Varyant Veritabanı

Varyant veritabanı, online olarak erişime açık olan, kullanımı yaygın 6 farklı online varyant veritabanındaki verilere çevrimdışı olarak erişim sağlamayı amaçlamaktadır. Bir web uygulamasıdır.

Proje Arayüzü

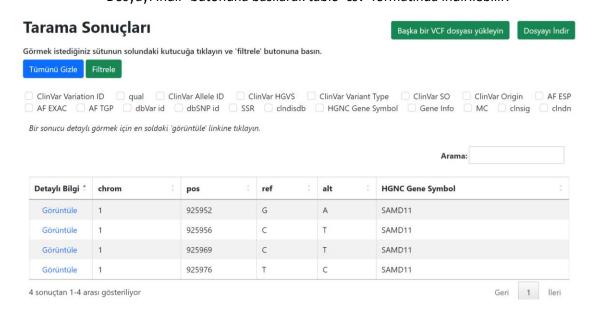


@ 2022 ITH Riginformatik Laboratusari

Anasayfa

Kullanıcı hakkında veri toplamak istediği varyantları içeren vcf dosyasını sisteme yükler. Dosya seç butonu ile gönderilecek vcf dosyası lokalden seçilir ve gönder butonuna basılır.

'Dosyayı İndir' butonuna basılarak tablo 'csv' formatında indirilebilir.



Sisteme yüklenen vcf dosyasındaki her bir variant için veritabanları taranır ve sonuçlar listelenir. Detaylı görüntülenmek istenirse 'Görüntüle' linkine tıklanarak ilgili sayfaya gidilir.

Her bir varyant için detaylı veri tablo ve listeler halinde ayrı bir sayfada bulunur.

VARYANT VERİTABANI Anasayfa Terimler Yeni Varyant Kaydı Varyant Detayları Başka bir VCF dosyası yükleyin CHROM: 1 POS: 11184573 REF: G ALT: T **HGNC Gene Symbol: MTOR** CIVic ClinGen **PharmGKB** chrom: 1 **HGNC Gene Symbol: MTOR** clinical_annotation_id: pos: 11184573 hgnc_id: 3942 1451410280 dbSNP RefSNP ID: 542 Disease Label: overgrowth **HGNC Gene Symbol:** MTOR syndrome and/or cerebral **Evidence Level:** 3 alt: T malformations due to abnormalities level override: None qual: . in MTOR pathway genes level_modifiers: None **HGNC Gene Symbol:** MTOR mondo_disease_id: 0100283 score: 1.5 Allele: T moi: AD phenotype_category: Efficacy sop: SOP8 Consequence: Missense_Variant pmid_count: 1 Entrez Gene ID: 2475 classification: Definitive evidence count: 1 CIViC Feature Type: transcript ClinGen URL: latest_history_date: 2021-04-13 CIVIC Feature: ENST00000361445.4 https://search.clinicalgenome.org/kb/g pharmgkb_url: validity/CGGV:assertion_92ce0145-HGVSc: https://www.pharmgkb.org/clinicalAnr ENST00000361445.4:c.6644C>A 031d-41c4-8b74-0f9411629b64specialty population: None

Projenin Lokalde Çalıştırılması

- GitHub <u>link</u>i üzerinden projenin kodları indirilir.
- PostgreSQL(10.22), python(3.10) kurulu olmalıdır.
- Proje dosyaları arasındaki 'web_app' adlı klasöre giderek gerekli paketler "pip install -r requirements.txt" komutuyla indirilir.
- Proje dosyaları arasındaki 'data\\db_backups' klasöründeki PostgreSQL veritabanı yedekleri bulunmaktadır. Bu yedekleri kullanılarak veritabanlarını lokalinizde çalıştırmanız gerekmektedir.
- 'web_app' adlı klasöre gidilir ve komut istemcisine 'python main.py' yazılarak proje "http://127.0.0.1:8080" adresinde çalıştırılır.

Veritabanlarının güncellenmesi

- Şuanda manuel olarak yapılmaktadır.
- 'database_links.txt' adlı dosyadaki linklere gidilerek sırasıyla veri setlerinin güncel halleri indirilir ve 'database//data' adlı konuma taşınır.
- Proje dosyalarındaki 'database' adlı klasöre gidilir.
- Sırasıyla "python main.py --<veritabanı-adı>" komutuyla güncel veriler veritabanlarına yüklenir (örneğin; python main.py clinvar).