

BIOF3 组学数据分析

08 临床变异解读与报告

导出日期：2026年5月12日

08 临床变异解读与报告

从"一份 VCF"到"能给临床医生看的报告", 中间需要变异分级、数据库查询和标准化报告格式。

ACMG 变异分级

美国医学遗传学学会 (ACMG) 把胚系变异分为 5 级:

级别	含义	行动
Pathogenic	致病	报告 + 临床干预
Likely pathogenic	可能致病	报告
VUS	意义未明	报告但不做临床决策
Likely benign	可能良性	通常不报告
Benign	良性	不报告

常用注释数据库

数据库	内容
ClinVar	变异-疾病关联 (NCBI 维护)
gnomAD	人群等位基因频率
OncoKB	肿瘤驱动突变 + 药物靶点
COSMIC	肿瘤体细胞突变数据库
InterVar	自动化 ACMG 分级工具

VEP 注释 + ClinVar

```
vep --input_file variants.vcf \
    --output_file annotated.vcf \
    --cache --dir_cache /path/to/vep_cache \
    --assembly GRCh38 \
    --everything \
    --plugin ClinVar,/path/to/clinvar.vcf.gz
```

报告模板

临床报告通常包含：

1. 患者信息 + 检测方法
2. 阳性发现 (Pathogenic / Likely pathogenic 变异)
3. VUS 列表
4. 质量指标 (覆盖度、Ti/Tv)
5. 方法学描述
6. 局限性声明



BioF3
SHENGXIN F3

肿瘤报告的特殊性

肿瘤报告额外需要：

- 突变等位基因频率 (VAF)
- 肿瘤突变负荷 (TMB)
- 微卫星不稳定性 (MSI) 状态
- 可靶向突变 (OncoKB Level 1-4)



BioF3
SHENGXIN F3

参考资源

- [ClinVar](#)
- [ACMG 2015 指南](#)
- [OncoKB](#)
- [InterVar](#)
- [Franklin \(Genoox 自动分级\)](#)



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。



BioF3
SHENGXIN F3



BioF3
SHENGXIN F3



BioF3
SHENGXIN F3