**svscan报出规则**

**制定日期**：20200110

**适用svscan版本**：v0.1.11及以后

以下以hgene->tgene融合为例说明，下文常见融合是指在ONCOKB/COSMIC中有记录的融合形式（不考虑断点位置和融合方向）

1. hgene和tgene任何一个在黑名单基因列表中，不予报出
2. hgene->tgene融合基因对在黑名单融合基因中，不予报出
3. hgene->tgene融合在背景池中，不予报出
4. hgene->tgene如果有保守融合序列，且hgene->tgene并非常见融合，且保守融合序列是简单重复序列，不予报出。简单重复序列判定规则有两个，任意满足一个即当作简单重复序列。

其一：任何两种碱基数量之和高于0.85 \* 融合序列总长

其二：含有连续至少16个“GT”、或者“TG”、或者、“AC”、或者“CA”5

1. hgene和tgene如果相同，且不在预先设定的各panel中的需要检测同一基因内部某种结构变异事件，不予报出
2. 对应的结构变异事件太小，不予报出，小的标准有三个，满足一个即定义为太小的结构变异：
   * + 1. 同一个内含子内部
       2. 同一个外显子内部且长度低于0.8倍的该外显子长度
       3. 相邻的内含子和外显子
3. 融合频率: 常见融合不受频率限制，非常见融合频率必须>=0.01
4. 断点位置深度高于阈值: 常见融合>=30x，非常见融和>=50x
5. 总的支持数高于阈值: 常见融合>=2分子，非常见融合>=3分子
6. 种子支持数高于阈值: 常见融合 断裂读段种子>=1或者不一致比对读段对>=2; 非常见融合断裂读段种子>= 3或者不一致比读段对>=3
7. 总的读段数高于阈值: 常见融合 断裂读段 >=3或者不一致比对读段对>=2; 非常见融合断裂读段>=5或者不一致比对读段对>=5
8. 当hgene和tgene不同且非RNA检测的时候，结构变异断点位置必须大于2000
9. 如果不在预定的检测范围（譬如scope的基因，外显子要求），也不报出
10. hgene和tgene必须有一个为基因，且必须有一个基因在我们的探针设计panel的范围内
11. 如果hgene->tgene不是常见融合且tgene->hgene不是常见融合，如果hgene->tgene有融合保守序列，该序列进行BWT和全基因组比对，出现以下四种情况中任意一种，则不予报出：
12. 连续比对到基因组上，无断裂比对发生
13. 发生大于4组断裂比对（包括主要比对和次要比对），断点位置和融合保守序列预先计算的断点位置一致
14. 大于两组主要断裂比对
15. 仅一组主要断裂比对，但是断点位置和预先计算的差别太大
16. 如果hgne->tgene存在多个形式相同或者相反的融合，如果有连接方向正确，且为常见融合方向，且在数据库中的融合，则其他形式和不具备这些性质的tgene->hgene融合不报出。
17. 满足以上条件，或者不违反相应条件的均给予报出（包括非基因区和panel中融合基因的融合）