# INTERPRETATION OF SEQUENCE VARIANTS

# INTERVAR

#### **INTERVAR**

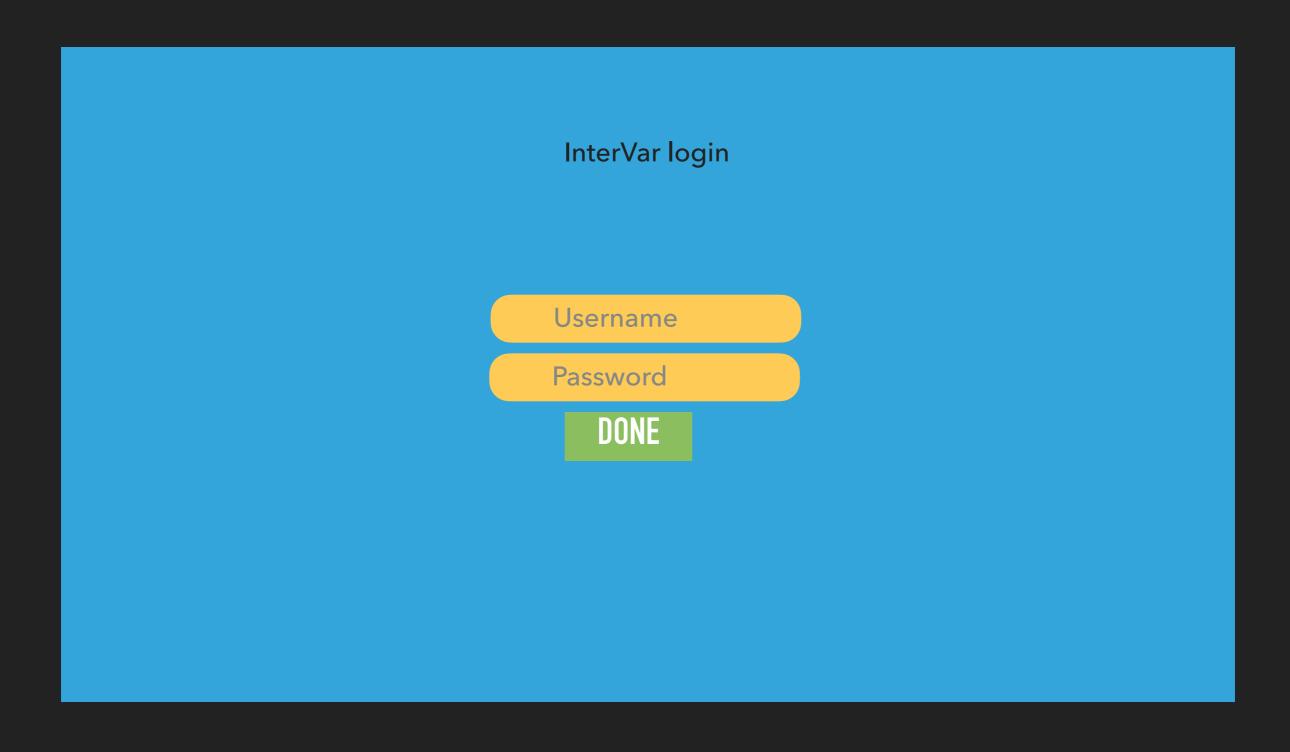
- SQLite db
  - tabeller: pasientinfo, varianter, tolkning
- Python backend
  - Kjøre spørringer, lage rapporter, entre data i db
- Python + (django, flask etc.) frontend
  - webgui hvor bruker kan legge inn data, få oversikt printe rapporter etc.

