

SeqDB-LOVD

Руководство пользователя

[Оглавление](#)

[Цель](#)

[Описание](#)

[Документация](#)

[Доступ](#)

[Пользовательские роли](#)

[Составление заявки нового генетического варианта](#)

[Пациент](#)

[Внесение информации о скрининге генетических вариантов](#)

[Генетический скрининг пациента](#)

[Добавление варианта к скринингу](#)

[Добавление варианта, расположенного внутри гена](#)

[Аннотация варианта](#)

[Добавление варианта, найденного у пациента](#)

[Отправка заявки](#)

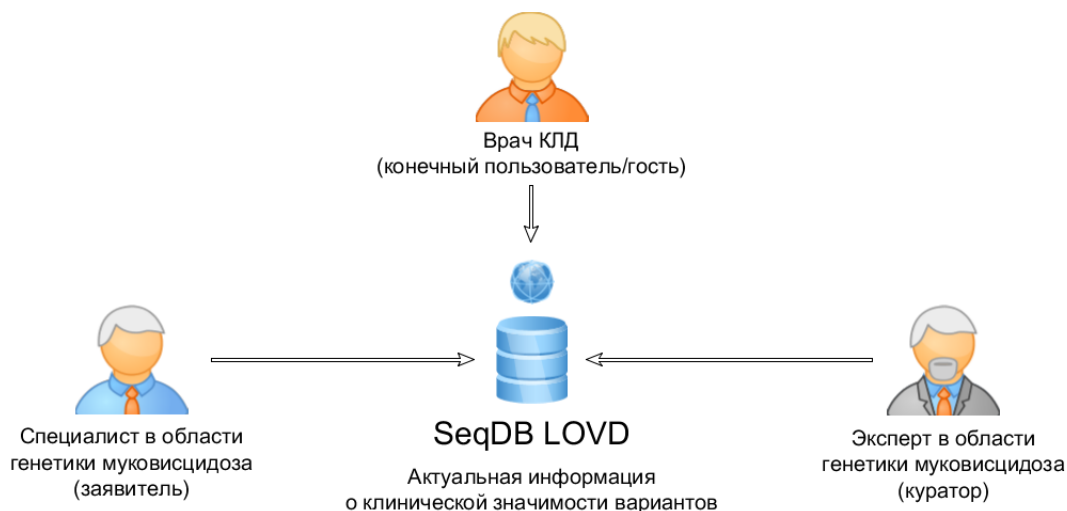
[Доработка незавершенной заявки](#)

[Цель](#)

Создание курируемой профильными специалистами общедоступной базы данных, содержащей актуальную информацию о клинической значимости вариантов в гене CFTR.

[Описание](#)

Ресурс LOVD 3.0 предназначен для сбора, хранения и предоставления информации о генетических вариантах в контексте их связи с генами и заболеваниями. Ресурс представляет собой доступную в режиме online базу данных на платформе PHP и MySQL. База данных конфигурируется в соответствии с потребностями пользователя (можно редактировать, создавать и удалять поля). Ресурс предполагает проверку и актуализацию внесенной информации за счет разделения пользовательских ролей: одни пользователи вносят информацию в базу данных, другие – проверяют её релевантность и присваивают статус верифицированным вариантам.



Общая схема работы с ресурсом LOVD на примере гена CFTR. Специалист в области генетики муковисцидоза, выступая в роли заявителя (см. далее), вносит новый генетический вариант с его описанием в базу данных. Куратор получает оповещение по электронной почте и проверяет достоверность предоставленной информации. Если информация достоверна, она публикуется и, таким образом, становится доступна для просмотра гостям и зарегистрированным пользователям. Врач КЛД (гость), обнаружив в результатах пациента вариант в гене CFTR, ищет вариант в базе данных и на основе аннотации варианта делает заключение о клинической значимости обнаруженного варианта.

Документация

http://www.lovd.nl/3.0/docs/LOVD_manual_3.0.pdf

Доступ

<http://seqdb.parseq.pro/variants>

Пользовательские роли

Гость

Пользователь, не имеющий учетной записи в базе данных/не осуществивший вход в свою учетную запись. Возможности гостя ограничены поиском и просмотром публичной информации в базе данных.

