

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

VARYANT VERİTABANI[Anasayfa](#)[Terimler](#)[Yeni Varyant Kaydı](#)

Varyant Veritabanı

Varyant veritabanı kamuya açık birçok varyant veritabanının derlenerek tek bir veritabanında birleştirilmesi, kullanılan veritabanlarının lokalizasyonu ile klinik kullanıma sunulmasını amaçlar. Varyant hastalık ilişkilerinden, önerilen ilaçlara kadar bir çok detaylı bilgiyi bünyesinde barındırır. Uygulamaya kullanıcılar tarafından yeni varyant kaydı eklenmesi mümkündür. Açık kaynak kodludur.

Bir VCF dosyası yükleyin

Dosya Seç

Dosya seçilmedi

Gönder

© 2022 ITU Biyoinformatik Laboratuvarı

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.

Tarama Sonuçları

[Başka bir VCF dosyası yükleyin](#)[Dosyayı İndir](#)

Görmek istediğiniz sütunun solundaki kutucuğa tıklayın ve ‘filtrele’ butonuna basın.

[Tümünü Gizle](#)[Filtrele](#)

☐ ClinVar Variation ID ☐ qual ☐ ClinVar Allele ID ☐ ClinVar HGVS ☐ ClinVar Variant Type ☐ ClinVar SO ☐ ClinVar Origin ☐ AF ESP
☐ AF EXAC ☐ AF TGP ☐ dbVar id ☐ dbSNP id ☐ SSR ☐ clndisdb ☐ HGNC Gene Symbol ☐ Gene Info ☐ MC ☐ clnsig ☐ clndn

Bir sonucu detaylı görmek için en soldaki ‘görüntüle’ linkine tıklayın.

Arama:

Detaylı Bilgi	chrom	pos	ref	alt	HGNC Gene Symbol
Görüntüle	1	925952	G	A	SAMD11
Görüntüle	1	925956	C	T	SAMD11
Görüntüle	1	925969	C	T	SAMD11
Görüntüle	1	925976	T	C	SAMD11

4 sonuçtan 1-4 arası gösteriliyor

Geri [1](#) İleri

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					
<u>CIViC</u>	<u>ClinGen</u>	<u>PharmGKB</u>			
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			
ref: G	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			
Consequence: Missense_Variant	sop: SOP8	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/	pharmgkb_url:			
HGVSc:	validity/CGGV:assertion_92ce0145-	https://www.pharmgkb.org/clinicalAn			
ENST00000361445.4:c.6644C>A	031d-41c4-8b74-0f9411629b64-	specialty_population: None			

Projenin Lokalde Çalıştırılması

- GitHub [linki](#) 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).