

DRAFT

カラム名	概要	説明		
Sample	Horizonサンプルの情報	HD701 or HD827		
Chr				
Location				
Ref				
Alt				
Gene				
Variant_type				
Indel_size				
Chr				
Start				
End	周辺配列情報	100bp配列		
Position				
Size				
Sequence				
GC_content_percent_100bp			100bpのGC含有量(%)	
Seq_homopolymer			ホモポリマー情報	indelに関するホモポリマー配列
Count_homopolymer				リファレンス(hg38)におけるユニット数
Gene_ID			探索に使用したGene ID	
Pseudogene_ID			関連するpseudogene情報	対応するpseudogene ID
Chr_pseudogene			(ENSG*に紐づいたpseudogene情報のため、変異箇所が含まれているかまでは確認していない)	
Start_pseudogene				
End_pseudogene				
Strand_pseudogene				
Simple_repeat	simple repeat情報	simple reapeat上であれば"Y"		
Annotation	アノテーション情報	インパクトの強いものを記載		
Gene				
Feature_ID				
Exon				
HGVS.c				
HGVS.p				
cDNA				
CDS				
Protein				
Gene_symbol_check_column_F-Z		カラムFとZのgene symbolチェック	異なる場合"1"	

