

## BIOF3 组学数据分析

# 04 maftools 肿瘤突变分析

导出日期：2026年5月12日

## 04 maftools 肿瘤突变分析

maftools 是肿瘤外显子组 (WES) 分析里最常用的 R 包。它读入 MAF 格式的体细胞突变文件，一套函数出完整的突变景观图、驱动基因分析、突变签名等。

本章用 maftools 自带的 TCGA LAML (急性髓系白血病, 193 个样本) 数据演示。

### MAF 格式

MAF (Mutation Annotation Format) 是 TCGA 定义的标准格式，每行一个突变，关键列：

列	含义
Hugo_Symbol	基因名
Chromosome / Start_Position / End_Position	基因组坐标
Variant_Classification	Missense / Nonsense / Frame_Shift 等
Variant_Type	SNP / INS / DEL
Tumor_Sample_Barcode	样本 ID
Protein_Change	蛋白变化 (如 p.R882H)

从 VCF 转 MAF 用 `vcf2maf.pl` (需要 VEP 注释)。

### 真实示例

配套脚本 [genome04\\_maftools\\_sci.R](#) 输出 6 张图：

```
Rscript scripts/genomics/genome04_maftools_sci.R
```

每张图看什么



图 1: MAF 总览 dashboard。左上: 每个样本的突变数; 右上: 变异分类分布; 左下: 变异类型; 右下: SNV 碱基替换类型。一张图看完整整个队列的突变概况。

