

NGene**AnalySys™**

Instructions for Use



NGeneAnalySys™

사용 전, 제품 설명서에 있는 모든 내용을 숙지하시기 바랍니다.

(주)엔젠바이오

서울특별시 구로구 디지털로 288, 303-7 & 904호

Tel: +82-2-867-9798 Fax: +82-2-883-9784 Homepage: www.ngenebio.com

안전 경고 및 주의 사항

- 본 제품은 소프트웨어 사용 교육을 받은 뒤 사용해야 합니다.
- 제품은 보증기간(제조일로부터 1년) 내에서 안정성을 보증합니다.
- 사용하기에 앞서 반드시 제품 설명서를 숙지하시고 사용하시기 바랍니다.
- 모든 검사 과정은 각 검사실의 안전 규칙에 따라 진행해야 합니다.

보증 및 책임

(주)엔젠바이오의 모든 제품은 엄격한 품질 관리 공정 아래에서 제조됩니다. (주)엔젠바이오는 보증기간 (제품표시) 동안 제품의 품질을 보증합니다.

(주)엔젠바이오는 본 제품 설명서에 제시된 검사 방법과 다른 방법을 사용하여 발생된 문제에 대해서는 책임을 지지 않습니다. 제품에 대한 문제 발생 시 고객은 30일 이내에 발생된 문제점을 (주)엔젠바이오 고객센터 (Tel. 02-867-9798 Fax. 02-883-9784 e-mail. support@ngenebio.com)에 상세하게 전달해주시기 바랍니다.

문의 사항 및 A/S 접수

제품에 대한 문의 사항 및 A/S 접수는 전화 (02-867-9798) 또는 e-mail (support@ngenebio.com)을 이용해 주시기 바랍니다.

Copyright © 2016 by NGeneBio Co., Ltd. All Rights Reserved.

NGeneAnalySys™ (Cat. No. NGB312VWW)

개정 이력

제·개정 이력	제·개정 번호	제·개정 일자	제·개정 사유	제·개정 내용
1	0	2018.01.31	최초 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> NGeneAnalySys™ 소프트웨어 v1.2.0.0 릴리즈
2	1	2018.03.30	v1.3.0.0 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> 대시보드에 시스템 사용량 확인 정보 추가 패널 업데이트 사항 확인 및 뉴스 기능 추가 패널별 공개 DB 및 분석 SW 확인 기능 추가 분석서버의 fastq 파일 선택 기능 추가 변이 검색 필터 기능 추가 혈액암(somatic) 분석 기능 추가 Clinical Database 추가
3	2	2018.05.01	v1.3.1.0 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> 파이프라인 버전 정보 표기 기능 추가 Clinical Database 업데이트
4	3	2018.05.25	v1.3.2.0 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> Somatic 파이프라인 변이 검출 소프트웨어 변경 (freebayes에서 mutect2로 변경) Fastq 파일 quality trimming 소프트웨어 변경 (sickle에서 bbdruk로 변경) GATK 버전 변경(gatk lite에서 gatk4로 변경)
5	4	2018.06.08	v1.3.3.0 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> Bi-allelic 변이 표시 기능 추가 QC 결과 상세 표시 분석 결과 다운로드 시 mutect2 bam 추가
6	5	2018.07.16	v1.3.3.1 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> Bi-allelic 변이 표시 오류 수정 변이 tier 분류 오류 수정 파이프라인 실행 오류 수정
7	6	2018.8.24	v1.4.0.0 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> HERED아큐테스트™ 패널 추가 전체화면 기능 추가 필터 옵션 변경에 따른 재분석 기능 추가 다수 검체 동시 다운로드 기능 추가 중요 유전자 및 population frequency 기준 설정에 따른 강조 기능 추가 엑셀 파일을 통한 검체 정보 입력 기능 추가 임상 데이터베이스 다운로드 기능 추가
8	7	2019.01.28	v1.4.1.0 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> BRCA아큐테스트® CNV 분석 기능 추가 SOLID아큐테스트™ CNV 분석 기능 추가 HERED아큐테스트™ CNV 분석 기능 추가
9	8	2019.03.06	v1.4.2.0 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> BRCA아큐테스트® CNV 분석 화면 개선

