

注释结果文件共有 28 列:

1. AA.stat YES 表示在基因中并引起蛋白变化的突变
2. Gene 基因
3. Gene.ID 基因编号及所在外显子
4. AACChange 基因中蛋白及核酸变化
5. Chr.start 突变起始位置
6. Chr.end 突变终止位置
7. Ref 参考基因组碱基
8. Alt 突变碱基
9. Hom.Het 纯合/杂合
10. DP(ref:alt) DP-测序深度, ref-参考碱基数目, alt-突变碱基数目
11. Strand 链偏移
12. AF 突变频率
13. Func 突变位置
14. ExonicFunc 突变类型
15. snp138 dbSNP(snp138)编号
16. snp138NonFlagged snp138 数据库经筛选, 剔除突变频率高于 1%、及与临床相关数据
17. 1000g 在 1000Genomes 中频率
18. 1000gEAS 在 1000Genomes (East Asian) 中频率
19. CosmicID COSMIC 编号
20. Cosmic.Occurrence COSMIS 研究
21. clinvar.stat 是否在 ClinVar 中有致病性相关注释
22. CLINSIG ClinVar 内容
23. CLNDBN ClinVar 研究
24. SIFT.score SIFT 预测值
25. SIFT.pred SIFT 预测类型 D(Damaging), T(Tolerated)
26. Polyphen2.HDIV.score Polyphen2 HDIV 预测值
27. Polyphen2.HDIV.pred Polyphen2 HDIV 预测类型 D(probably damaging), P(possibly damaging), B(benign)
28. Sig.Level 在 Cosmic、ClinVal、SIFT、Polyphen2 中出现 (有害) 次数

在没有信息的部分, 使用 “.” 表示。