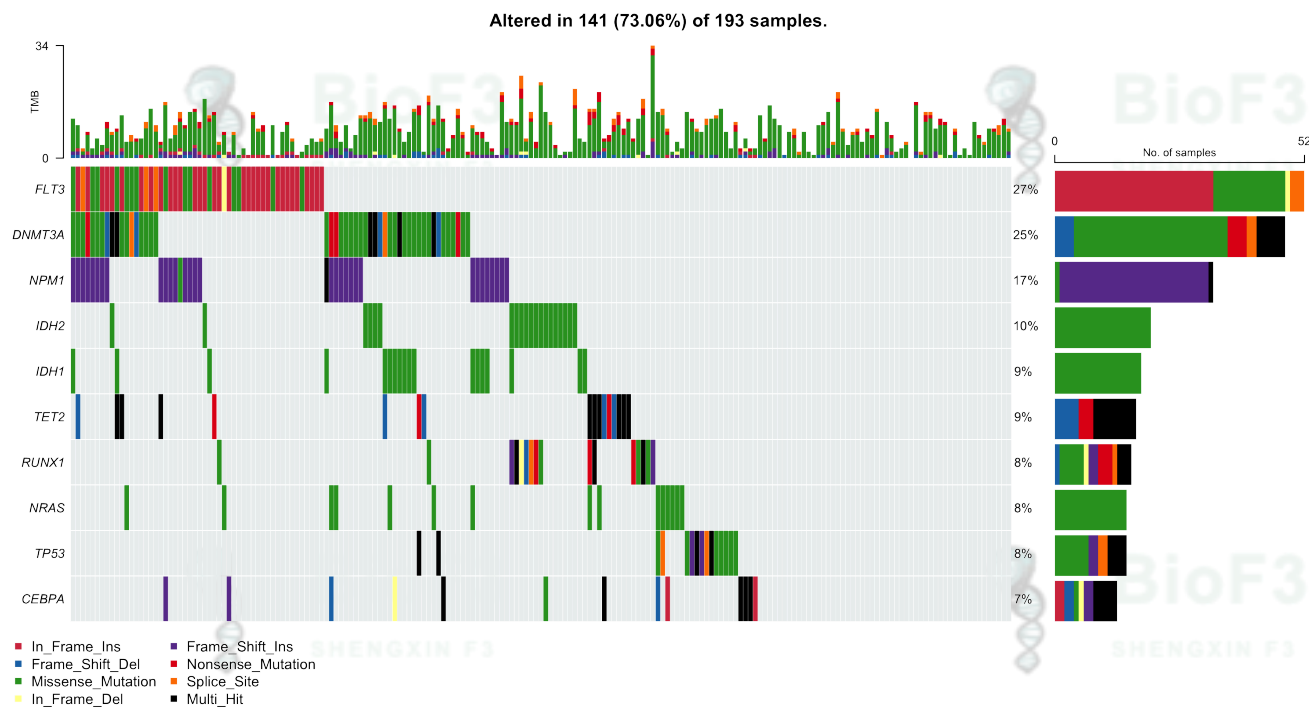


图 2: Oncoplot (突变景观图)。每列一个样本，每行一个基因（按突变频率排序）。颜色代表突变类型。这是肿瘤基因组文章里最核心的一张图——一眼看出哪些基因在队列里反复突变。

LAML 里 FLT3、DNMT3A、NPM1 是 top 3 驱动基因，和文献完全一致。

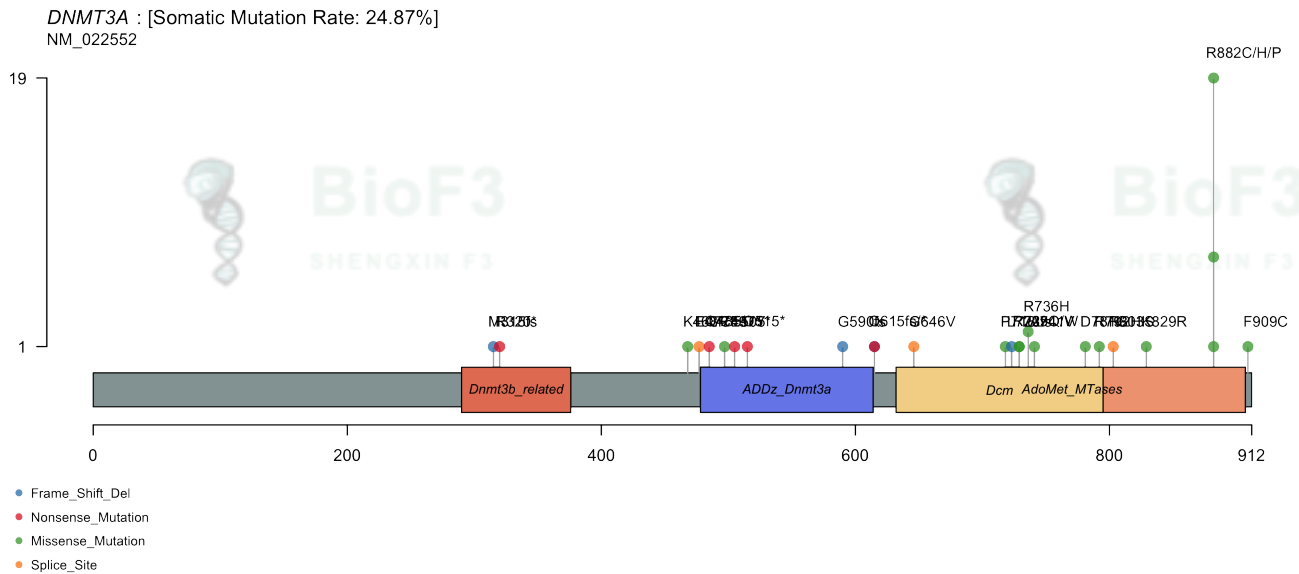


图 3: DNMT3A 的 lollipop 图。横轴是蛋白结构域，每个棒棒糖代表一个突变位点，高度代表该位点在队列里出现的次数。R882 是 DNMT3A 的热点突变，在 AML 里反复出现。

