

1 このドキュメントについて

検査会社様が作成するCATSフォーマット対応のテストデータについて、満たしているかご確認いただきたい内容を一覧化したものです。
当資料で扱うCATSフォーマットのバージョンは下記です。

CATSフォーマット	v1.0.1
------------	--------

2 テストデータ確認事項

No.	大分類	中分類	小分類	確認事項
1	全体	全体	値・フォーマット	schema.json の規約に違反していないこと。 ※プログラムなどを使用して機械的に確認する。
2	全体	itemId	値	キー名：itemId がデータ全体で一意であること。
3	全体	position	値	VCF4.3 (https://samtools.github.io/hts-specs/VCFv4.3.pdf)に準拠した値であること。 VCF v4.3 のpage 13 にあるように、リファレンス塩基がat C ga、変異塩基がat-ga、リファレンス塩基の C の位置が3の時、 "position": 2 , "referenceAllele": "TC", "alternateAllele": "T" と表記する。
4	variants	shortVariants	値	下記の変異について記載すること。 1塩基変異、塩基配列の挿入、塩基配列の欠失、塩基配列の欠失と挿入 ※上記で検出対象外のもが存在する、上記以外で検出するものが存在する場合はC-CATに連絡すること。
5	variants	copyNumberAlterations	値	下記の変異について記載すること。 遺伝子増幅(Amplification)、遺伝子欠失(Deletion) ※上記で検出対象外のもが存在する、上記以外で検出するものが存在する場合はC-CATに連絡すること。
6	variants	rearrangements	値	下記の変異について記載すること。 遺伝子再構成(fusion) ※上記で検出対象外のもが存在する、上記以外で検出するものが存在する場合はC-CATに連絡すること。
7	otherBiomarkers	-	値	下記のバイオマーカーの中で、検出するものについて記載すること。 マイクロサテライト不安定性(MSI)、腫瘍変異負荷(TMB)、ヘテロ接合性の消失(LOH)
8	variants/rearrangements/breakends/transcripts	geneSymbol	値	variants/rearrangements/rearrangementType の値が metaData/configOptions/typeLabelsInterpretedAsKbGeneFusion に含まれている場合、 geneSymbol はどちらもnull でないこと。 ※遺伝子間再構成の場合、2つの遺伝子名を記載すること。
9	variants/rearrangements	genePairs	値・フォーマット	同階層のbreakends キー以下のgeneSymbol キーの値を文字列"-"で結合した文字列であること。 例： "breakends": [{"transcripts": [{"geneSymbol": "EML4"}]}, {"transcripts": [{"geneSymbol": "ALK"}]}], "genePairs": ["EML4-ALK"]