

Hugo_symbol	„gén szimbólum”, azaz a HGNC által létrehozott nevezéktan szerinti jelölés
Entrez_gene_id	egy gén specifikus adatbázisa a National Library of Medicine (az NIH campusán található). Génekhez számozósítót rendel
Center	Egy vagy több genom szekvenciáló center is jelentette a variánst
NCBI_Build	az NCBI által kiállított emberi génállományt reprezentáló „ verziószám ”
Chromosome	A 23 emberi kromoszómapár valamelyike
Start_Position	A variáns koordináta kezdőpontja
End_Position	A variáns koordináta végpontja
Strand	Melyik DNS szárról van szó (pozitív vagy negatív)
Variant_Classification	Genetikus elváltozás/eltérés osztályozása behatás szerint, pl.: funkcióvesztés stb. (bővebben)
Variant_Type	Az előbbi variáns típusa pl.: SNP – single nucleotide polymorphisms
Reference_Allele	A referencia allél arra a bázisra referál, ami a referencia allélban van (allél = egy variáns különböző verziói)
Tumor_Seq_Allele1	Az elsődleges adat genotípusa az 1. tumor szekvenciáló allélnek
Tumor_Seq_Allele2	2. tumor szekvenciáló allél
dbSNP_RS	Ez az rs-ID a dbSNP adatbázisból
Tumor_Sample_Barcode	A vizsgálati tumorminta „vonalkódja”
Matched_Norm_Sample_Barcode	A megegyező normálminta „vonalkódja”
Match_Norm_Seq_Allele1	Megegyező normálminta 1. szekvenciáló allélja
Match_Norm_Seq_Allele2	Ez a 2. szekvenciáló allél
Tumor_Validation_Allele1	Tumor genotípus validáció az első allélnek
Tumor_Validation_Allele2	Tumor genotípus validáció az második allélnek
Match_Norm_Validation_Allele1	Az egyező normál genotípus validáció az első allélnek
Match_Norm_Validation_Allele2	Az egyező normál genotípus validáció a második allélnek
Verification_Status	-
Validation_Status	-
Mutation_Status	A mutációról egy megállapítás (üres a db-ben)
Sequencing_Phase	A TCGA szekvenciáló kifejezése?

Sequence_Source	Molekulális vizsgálat típus, amit a szekvenciális elemzők előállítására használnak
Validation_Method	Az ellenőrző híváskor használt vizsgáló platformok
Score	-
BAM_File	-
Sequencer	Ezzel állítható elő az elsődleges szekvenciaadat
Tumor_Sample_UUID	Tumorminta UUID részlet (GDC)
Matched_Norm_Sample_UUID	Egyező normálminta UUID részlet
HGVSc	A variáns kódoló szekvenciája HVGS formátumban
HGVSp	A variáns protein szekvenciája HVGS formátumban („p.” azt jelenti, hogy nincs változás a proteinben)
HGVSp_short	Ugyanaz, mint a HGVSp, csak 1 betűs aminosav kódokkal
Transcript_ID	Annak a másolatnak az Ensembl ID-je amire hatással van a variáns
Exon_Number	Az exon szám (az összesből), azaz azoknak a génrészleteknek a száma ami az aminosavaknak kódol
t_depth	Az olvasási mélység a tumor ezen locusán
t_ref_count	A tumorban a referencia allélt támogató olvasási mélység
t_alt_count	A tumorban a variáns allélt támogató olvasási mélység
n_depth	A normál locus olvasási mélysége
n_ref_count	A normál referencia allélt támogató olvasási mélység
n_alt_count	A normál variáns allélt támogató olvasási mélység
all_effects	Ez egy pontosvesszővel elválasztott lista az összes lehetséges variáns effektről, fontossági sorrendben
Allele	Az a variáns allél, amit a következmények kiszámításához használunk
Gene	A „stable” Ensembl ID-je az érintett génnek
Feature	A „stable” Ensembl ID-je a feature-nek (másolat, szabályozó, minta)
Feature_type	A feature megnevezése
Consequence	A variáns következmény típusa, szekvencia lételmélet alapú megnevezésben
cDNA_position	A bázispár relatív pozíciója a cDNA szekvenciában, törteként
CDS_position	A bázispár relatív pozíciója a kódoló szekvenciában

Protein_position	Az érintett aminosav relatív pozíciója a fehérjében
Amino_acids	Csak akkor van megadva, ha a variáció behatással van a protein kódoló szekvenciára
Codons	Az alternatív kodonok, nagybetűvel a variáns bázissal
Existing_variation	Egy létező variáns ismert azonosítója
ALLELE_NUM	Az allélszám a bemenetből, 0 a referencia, 1 az első alternatív stb.
DISTANCE	A legrövidebb távolság a variánstól az átíróig
STRAND_VEP	Az a DNS szál, ahol az átíró/jellemző van
SYMBOL	A gén szimbóluma
SYMBOL_SOURCE	A gén szimbólum eredete
HGNC_ID	A gén ID-je a HUGO gén nevezéktanból (ha létezik)
BIOTYPE	Az átíró biótípusa
CANONICAL	Igen, ha a VEP alapú elfogadott átírást (a leghosszabb átírás) használtak ezen a génen, ha nem akkor null az érték
CCDS	A CCDS azonosítója ennek az átírónak
ENSP	Az Ensembl protein azonosítója az érintett átírónak
SWISSPROT	UniProt hozzáférés
TREMBL	UniProt/TrEMBL azonosítója a proteinnek
UNIPARC	UniParc azonosítója a proteinnek
RefSeq	RefSeq azonosítója az átírónak
SIFT	A SIFT predikció, és pontértéke
PolyPhen	A PolyPhen predikció, és pontértéke
EXON	Az exon szám
INTRON	Az intron szám
DOMAINS	Az eredete és azonosítója az egymást fedő protein tartományoknak
AF	A nem referencia allél és a létező variáns frekvenciája az 1000 genom -ban
AFR_AF	A nem referencia allél és a létező variáns frekvenciája az 1000 genom-ban (összesített afrikai népesség)
AMR_AF	A nem referencia allél és a létező variáns frekvenciája az 1000 genom-ban (összesített amerikai népesség)

