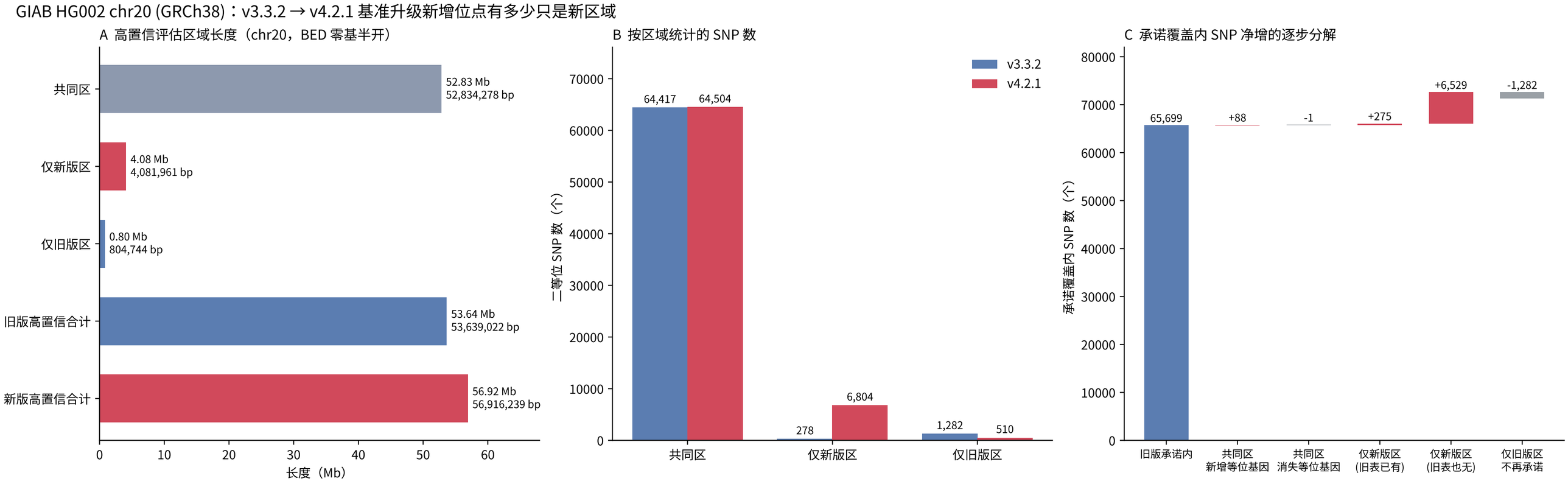

GIAB HG002 chr20 (GRCh38)：v3.3.2 → v4.2.1 基准升级新增位点有多少只是新区域
A 高置信评估区域长度（chr20，BED 零基半开）
共同区
仅新版区
仅旧版区
旧版高置信合计
新版高置信合计
52.83 Mb
52,834,278 bp
4.08 Mb
4,081,961 bp
0.80 Mb
804,744 bp
53.64 Mb
53,639,022 bp
56.92 Mb
56,916,239 bp
0
10
20
30
40
50
60
长度（Mb）
B 按区域统计的 SNP 数
v3.3.2
v4.2.1
二等位 SNP 数（个）
0
10000
20000
30000
40000
50000
60000
70000
64,417
64,504
278
6,804
1,282
510
共同区
仅新版区
仅旧版区
C 承诺覆盖内 SNP 净增的逐步分解
承诺覆盖内 SNP 数（个）
0
10000
20000
30000
40000
50000
60000
70000
80000
65,699
+88
-1
+275
+6,529
-1,282
旧版承诺内
共同区
新增等位基因
共同区
消失等位基因
仅新版区
(旧表已有)
仅新版区
(旧表也无)
仅旧版区
不再承诺