10	9	2019.06.17	v1.4.3.0 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> • BRCA CNV 분석 샘플 수 기준 성립 (최소 6개) • BRCA QC Summary 파일 다운로드 기능 추가 • 인접변이 고려한 BRCA SNV/Indel 알고리즘 개선 • HGVS Nomenclature 적용
11	10	2019.10.24	v1.4.3.2 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> • Google과 NCBI 검색 링크 추가 • 로그인 아이디 기억 기능 추가 • 검체 이름 50자 제한 • Variant Filter Reads Coverage 설명란 개선
12	11	2019.11.22	v1.4.4.0 릴리즈	<ul style="list-style-type: none"> • RUN 별 전체 변이 탐지 파일 다운로드 기능 추가 • BRCA CNV 분석 샘플 수 제한 해제 • 분석 결과 화면에서 CNV 탐지 여부 표기

목차

1. 제품 정보	10
사용 목적	10
개요 및 측정원리	10
NGeneAnalySys™ 구성	10
시스템 요구사항	10
분석 파일 요구사항	11
2. 소프트웨어 설치 및 삭제	12
GUI 클라이언트 설치	12
Windows	12
macOS	14
GUI 클라이언트 삭제	15
Windows	15
macOS	16
3. 소프트웨어 로그인	17
GUI 클라이언트	17
4. 분석 서버 URL 설정	19
5. GUI 클라이언트 화면 개요	20
6. 대시보드 (Dashboard) 화면 개요	21
공개 데이터베이스 및 분석 프로그램	22
7. 검체 분석 요청	23
분석 요청 화면 개요	23
분석 요청	24
분석 작업의 진행상황 확인	25
8. 분석 결과 (Results)	26
분석 결과 화면 개요	26
샘플 검색	27
분석 결과 요약	28
Run 별 Data Download	30
9. 검체 분석 결과 (Samples)	31
검체 분석 결과 화면	31
검체 분석 결과 화면 개요	31
Raw Data Download	32
검체 분석 SNV/Indel 결과 화면 (공통)	33
SNV/Indel 변이 목록 화면	33
SNV/Indel Variant Filter	42

SNV/Indel 변이 상세 정보 화면	50
검체 SNV/Indel 분석 결과 화면 (패널별)	53
BRCA아큐테스트® & HERED아큐테스트™	53
HEME아큐테스트™ & SOLID아큐테스트™	56
검체 CNV 분석 결과 화면	59
BRCA아큐테스트®	59
SOLID아큐테스트™	66
HERED아큐테스트™	67
검체 분석 결과 요약 화면	69
검체 분석 결과 요약 화면 개요	69
BRCA아큐테스트®	70
HEME아큐테스트™ & SOLID아큐테스트™	71
HERED아큐테스트™	72
검체 분석 보고서 출력 화면	74
10. 설정	77
사용자 관리	78
사용자 비밀번호 변경	78
사용자 정보 변경	78
GUI 클라이언트 설정	79
분석 서버 URL 변경	79
화면 자동 새로 고침 변경	80
화면 테마 변경	80
지원	80
버전 확인	81
로그아웃	81
11. 관리자 권한 작업 개요	82
12. 분석 관리	83
분석 관리 페이지 개요	83
분석 작업 재시작	84
분석 작업 삭제	84
13. 사용자 관리	85
사용자 관리 페이지 개요	85
사용자 그룹 관리	86
사용자 그룹 생성	86
사용자 그룹 수정	87
사용자 그룹 삭제	88
사용자 관리	89

사용자 생성	89
사용자 수정	91
사용자 삭제	92
14. 패널 관리	93
패널 관리 페이지 개요	93
Basic Information 화면	95
CNV for BRCAaccuTest Series Panel 화면	96
Canonical Transcripts 화면	97
Warning Threshold 화면	98
Low Coverage False Positive Threshold 화면	99
Low Confidence False Positive Filter 화면	101
Somatic Variant Tier4 Filter 화면	102
QC Metrics Pass Threshold 화면	103
패널 등록	105
패널 수정	106
패널 삭제	107
가상 패널 등록	108
가상 패널 수정	109
가상 패널 삭제	109
15. 리포트 관리	110
리포트 관리 화면 개요	110
리포트 양식 등록	111
리포트 양식 수정	112
리포트 양식 삭제	113
16. 뉴스 관리	114
뉴스 관리 화면 개요	114
뉴스 등록	115
뉴스 수정	116
뉴스 삭제	117
17. 로그 관리	118
로그 관리 화면 개요	118
18. 임상 데이터베이스 관리	119
임상 데이터베이스 관리 화면 개요	119
임상 데이터베이스 검색	120
임상 데이터베이스 추가	121
19. 부록	123
소프트웨어 용어 정리	123
데이터베이스 용어 정리	124