Заявитель

Базовый уровень зарегистрированного пользователя. Заявитель имеет право заносить информацию в БД. Данные, внесенные заявителем, должны быть проверены и опубликованы куратором или менеджером. Заявитель может редактировать внесенные им данные (в таком случае данные извлекаются из публичного доступа и требуют проверки куратором или менеджером).

Коллаборатор

Коллаборатор - это заявитель, который имеет доступ к неопубликованным данным в базе по конкретному гену (генам). Коллабораторов могут назначать пользователи с правами менеджера и выше. Обладает всеми правами заявителя.

Куратор

Куратор – это заявитель, осуществляющий контроль за информацией в базе данных по одному или нескольким генам. Куратор имеет доступ к неопубликованным данным только по тем генам, за которые он ответственен. Куратор не имеет доступа к системным папкам и настройкам БД. Кураторов могут назначать пользователи с правами менеджера и выше. Обладает всеми правами заявителя.

Менеджер


Обладает правами всеми правами куратора, а также имеет возможность создавать и редактировать учетные записи кураторов. Менеджер создается только администратором и помогает ему со специфичными настройками LOVD для кураторов.

Администратор БД

Первый пользователь, его учетная запись создается автоматически при установке базы данных LOVD. Администратор имеет возможность создавать учетные записи других пользователей и настраивать роли всех пользователей. Имеет полный доступ ко всем данным и параметрам БД. Обладает всеми правами менеджера.

Внесение информации о новом генетическом варианте

Все зарегистрированные пользователи могут вносить или дополнять данные в базе, т.е. выступать в роли заявителя. Полная заявка содержит информацию о тестируемом заболевании, фенотипе пациента (опционально), результатах диагностики либо скрининга генетических вариантов, а также по меньшей мере один найденный у пациента генетический вариант. Заявитель вправе в любое время обновлять информацию в своей заявке. Все поданные заявки перед публикацией рассматриваются куратором базы. После отправления заявки, куратору по данному гену по электронной почте приходит уведомление о поступлении новой заявки.

Заявитель может подать заявку, нажав вкладку Submit (Подать заявку), либо выбрав в выпадающем меню “Create a new data submission” (Подать новую заявку) в любой из трех вкладок Individuals (Пациенты), Screenings (Скрининги) или Variants (Варианты). Подача заявки начинается с внесения информации о пациенте/пробанде. При нажатии “Create a new data submission”, открывается вкладка Individuals. Слева от поля находится легенда , содержащая краткое описание данного поля. Здесь и далее поля, помеченные в скобках как «optional», необязательны для заполнения.

Create a new individual information entry

To create a new individual information entry, please fill out the form below.

Individual information	
Lab ID	<input type="text" value="статья"/>
Reference (optional)	<input type="text" value="{PMID:Ivanov et al. 2016:12345678}"/> <small>(Active custom links : PubMed, DOI)</small>
Gender (optional)	<input type="text" value="Male"/>
Individual population (optional)	<input type="text" value="Русский"/>
Consanguinity (optional)	<input type="text" value="Non-consanguineous parents"/> <small>Indicates whether the parents are related (consanguineous), not related (non-consanguineous) or whether consanguinity is not known (unknown)</small>
Run ID	<input type="text" value="AJDVK"/>
NGS panel (optional)	<input type="text" value="IAD30284"/> <small>IAD39777 IAD75243 IDS70936</small>
Sanger sequencing data	<input type="text" value="Pathogenic variants"/>
Panel size	<input type="text" value="1"/> <small>Fill in how many individuals this entry represents (default: 1).</small>
ID of panel this entry belongs to (optional)	<input type="text"/>
Relation to diseases	
This individual has been diagnosed with these diseases	<input type="text" value="Healthy/Control (Healthy individual / control)"/> <input type="text" value="CF (Муковисцидоз (Cystic fibrosis))"/> <input type="text" value="CFTR-related (CFTR-ассоциированные заболевания...)"/> <input type="text" value="PKU (Фенилкетонурия (Phenylketonuria))"/> <small>Diseases not in this list are not yet configured in this LOVD. If any disease you would like to select is not in here, please mention this in the remarks, preferably including the omim number. This way, a manager can configure this disease in this LOVD.</small>