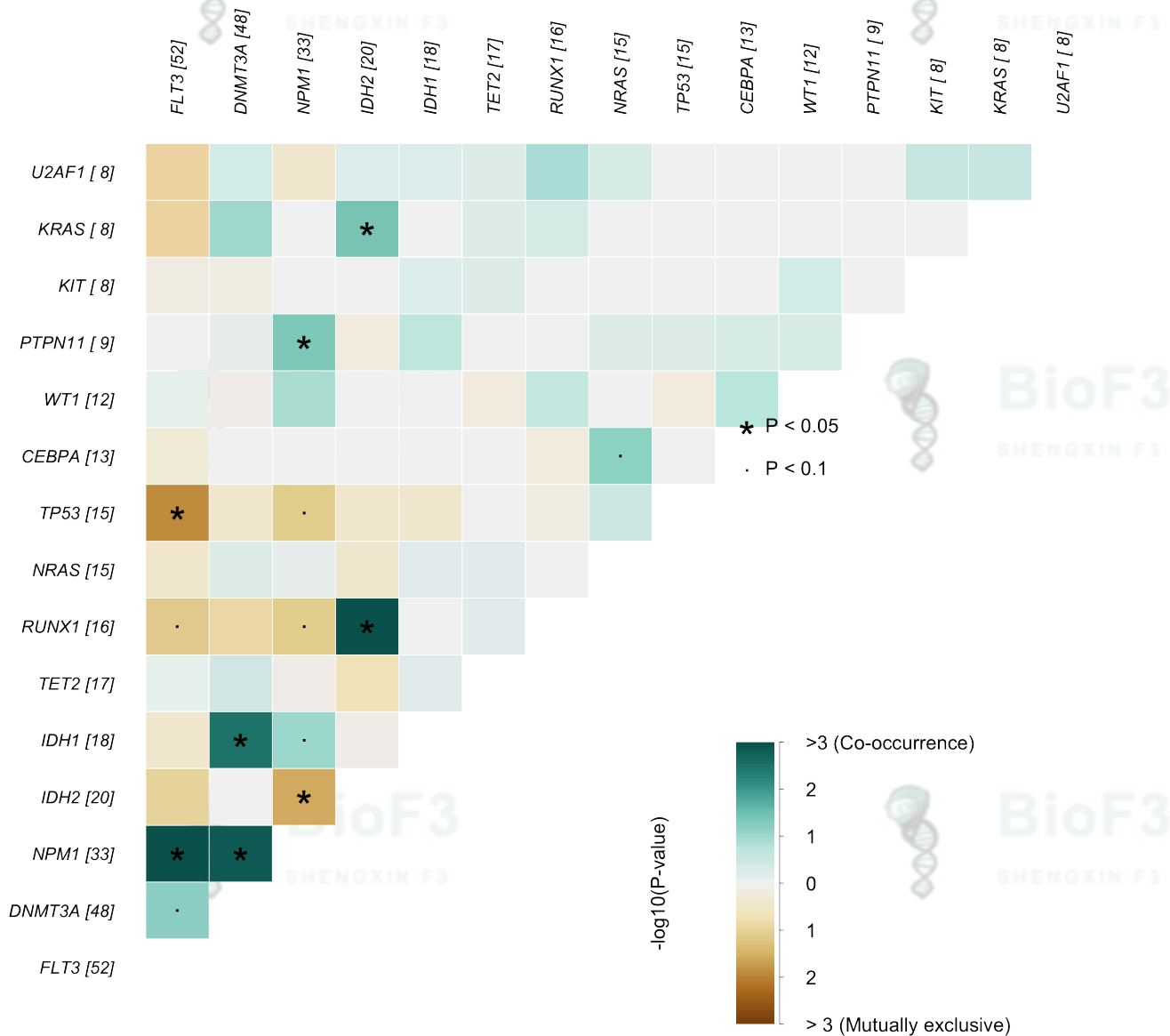


图 4：基因间的共突变 / 互斥关系。绿色 = 共现 (co-occurrence)，粉色 = 互斥 (mutual exclusivity)。互斥的基因对可能同一条通路上 (突变一个就够了)。