PATHOGENICITY CLASS	127
TIER CLASS	128
PATHOGENICITY CLASS - ClinVar	129
PATHOGENICITY CLASS - BIC	131
변이 목록 필드 정의	132
BRCA아큐테스트®	132
HEME아큐테스트™	136
SOLID아큐테스트™	138
HERED아큐테스트™	140
변이 목록의 Warning 용어 정리	142
BRCA아큐테스트®	142
HEME아큐테스트™ & SOLID아큐테스트™	143
HERED아큐테스트™	144
Low Confidence 용어 정리	145
BRCA아큐테스트®	145
HEME아큐테스트™ & SOLID아큐테스트™	145
HERED아큐테스트™	145
TROUBLE SHOOTING	146
20. 참고 문헌	147

1. 제품 정보

사용 목적

NGeneAnalySys™는 BRCA아큐테스트®, HEME아큐테스트™, SOLID아큐테스트™, HERED아큐테스트™을 사용하여 생산된 차세대 염기서열 데이터를 분석하여 변이를 검출하는 소프트웨어로 아래와 같은 목적으로 사용된다.

- BRCA아큐테스트®, HEME아큐테스트™, SOLID아큐테스트™, HERED아큐테스트™ 데이터를 자동으로 분석하여 변이를 검출하는 목적
- 분석결과를 가시화하고 임상 리포트를 작성할 수 있도록 기능을 제공하는 목적

개요 및 측정원리

BRCA아큐테스트®, HEME아큐테스트™, SOLID아큐테스트™와 HERED아큐테스트™는 혈액 또는 임상 검체에서 추출된 genomic DNA를 사용하여 차세대 염기서열분석법으로 유방암 또는 혈액암 관련 유전자를 분석하기 위한 라이브러리를 제작하는 시약이다.

NGeneAnalySys™는 BRCA아큐테스트®, HEME아큐테스트™, SOLID아큐테스트™와 HERED아큐테스트™를 사용하여 생성된 FASTQ 파일을 분석하는 소프트웨어 시스템이다.

NGeneAnalySys™ 구성

NGeneAnalySys™는 1) API 서버, 2) GUI 클라이언트, 3) 파이프라인의 3개의 시스템으로 구성된다. 사용자는 GUI 클라이언트를 이용하여 환자의 검체 파일을 업로드 하고, 분석 결과를 확인할 수 있다. 파이프라인 워크플로우는 GUI 클라이언트에서 서버로 요청된 분석을 수행하며, 관리자 모드로 접속하면 사용자 계정 및 분석 작업, 패널 등을 관리할 수 있다.

시스템 요구사항

API 서버와 파이프라인이 실행되는 분석 서버는 다음과 같은 요구사항을 만족해야 한다.

- 네트워크 연결 가능
- Intel 혹은 AMD 64비트 4쓰레드 이상, 8GB 이상 메인 메모리
- 1TB 이상의 여유공간
- 리눅스 커널 2.6.32 이상 (Ubuntu, CentOS, Red Hat 포함)

GUI 클라이언트를 사용하는 사용자 PC는 다음과 같은 요구사항을 만족해야 한다.

- 네트워크 연결 가능
- Intel 또는 AMD 32비트, 64비트 CPU, 3GB 이상 메인 메모리
- 소프트웨어 설치를 위한 USB Port 및 최소 1GB 이상의 여유공간
- Windows 7 이상, OS X 10.8 이상

분석 파일 요구사항

NGeneAnalySys™ 소프트웨어에서 분석에 사용되는 파일은 BRCA아큐테스트®, HEME아큐테스트™, SOLID아큐테스트™, HERED아큐테스트™ 시약을 사용하여 생산된 paired-end ".fastq.gz" 차세대 염기서열 데이터를 사용한다.

시퀀스 파일 이름의 형식은 아래와 같다.

[검체 이름]_[Multiplex 아이디]_[Lane]_[Read 번호]_[Set 번호].fastq.gz

분석 파일의 이름은 아래의 규칙을 만족해야 한다.

- 검체 이름은 50자 이내로 입력한다.
- 특수문자는 “-”만 사용 가능. 단, 특수문자가 파일의 첫 글자에 사용되어서는 안된다.
- 아래와 같은 정규 표현식을 만족해야 한다.