[Create individual information entry](#)

- Lab ID - идентификационный номер пациента в клинике/лаборатории, номер медицинской карты.
- Reference - ссылка на публикацию. Под полем можно выбрать шаблон для вставки ссылки на статью в PubMed, или посредством цифрового идентификатора объекта (DOI).
- Gender - пол пациента.
- Individual population - популяционная/этническая принадлежность пациента.
- Consanguinity - указывает на статус кровного родства между родителями пациента (Unknown - неизвестно; Non-consanguineous parents - родители не состоят в кровном родстве; Consanguineous parents - родители состоят в кровном родстве).
- Run ID - идентификационный номер постановки, в которой проводилось генетическое тестирование пациента.
- NGS panel – название или идентификационный номер панели, на которой проводилось генетическое тестирование пациента.
- Sanger sequencing data - указывает, имело ли место подтверждение найденных вариантов методом секвенирования по Сангеру (Whole NGS panel - методом секвенирования по Сангеру верифицированы все регионы панели NGS; Pathogenic variants – методом секвенирования по Сангеру верифицированы только патогенные варианты; Not available - нет данных, верификация не проводилась)
- Panel size - количество пациентов, представленных в одной заявке (по умолчанию 1). Поле заполняется в том случае, когда информация о

нескольких пациента объединяется в одной заявке, например, подается агрегированная информация от сибсов.

- ID of panel this entry belongs to – идентификационный номер группы пациентов. Связывает данного пациента с уже существующей группой пациентов (заявкой, содержащей более одного пациента).
- This individual has been diagnosed with these diseases – клинический диагноз. Отмечается одно или несколько заболеваний (удерживайте нажатой клавишу Ctrl при выборе), если у пациента поставлен соответствующий диагноз.
- Create individual information entry - создание записи о пациенте (сохранение информации в базе данных).
- Cancel – отмена.

Заполнив все необходимые поля, нажмите “Create individual information entry” (Создать запись о пациенте). Если форма заполнена корректно, через несколько секунд на экране появится сообщение “Successfully created the individual information entry!” (Запись о пациенте создана успешно!), и вы будете перенаправлены на экран со следующими опциями: внесение информации о фенотипе, внесение информации о генетическом скрининге, внесение информации о вариантах.

Submission of individual #0000026

What would you like to do?

- I want to add phenotype information to this individual
- I want to add a variant screening to this individual
- I want to add a variant to this individual
- I want to finish this submission

Внесение информации о фенотипе пациента

В полном объеме опция доступна, если указан диагноз пациента. Для здоровых пробандов указывается только возраст на момент проведения генетического анализа. Выберите опцию “I want to add phenotype information to this individual” (я хочу добавить информацию о фенотипе пациента). После заполнения формы нажмите “Create phenotype information entry” (создать запись о фенотипе).

Create a new phenotype information entry for individual #00000439

Phenotype information related to Муковисцидоз (Cystic fibrosis)

Additional phenotype details (optional)

Ваше описание фенотипа.

Additional information on the phenotype of the individual.

Inheritance (optional)

Familial, autosomal recessive

Indicates the inheritance of the phenotype in the family; unknown, familial (autosomal/X-linked, dominant/ recessive), paternal (Y-linked), maternal (mitochondrial), isolated (sporadic) or complex

Create phenotype information entry Cancel

Если при заполнении формы о пациенте вы выбрали более одного заболевания, вам будет предложено выбрать заболевание (Select the disease), в контексте которого вы хотите описать фенотип.

- Additional phenotype details - дополнительная информация о фенотипе. Заполняется в свободной форме
- Inheritance - тип наследования заболевания с указанием родительской аллели (отцовская, материнская, семейная):
 - Not specified - не указано
 - Familial - семейный
 - Familial, autosomal dominant – семейный, аутосомно-доминантный
 - Familial, autosomal recessive – семейный, аутосомно-рецессивный
 - Familial, X-linked dominant – семейный, X-сцепленный доминантный
 - Familial, X-linked dominant, male sparing – семейный, X-сцепленный доминантный, низко пенетрантный у мужчин (подробнее см. [Ryan et al. 1997](#))
 - Familial, X-linked recessive - семейный X-сцепленный рецессивный
 - Paternal, Y-linked - отцовский, Y-сцепленный
 - Maternal, mitochondrial - материнский митохондриальный
 - Isolated (sporadic) - единичный (случайный)
 - Complex - сложный
- Create phenotype information entry - создает запись о фенотипе пациента
- Cancel - отмена

Внесение информации о генетическом скрининге

Нажмите “I want to add a variant screening to this individual” (я хочу добавить информацию о скрининге генетических вариантов у пациента). Заполните форму и нажмите “Create screening information entry” (Создать запись о скрининге).