## SCHEMA FOR DB

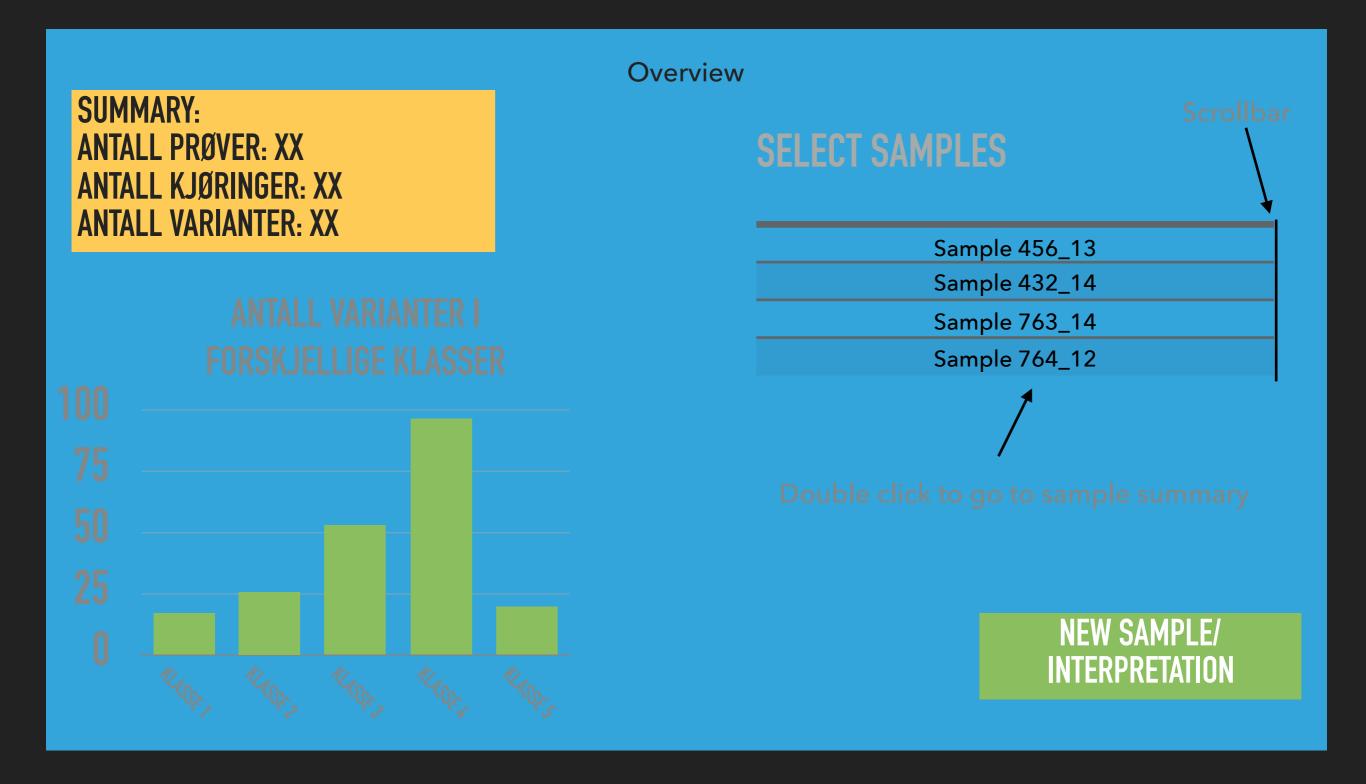
- Pasienter
  - pasientlD
  - Fødselsår
  - Kjønn
  - Kliniske opplysninger
  - Slektsnummer
  - Panel (hvilken analyse er utført (APN, HSP, Exom, Filtex))
- Varianter (Som VCF-format?)
  - ▶ Chr
  - Start
  - Stop

- Ref
- Alt
- ▶ rsID
- Tolkninger
  - JSON fra Alamut
  - ▶ Tolket av / Dato
  - Klasse
- Kjøringer
  - Mean target cov
  - % Target > 20 & 30 X
  - SBS

# Login screen



#### Overview screen



#### Patient screen



#### **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

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 tidliger tolket som, tolket av hvem osv $\dots$ 

DONE