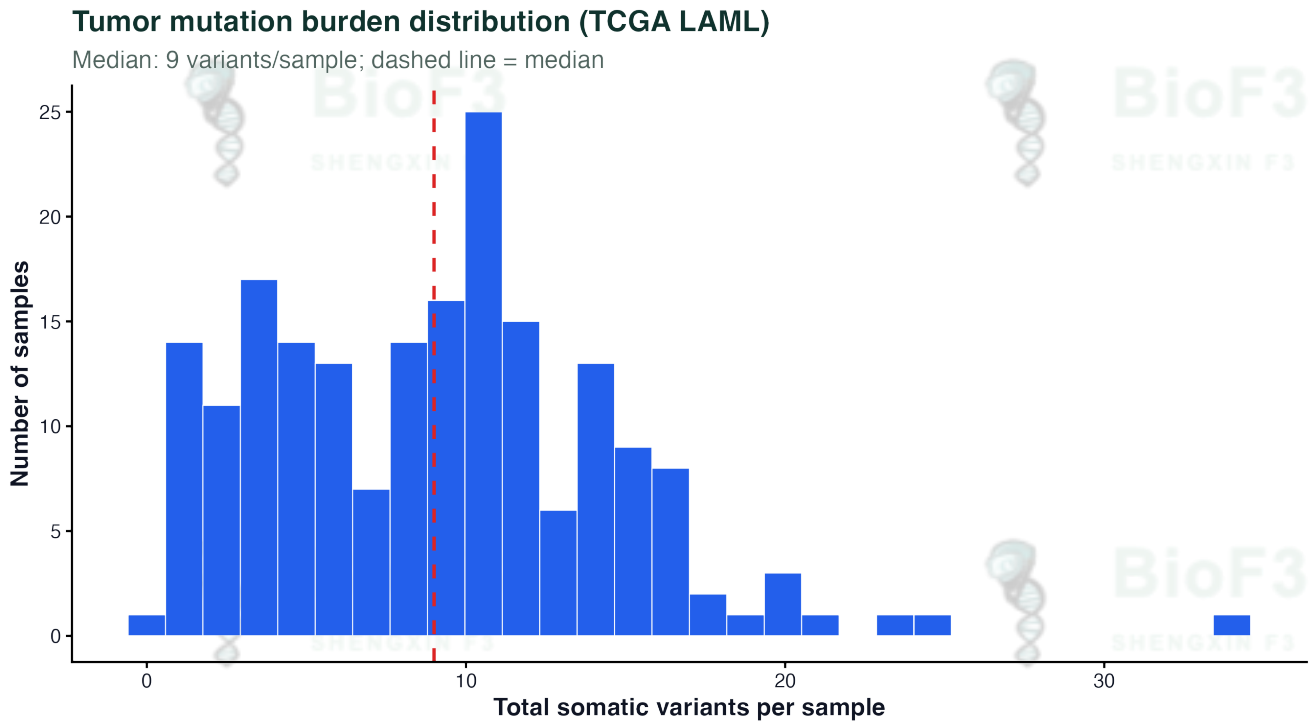


图 5：肿瘤突变负荷 (TMB) 分布。AML 是低 TMB 肿瘤 (中位 ~10 个突变/样本)，和黑色素瘤、肺癌 (几百个) 形成对比。TMB 是免疫治疗响应的预测指标之一。