Create a new screening information entry for individual #00000439

To create a new screening information entry, please fill out the form below.

Screening information	
Detection template	<input type="text" value="DNA"/> <input type="text" value="RNA (cDNA)"/> <input type="text" value="Protein"/>
Technique(s) used	<input type="text" value="Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification"/> <input type="text" value="Next-Generation Sequencing"/> <input type="text" value="Next-Generation Sequencing - Helicos"/> <input type="text" value="Next-Generation Sequencing - Illumina/Solexa"/> <input type="text" value="Next-Generation Sequencing - Roche/454"/> <small>Technique(s) used to identify the sequence variant; select multiple when more were used. For SEQ-NG, please indicate in the variant's remarks field the number of reads showing the variant (e.g. 47/96 reads, 123/123 reads), and create a second screening if you confirmed a variant using another method (e.g. SEQ).</small>
Genes screened	<input type="text" value="CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regul...)"/> <input type="text" value="ПАН (phenylalanine hydroxylase)"/> <small>Please select no more than 15 genes. For genome-wide analysis, no genes should be selected.</small>
Have variants been found?	<input checked="" type="checkbox"/>

- Detection template - анализируемый материал (для выбора нескольких вариантов удерживайте нажатой клавишу Ctrl при выборе)
- Technique(s) used - метод детекции (для выбора нескольких вариантов удерживайте нажатой клавишу Ctrl при выборе). Доступные опции:

- ? = Unknown
 - arrayCGH = array for Comparative Genomic Hybridisation
 - arraySEQ = array for resequencing
 - arraySNP = array for SNP typing
 - arrayCNV = array for Copy Number Variation (SNP and CNV probes)
 - BESS = Base Excision Sequence Scanning
 - CMC = Chemical Mismatch Cleavage
 - CSCE = Conformation Sensitive Capillary Electrophoresis
 - DGGE = Denaturing-Gradient Gel-Electrophoresis
 - DHPLC = Denaturing High-Performance Liquid Chromatography
 - DOVAM = Detection Of Virtually All Mutations (SSCA variant)
 - ddF = dideoxy Fingerprinting
 - DSCA = Double-Strand DNA Conformation Analysis
 - EMC = Enzymatic Mismatch Cleavage
 - HD = HeteroDuplex analysis
 - MCA = high-resolution Melting Curve Analysis (hrMCA)
 - IHC = Immuno-Histo-Chemistry
 - MAPH = Multiplex Amplifiable Probe Hybridisation
 - MLPA = Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
 - SEQ-NG = Next-Generation Sequencing
 - SEQ-NG-H = Next-Generation Sequencing - Helicos
 - SEQ-NG-I = Next-Generation Sequencing - Illumina/Solexa
 - SEQ-NG-R = Next-Generation Sequencing - Roche/454
 - SEQ-NG-S = Next-Generation Sequencing - SOLiD
 - Northern = Northern blotting
 - PCR = Polymerase Chain Reaction
 - PCRdig = PCR + restriction enzyme digestion
 - PCRlr = PCR, long-range
 - PCRm = PCR, multiplex
 - PCRq = PCR, quantitative
 - PAGE = Poly-Acrylamide Gel-Electrophoresis
 - PTT = Protein Truncation Test
 - PFGE = Pulsed-Field Gel-Electrophoresis (+Southern)
 - RT-PCR = Reverse Transcription and PCR
 - SEQ = SEQuencing
 - SBE = Single Base Extension
 - SSCA = Single-Strand DNA Conformation polymorphism Analysis (SSCP)
 - SSCAf = SSCA, fluorescent (SSCP)
 - Southern = Southern blotting
 - TaqMan = TaqMan assay
 - Western = Western Blotting
- Genes screened - тестируемые гены. Для выбора нескольких вариантов удерживайте нажатой клавишу Ctrl при выборе. Можно выбрать не более 15 генов. В случае, если число тестируемых генов превышает 15 (большая панель, полноэкзомное/полногеномное секвенирование), оставьте поле незаполненным.
 - Have variants been found? -указывает, был ли найден хоть один вариант.

