

中等影响RegulomeDB分数 (3-4): 1

低影响RegulomeDB分数 (5-6): 1

变异列表 (按照模型预测致病性排序, 展示前30个)

变异ID	参考序列	变异序列	临床意义	基因	模型预测标签	模型预测得分	RegulomeDB分数
rs80357906	AG	A	致病		可能致病	0.8985	Not Found
rs766173	C	T	未知		可能致病	0.8690	6 (0.0)
rs16942	C	T	良性		可能致病	0.8115	1f (0.22271)
rs1799950	A	G	良性		可能致病	0.7682	1f (0.66703)
rs55770810	G	T	未知		可能致病	0.6806	Not Found
chr1:26323085	C	CT	未知	-	意义未明	0.5657	{}
rs2981582	T	C	良性		意义未明	0.4978	4 (0.60906)
rs876660398	T	G	未知		意义未明	0.4495	Not Found
chr1:26317066	TA	T	未知	-	意义未明	0.3883	{}
rs28897727	T	C	良性		意义未明	0.3627	7 (0.18412)
chr1:26325610	T	TAC	未知	-	意义未明	0.3567	{}
chr1:26330538	CT	C	未知	-	意义未明	0.3174	{}
chr1:26319464	G	GA	未知	-	可能良性	0.2777	{}
chr1:26359441	T	TCA	未知	-	可能良性	0.1755	{}
rs397507246	G		未知	-	可能良性	0.1657	{}
rs1801516	A	G	良性		可能良性	0.1134	7 (0.51392)
chr1:26324504	TCA	T	未知	-	可能良性	0.0896	{}
chr1:26344159	T	TTCC	未知	-	良性	0.0424	{}
chr1:26329479	AT	A	未知	-	良性	0.0029	{}
chr1:26316125	AT	A	未知	-	良性	0.0001	{}

蛋白质变异信息

共发现 2 个影响蛋白质功能的变异

蛋白质变异 #1

蛋白质ID: P51587.244 | 位置: 3 | 突变类型: missense | 氨基酸变化: I → V

序列对比:

野生型序列 (12 aa):

1 | MP[I]GSKERPTFF

突变型序列 (12 aa):

1 | MP[V]GSKERPTFF

蛋白质变异 #2

蛋白质ID: P38398.277 | 位置: 1710 | 突变类型: missense | 氨基酸变化: D → T

序列对比:

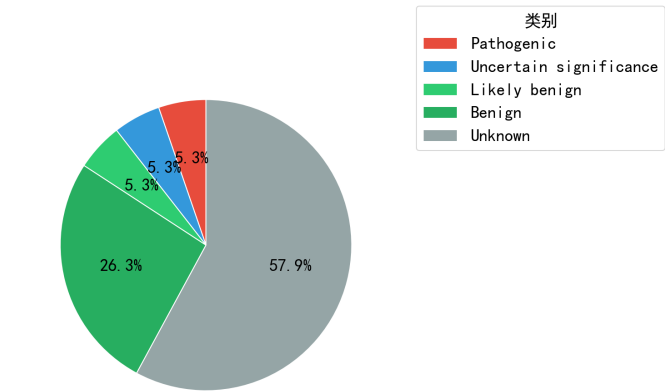
野生型序列 (20 aa):

1 | TLKYFLGIAG[G]KWVVSIFYWV

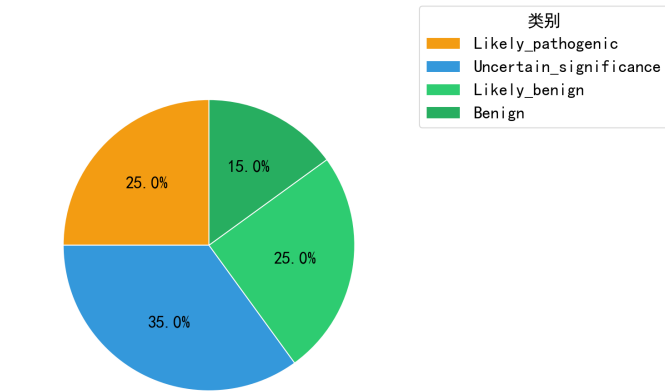
突变型序列 (20 aa):

1 | TLKYFLGIAG[T]KWVVSIFYWV

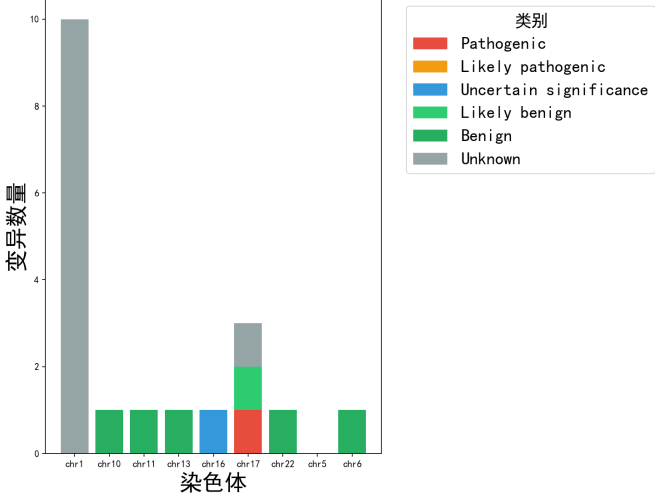
临床意义分布



模型预测结果分布



染色体临床意义分布



染色体预测结果分布