ASN_AF	A nem referencia allél és a létező variáns frekvenciája az 1000 genom-ban (összesített ázsiai népesség)
EAS_AF	A nem referencia allél és a létező variáns frekvenciája az 1000 genom-ban (összesített kelet-ázsiai népesség)
EUR_AF	A nem referencia allél és a létező variáns frekvenciája az 1000 genom-ban (összesített európai népesség)
SAS_AF	A nem referencia allél és a létező variáns frekvenciája az 1000 genom-ban (összesített dél-ázsiai népesség)
AA_AF	A nem referencia allél és a létező variáns frekvenciája az NHLBI-ESP -ben (összesített afroamerikai népesség)
EA_AF	A nem referencia allél és a létező variáns frekvenciája az NHLBI-ESP-ben (összesített európai amerikai népesség)
CLIN_SIG	A variáns klinikai jelentősége, dbSNP-ből
SOMATIC	A szomatikus állapota minden ID-nek az Existing_variation oszlopban (0, 1 vagy null)
PUBMED	A Pumbed ID-je a publikációknak, amik előidézik a létező variánst
MOTIF_NAME	Az eredete, és az azonosítója egy átírási tényező kötési profiljának ezen a pozíción
MOTIF_POS	A relatív pozíciója a variációnak a TFBP-ben
HIGH_INF_POS	Jelzés, ami azt jelzi, hogy a variáns magas információjú pozícióba esik egy TFBP-ben (Y, N vagy null)
MOTIF_SCORE_CHANGE	A motif pont különbség a referencia és a variáns szekvenciákban a TFBP-re
IMPACT	A befolyás módosító tényezője a következmény típusának
PICK	Azt jelzi, hogy ez a blokknyi következmény adat a VEP „pick” szolgáltatása által lett kiválasztva
VARIANT_CLASS	Szekvencia lételmélet variáns osztály
TSL	Átíró támogatási szint, ami független RNS analízis alapján történik
HGVS_OFFSET	Megmondja, hogy hány bázissal lettek eltolva a variáns HGVS jelölései
PHENO	Jelzi, hogy a létező variáns összefüggésben van-e egy fenotípussal, betegséggel vagy tulajdonsággal (1, 0 vagy null)
MINIMISED	Az allélek ebben a variánsban, át lettek konvertálva minimális reprezentációra, következményszámolás előtt (1 vagy null)
GENE_PHENO	Jelzi, hogy az átfedett gén összefüggésben van-e egy fenotípussal, betegséggel vagy tulajdonsággal
FILTER	Másolat az input VCF-ről
flanking_bps	A „flanking” szekvencia
vcf_id	Vcf file-beli id
vcf_qual	$-10 \cdot \log_{10}(\text{homozigóta-referencia genotípus posterior genotípus valószínűsége})$

gnomAD_AF	Egy létező variáns frekvenciája a gnomAD exome-okban (globális)
gnomAD_AFR_AF	Egy létező variáns frekvenciája a gnomAD exome-okban (összesített afrikai populáció)
gnomAD_AMR_AF	Egy létező variáns frekvenciája a gnomAD exome-okban (összesített amerikai populáció)
gnomAD_ASJ_AF	Egy létező variáns frekvenciája a gnomAD exome-okban (összesített askenázi zsidó populáció)
gnomAD_EAS_AF	Egy létező variáns frekvenciája a gnomAD exome-okban (összesített kelet ázsiai populáció)
gnomAD_FIN_AF	Egy létező variáns frekvenciája a gnomAD exome-okban (összesített finn populáció)
gnomAD_NFE_AF	Egy létező variáns frekvenciája a gnomAD exome-okban (összesített nem finn, európai populáció)
gnomAD_OTH_AF	Egy létező variáns frekvenciája a gnomAD exome-okban (más összesített populáció)
gnomAD_SAS_AF	Egy létező variáns frekvenciája a gnomAD exome-okban (összesített dél ázsiai populáció)
vcf_pos	E referencia pozíció a VCF fileban (1. bazis pozíciója 1, stb...)
GENE_IN_ONCOKB	Ezt a gént kigyűjtötte-e az OncoKB csapat (igaz/hamis)
VARIANT_IN_ONCOKB	Ezt a variánst kigyűjtötte-e az OncoKB csapat
MUTATION_EFFECT	A biológiai hatása a mutációnak/változásnak azon a protein funkción, amik előidézik a sejtekben a biológiai tulajdonságuk megváltozását
ONCOGENIC	Onkogenikus-e? azaz rákot okoz-e?
LEVEL_*	Gyógyászati következmények, szintekre bontva
HIGHEST_LEVEL	Legmagasabb LEVEL
CITATIONS	Minden gyógyászati következmény hivatkozás
LEVEL_Dx*	Diagnózis következmény szintek
HIGHEST_DX_LEVEL	Legmagasabb LEVEL_Dx
LEVEL_Px*	Jövőbeli következmények szintje
HIGHEST_PX_LEVEL	Legmagasabb LEVEL_Px