- Create screening information entry - создает запись о генетическом скрининге пациента.
- Cancel - отмена

Если форма заполнена корректно, через несколько секунд на экране появится сообщение “Successfully created the screening entry!” (Запись о скрининге создана успешно!), и вы будете перенаправлены на страницу добавления генетических вариантов.

Submission of screening #0000000008

What would you like to do?

I want to add a variant to this screening

Back to the individual

Добавление варианта к скринингу

После добавления скрининга активируется опция добавления генетических вариантов, обнаруженных у пациента в ходе скрининга варианта. Вы можете добавлять более одного варианта в один скрининг. Подача заявки может быть завершена лишь в том случае, если в скрининг внесен хотя бы один вариант.

Если пациент проходил несколько скринингов, например, с целью подтверждения у него найденного варианта другим методом, информация о скринингах может храниться в базе отдельно. Несколько скринингов могут ссылаться на один и тот же вариант или иметь свои собственные наборы вариантов. Опция подтверждения варианта, используя скрининг, доступна только в случае если для пациента добавлены генетические варианты и по меньшей мере два скрининга. После выбора данной опции вам будет предоставлен список вариантов, привязанных к другим скринингам, проведенным данному пациенту, но пока не присутствующих в выбранном скрининге. Отметьте галочками варианты, которые вы желаете подтвердить и нажмите “Save variant list” (Сохранить список вариантов).

Confirm variant entries with screening #0000000013

i The variant entries below are all variants found in this individual, not yet confirmed by/added to this screening.

1 entry on 1 page. Showing entry 1.

10 per page

Legend

Effect	Allele	DNA change (genomic)	Reference	DB-ID	Frequency	Owner	Status
<input type="checkbox"/>	Unknown	g.220379186C>T	-	ASIC4_000002	-	daan asschelman	Public

10 per page

Legend

Enter your password for authorization

Добавление варианта, расположенного внутри гена

Create a new variant entry

Do you want to confirm already submitted variants with this screening?

[Yes, I want to confirm variants found using this screening »»](#)

What kind of variant would you like to submit?

[A variant that is located within a gene »»](#)

[A variant that was only described on genomic level »»](#)

[Cancel](#)

После выбора опции “A variant is located within a gene” (Вариант расположен внутри гена) вам будет предложен список генов. Если определенные гены были выбраны при создании скрининга, сразу будут предложены только эти гены. Вы можете отредактировать предложенный список, очистив, либо изменив содержание поля “Symbol” (здесь - форма записи для поиска по базе). Выберите ген, для которого вы хотите добавить вариант.

Create a new variant entry

Do you want to confirm already submitted variants with this screening?

[Yes, I want to confirm variants found using this screening »»](#)

What kind of variant would you like to submit?

[A variant that is located within a gene »»](#)

[A variant that was only described on genomic level »»](#)



Please find the gene for which you wish to submit this variant below, using the search fields if needed. **Click on the gene to proceed to the variant entry form.**

2 entries on 1 page. Showing entries 1 - 2.

10 per page ▼

Symbol	Gene	Chr	Band	Unique variants
CFTR	cystic fibrosis transmembrane conductance regulator	7	q31.2	20
PAH	phenylalanine hydroxylase	12	q23.2	0

10 per page ▼

[Cancel](#)

Аннотация варианта

Для того, чтобы описать положение варианта, вы можете воспользоваться двумя опциями:

1. заполнить поле DNA change ([HGVS format](#)), затем нажать на появившуюся кнопку Map to genome;
2. заполнить поле Genomic DNA change ([HGVS format](#)), затем нажать на появившуюся кнопку Map to transcript.

Create a new variant entry for gene CFTR

To create a new variant entry, please fill out the form below.

