使用说明

诺亚罕见遗传病基因数据智能解读产品：着力于运用人工智能手段辅助医生解读基因数据，提高解读效率，同时给予医生完全自主权，可根据不同需要选择不同使用方式，根据病人其他临床指标进行综合考量，根据产品提供的全面数据库文献证据自由进行致病性分析，选择合适的可报数据结果，生成个性化解读报告。

产品使用Human GRCh37/hg19 genome build，支持表型-基因的关联性分析，单个突变的致病性解读，也可一键同时完成表型关联与致病性解读的分析。

产品专注基因解读，自动默认输入数据已经过生物信息学分析，不包含测序误差（sequencing artifact）及对照组数据库常见变异（internal cohort common variant）。

如有父母测序数据，请在“是否提供父/母信息”栏选择“是”，并提供父母是否有相同表型的信息。若父母数据已包含在proband文件中，则在此步骤选择不上传单独文件。

我们提供ACMG建议的incidental findings解读，若无病人同意书（consent form），请慎重使用。

产品接受以下文件格式与表头（header）名称。产品支持表头名称的模糊输入，如Chrom被识别为Chromosome，ref被识别为Reference。基因信息文件格式支持.vcf, .txt, .csv, .xls，父母信息文件格式支持.vcf, .txt, .csv。

1	Chromosome	Pos	Ref	Alt							
2	Chromosome	Start	Stop（optional）	Reference	Allele In Scope						
3	Chromosome	Start	Stop（optional）	Reference	Allele 1	Allele 2					

4	Chromosome	Start	Stop（optional）	Reference	Allele In Scope	Father Allele 1	Father Allele 2				
5	Chromosome	Start	Stop（optional）	Reference	Allele In Scope	Mother Allele 1	Mother Allele 2				
6	Chromosome	Start	Stop（optional）	Reference	Allele 1	Allele 2	Allele In Scope	Father Allele 1	Father Allele 2		
7	Chromosome	Start	Stop（optional）	Reference	Allele 1	Allele 2	Allele In Scope	Mother Allele 1	Mother Allele 2		
8	Chromosome	Start	Stop（optional）	Reference	Allele In Scope	Father Allele 1	Father Allele 2	Mother Allele 1	Mother Allele 2		
9	Chromosome	Start	Stop（optional）	Reference	Allele 1	Allele 2	Father Allele 1	Father Allele 2	Mother Allele 1	Mother Allele 2	
10	Chromosome	Start	Stop（optional）	Reference	Allele 1	Allele 2	Allele In Scope	Father Allele 1	Father Allele 2	Mother Allele 1	Mother Allele 2
Example	1	75693500	75693500	C	C	T	T	C	C	C	T

11	Gene	HGVS cDNA-level nomenclature	Zygosity(optional)
Example	ZNF804B	NM_181646.3:c.2395C>T	Het

12	Gene	Transcript	cDNA	Zygosity(optional)
Example	FAM132A	NM_001014980.2	c.295-4C>A	Het

13	Gene	HGVS cDNA-level nomenclature	Allele 1	Allele 2	Father Allele 1	Father Allele 2	Mother Allele 1	Mother Allele 2

Example	FAM132A	NM_001014980.2： c.2395C>T	C	A	C	A	C	C

14	VCF file	Proband only (One VCF file)	Standard VCF file format can be found at: https://samtools.github.io/hts-specs/VCFv4.2.pdf
15	VCF files	Proband and either mother or father (Two VCF files)	
16	VCF files	Proband and both mother and father (Three VCF files)	