

INTERPRETATION OF SEQUENCE VARIANTS

INTERVAR

INTERVAR

- ▶ SQLite db
 - ▶ tabeller: pasientinfo, varianter, tolkning
- ▶ Python backend
 - ▶ Kjøre spørringer, lage rapporter, entre data i db
- ▶ Python + (django, flask etc.) frontend
 - ▶ webgui hvor bruker kan legge inn data, få oversikt printe rapporter etc.

SCHEMA FOR DB

▶ Pasienter

- ▶ pasientID
- ▶ Fødselsår
- ▶ Kjønn
- ▶ Kliniske opplysninger
- ▶ Slektsnummer
- ▶ Panel (hvilken analyse er utført (APN, HSP, Exom, Filtex))

▶ Varianter (Som VCF-format?)

- ▶ Chr
- ▶ Start
- ▶ Stop

▶ Ref

- ▶ Alt
- ▶ rsID

▶ Tolkninger

- ▶ JSON fra Alamut
- ▶ Tolket av / Dato
- ▶ Klasse

▶ Kjøringer

- ▶ Mean target cov
- ▶ % Target > 20 & 30 X
- ▶ SBS



Login screen

InterVar login

Username

Password

DONE

Overview screen



► Patient screen

Patient screen

PATIENT INFO:

PATIENT ID

BIRTHDATE

FAMILY ID

CLINICAL INFO

PANEL

UPDATE

VARIANTS CONNECTED TO THIS SAMPLE:

Chr	Start	Stop	Mer info
1	123	1234	blabla
2	123	123	blabla
X	321	231	blabla
2	231	312	blabla

Scrollbar

Double click to go to variant summary

ADD VARIANT

REPORT

► Variant screen (Popup from patient screen button)

Variant screen

VARIANT INFO FOR PATIENT

CHR:

START:

STOP:

REF:

ALT:

TRANSCRIPT:

CDNA:

PROTEIN:

ZYGOZITY:

GET INFO FROM ALAMUT

UPDATE

+ info om splice, publikasjoner tidligere tolket som, tolket av hvem osv...

DONE