<input type="checkbox"/> Ignore this transcript	Transcript variant on NM_000492.3 (CFTR)
DNA change (HGVS format)	<input type="text" value="c.1652G>A"/> ✓
Location of variant	<input type="text" value="Экзон"/>
Exon	<input type="text" value="12"/>
Protein change (HGVS format)	<input type="text" value="p.(Gly551Asp)"/> ✓
RNA change (HGVS format)	<input type="text" value="r.(?)"/>
Comments (optional)	<input type="text"/>
Фармакогеномика (optional)	<input type="text" value="Ivacaftor (Kalydeco)"/> <input type="text" value="Lumacaftor/Ivacaftor (Orkambi)"/> Select all
Affects function (reported)	<input type="text" value="Affects function"/>
Genomic variant information	
Allele	<input type="text" value="Unknown"/>
Chromosome	7
Тривиальное название	<input type="text" value="G551D"/>
Клиническая значимость	<input type="text" value="Патогенный"/>
Класс мутации (optional)	<input type="text" value="-- select --"/>
Genomic DNA change (HGVS format)	<input type="text" value="g.117227860G>A"/> ⓘ Relative to hg19 / GRCh37. Номенклатура HGVS по консенсусной последовательности RefSeq NC_000007.13
dbSNP ID (optional)	<input type="text" value="75527207"/> (Active custom link : dbSNP)
CFTR1 (optional)	<input type="text" value="{CFTR1:269}"/> (Active custom link : CFTR1)
CFTR2 (optional)	<input type="text" value="{CFTR2:3}"/> (Active custom link : CFTR2) Кликни на CFTR2, чтобы вставить: {CFTR2:[1]}, где [1] = ID варианта в базе данных CFTR2
Тип мутации	<input type="text" value="SNP"/> Типы локальных вариаций (SNV): замена (snp), делеция (del), инсерция (ins), дупликация (dup), инсерция/делеция (indel) Типы структурных вариаций (CNV): делеция (del), дупликация (dup), инсерция/делеция (indel)
Reference (optional)	<input type="text" value="{PMID:Cutting et al. 1990:1695717}"/> (Active custom link : PubMed) Кликни, чтобы вставить: {PMID:[1][2]} Формат ссылки: [1] = Фамилия первого автора без инициалов, при наличии соавторов - через пробел добавить
DOI (optional)	<input type="text" value="{DOI:Cutting et al. 1990:10.1038/346366a0}"/> (Active custom link : DOI) Идентификатор цифрового объекта
Частота в российской популяции (optional)	<input type="text"/>
Affects function (reported)	<input type="text" value="Affects function"/>
<input type="button" value="Create variant entry"/> <input type="button" value="Cancel"/>	

- Ignore this transcript - поставьте галочку, чтобы проигнорировать транскрипт.
- DNA change ([HGVS format](#)) - изменение последовательности кДНК согласно номенклатуре HGVS
- Location of variant - локализация варианта - область, в которую попадает вариант (5'НТО, экзон, интрон, 3'НТО, промотор, энхансер, сайленсер)
- Exon - номер экзона/ интрона, в котором произошла замена (в случае, если замена не попадает ни в экзон, ни в интрон, ставьте 0)
- Protein change ([HGVS format](#)) - изменение на уровне белка согласно номенклатуре HGVS
- RNA change ([HGVS format](#)) - изменение последовательности на уровне РНК согласно номенклатуре HGVS