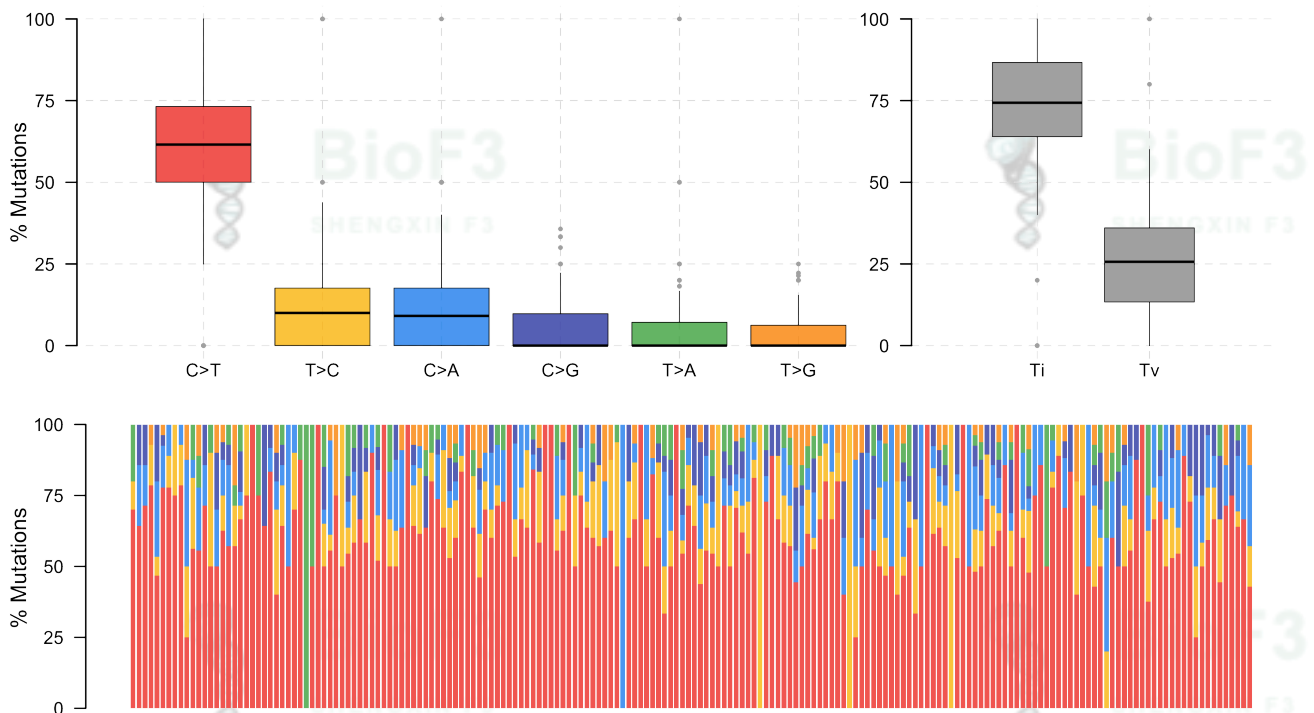


图 6：转换/颠换比 (按样本)。Ti/Tv 偏离正常范围可能提示特定的突变过程 (如 APOBEC 活性会增加 C>T 转换)。

## 核心代码

```
library(maftools)

laml <- read.maf(
  maf = system.file("extdata", "tcga_laml.maf.gz", package = "maftools"),
  clinicalData = system.file("extdata", "tcga_laml_annot.tsv", package = "maftools")
)

plotmafSummary(laml, dashboard = TRUE)
oncoplot(laml, top = 10)
lollipopPlot(laml, gene = "DNMT3A", AACol = "Protein_Change")
somaticInteractions(laml, top = 15)
```

## 套到自己数据上

把 `read.maf()` 的路径换成自己的 MAF 文件即可。如果只有 VCF:

```
# VCF -> MAF (需要 VEP + vcf2maf)
vcf2maf.pl --input-vcf somatic.vcf.gz --output-maf somatic.maf \
  --tumor-id TUMOR --normal-id NORMAL --ref-fasta hg38.fa \
  --vep-path /path/to/vep --vep-data /path/to/vep_cache
```

## 下载资源

genome04\_maftools\_sci.R  
6 KB

[下载 maftools 肿瘤突变分析完整脚本 ↗](#)

## 参考资源

- [maftools 文档](#)
- [Mayakonda et al. 2018, maftools 论文](#)
- [TCGA MAF 格式规范](#)
- [OncoKB 驱动基因注释](#)



扫码关注微信公众号【生信F3】

获取文章完整内容，分享生物信息学最新知识。