

BIOF3 FIGCODE · SCI 绘图代码集

突变特征 (SBS96) (Mutation Signature)

导出日期: 2026年6月27日



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。

分类: 基因组 | 依赖包: maftools、BSgenome.Hsapiens.UCSC.hg19

解决的生物学问题

我的肿瘤队列里突变是什么"特征"? 是吸烟相关、UV 相关、还是 APOBEC?

应用场景

- 泛癌突变成因分析
- 吸烟/UV 暴露推断
- POLE/MMR deficiency 检测
- COSMIC signatures 比对

输入数据格式

maftools 对象 (已计算 trinucleotide context)

关键参数

- add = TRUE 在已有 maf 上加 trinucleotide context
- n (提取的 signature 数量)
- plotType = "cosine" (与 COSMIC 比对)

快速开始

1. 直接在线运行

打开 [FigCode 在线绘图](#)，点击本工具卡片的"在线绘图"按钮即可用内置示例数据出图，零环境配置。

2. 本地复现

下载脚本和示例数据，本地 RStudio 运行：

```
# 下载
curl -O https://<your-site>/figcode/scripts/mut-signature.R
curl -O https://<your-site>/figcode/data/mut-signature.csv
```

3. 安装依赖

```
# CRAN 包
install.packages(c("BSgenome.Hsapiens.UCSC.hg19"))

# Bioconductor 包 (如需)
# BiocManager::install(c("maftools"))
```



SHENGXIN F3



SHENGXIN F3

完整代码

```
library(maftools)
library(BSgenome.Hsapiens.UCSC.hg19)

# --- Demo ---
laml.maf <- system.file("extdata", "tcga_laml.maf.gz", package = "maftools")
laml      <- read.maf(maf = laml.maf, verbose = FALSE)

# --- Trinucleotide context ---
laml.tnm <- trinucleotideMatrix(
  maf = laml,
  ref_genome = "BSgenome.Hsapiens.UCSC.hg19",
  prefix = "chr", add = TRUE,
  useSyn = TRUE
)

# --- Plot SBS96 spectrum (sum across all samples) ---
plotApobecDiff(laml.tnm, maf = laml, pVal = 0.2)

# Or extract de novo signatures and plot them
# laml.sign <- extractSignatures(mat = laml.tnm, n = 3, plotBestFitRes = FALSE)
# plotSignatures(nmfRes = laml.sign, title_size = 1.3, sig_db = "SBS")
```

替换为自己的数据

脚本中以 `# --- Demo data ---` 标注的段落是示例数据生成代码。替换为自己的数据时，保持列名一致即可：

- 输入格式：maftools 对象（已计算 trinucleotide context）
- 使用 `read.csv()` / `readRDS()` 读取本地文件

延伸阅读

- 相关教程：[突变特征 \(SBS96\) 完整流程](#)
- 出现 bug？欢迎在 [FigCode 页面](#) 点击对应卡片，在评论区留言。