- Комментарии - ваши комментарии к варианту, адресованные куратору. Максимум 400 знаков
- Фармакогеномика - указывает на наличие препарата, эффективного против заболевания при наличии данного варианта. (для выбора нескольких препаратов удерживайте нажатой клавишу Ctrl при выборе)
- Affects function - влияние варианта на функцию белка
 - Effect unknown - влияние неизвестно
 - Affects function - влияет на функции белка
 - Probably affects function - вероятно, влияет на функции белка
 - Probably does not affect function - вероятно, не влияет на функции белка
 - Does not affect function - не влияет на функции белка
- Allele - указывает, от кого из родителей унаследован вариант
 - Paternal (confirmed) - отцовский (отцовство подтверждено)
 - Paternal (inferred) - отцовский (отцовство не подтверждалось)
 - Maternal (confirmed) - материнский (материнство подтверждено)
 - Maternal (inferred) - материнский (материнство не подтверждалось)
 - Both (homozygous) - выявлен у обоих родителей (гомозиготный вариант)
- Chromosome - хромосома, на которой найден вариант. Присваивается автоматически
- Тривиальное название - название, под которым чаще всего упоминается/предлагается упоминать вариант
- Клиническая значимость - согласно рекомендациям ACMG:
 - Патогенный
 - Вероятно патогенный
 - Неопределенного значения
 - Вероятно доброкачественный
 - Доброкачественный
- Класс мутации - класс мутации согласно характеру нарушения.
- Genomic DNA change ([HGVS format](#)) - изменение последовательности геномной ДНК согласно номенклатуре HGVS
- dbSNP ID - гиперссылка на аннотацию варианта в базе dbSNP
- CFTR1 - гиперссылка на аннотацию варианта в базе CFTR1
- CFTR2 - гиперссылка на аннотацию варианта в базе CFTR2
- Тип мутации – тип мутации по изменению в ДНК
 - SNP - однонуклеотидная замена
 - DEL - делеция
 - INS - инсерция
 - DUP - дупликация
 - INDEL - инсерция/ дупликация
 - CNV - изменение числа копий региона
 - SV - структурная вариация
- Reference - ссылка на публикацию (например, в PubMed) или базу данных, из которой взят данный вариант
- DOI - ссылка на публикацию посредством DOI
- Частота в российской популяции - частота варианта в российской популяции

- Affects function - влияние на функцию на уровне геномной ДНК
 - Effect unknown - влияние неизвестно
 - Affects function - влияет на функции геномной ДНК
 - Probably affects function - вероятно, влияет на функции геномной ДНК
 - Probably does not affect function - вероятно, не влияет на функции геномной ДНК
 - Does not affect function - не влияет на функции геномной ДНК
- Create variant entry - создает запись о генетическом варианте
- Cancel - отмена

Заполните форму и нажмите “Create variant entry” (Создать запись о варианте). Если форма заполнена корректно, через несколько секунд вы будете перенаправлены на другой экран, где вы сможете внести новые варианты, либо вернуться к информации о пациенте.

Добавление варианта, найденного у пациента

Опция “Add a variant to this individual” (Добавить вариант, найденный у пациента) доступна только в том случае, если вы уже создали скрининг, а затем выбрали “Back to the individual” (Вернуться к записи о пациенте). Если вы хотите добавить вариант, найденный у пациента, используя уже созданный скрининг, выберите соответствующий скрининг. Нажмите “Add a variant to this individual”, затем выберите скрининг, в который вы хотите добавить вариант. Вы будете перенаправлены в меню для добавления нового варианта (см. Добавление варианта, расположенного внутри гена).

Отправка заявки

Когда информация по пациенту, скринингу и, хотя бы одному варианту добавлена, становится доступна опция “I want to finish this submission” (Я хочу отправить заявку).

Submission of screening #000000440

What would you like to do?

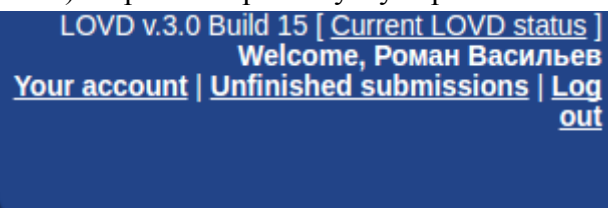
I want to add a variant to this screening
Back to the individual
I want to finish this submission

Оповещение о новой заявке будет выслано по электронной почте куратору(ам) гена(ов), вариант(ы) по которому(ым) были описаны в заявке. Не подтвержденная куратором заявка видна только ее заявителю и кураторам. Вы можете просматривать внесенные вами данные в любое время.

Доработка незавершенной заявки

Если по какой либо причине заявка не была отправлена, она будет сохранена в списке незавершенных заявок. Это также означает, что куратор не получит уведомления по электронной почте о поступлении новой заявки. Чтобы

продолжить работу с незавершенной заявкой, выберите “Unfinished submissions” (Незавершенные заявки) в правом верхнем углу экрана.



Выберите нужную заявку. Следуйте инструкции с момента, на котором приостановили работу с заявкой.