([a-zA-Z0-9-]+)([a-zA-Z0-9-]+)(L[0-9]{3})(R[12])([0-9]{3}).fastq.gz

예) Sample-1_S1_L001_R1_001.fastq.gz

Group 1: Sample-1 (검체 이름)

Group 2: S1 (Multiplex Identification, MID)

Group 3: L001 (Lane): “L”로 시작하고 다음 숫자 3개 반드시 포함

Group 4: R1 (Read 번호): “R1” 또는 “R2”만 허용

Group 5: 001 (Set 번호): 반드시 3개의 숫자로 구성

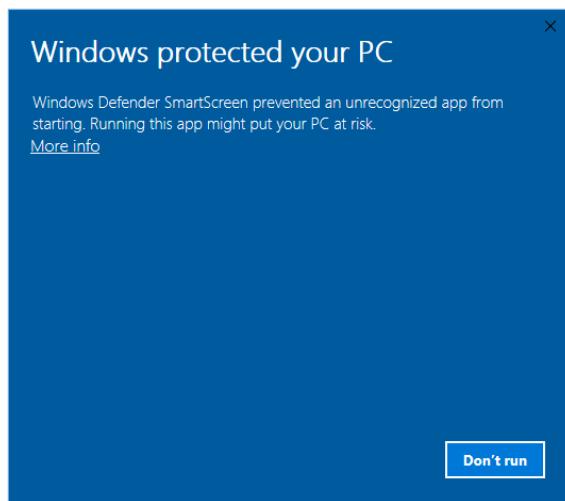
2. 소프트웨어 설치 및 삭제

GUI 클라이언트 설치

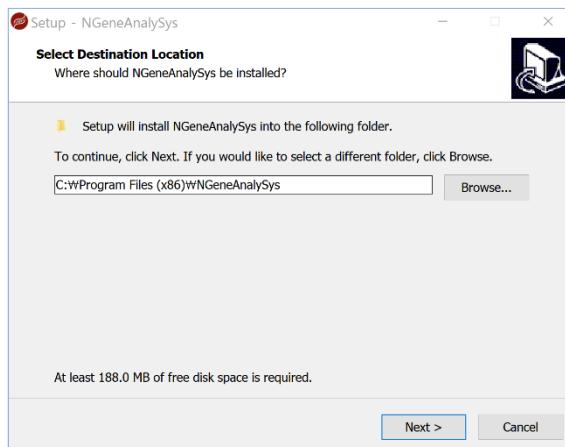
Windows

- 1) “NGeneAnalySys_{version}_{xxbit}.exe” 설치파일을 더블 클릭한다.

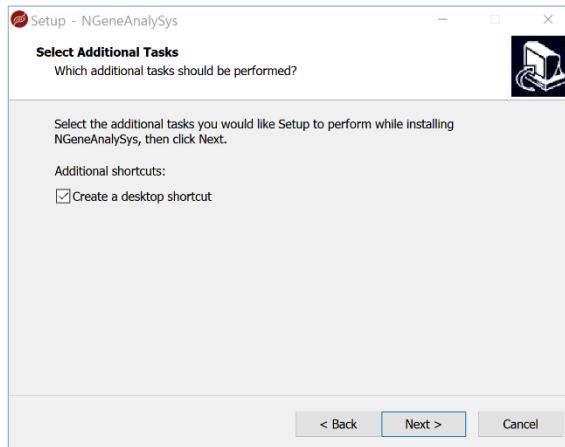
※ Notice: Windows 10 운영체제를 사용할 경우, 아래와 같은 메시지를 볼 수 있다. 이 때, “추가 정보”, “실행” 버튼을 클릭하여 소프트웨어를 설치한다.



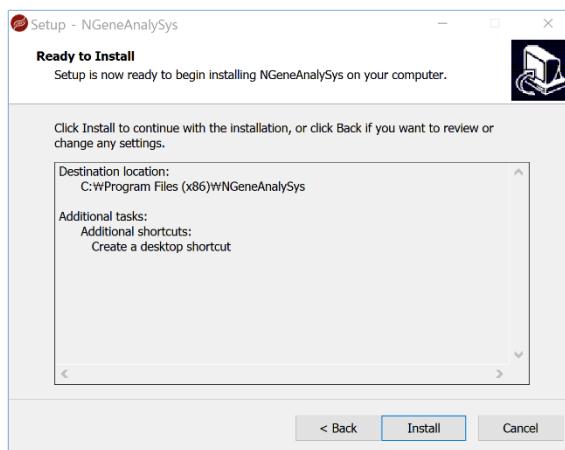
- 2) 설치할 디렉토리를 설정하고 “Next” 버튼을 클릭한다.



- 3) 바탕화면에 바로가기 아이콘을 생성하려면 체크박스에 체크를 한 뒤 “**Next**” 버튼을 클릭 한다.



- 4) “**Install**” 버튼을 클릭한다.

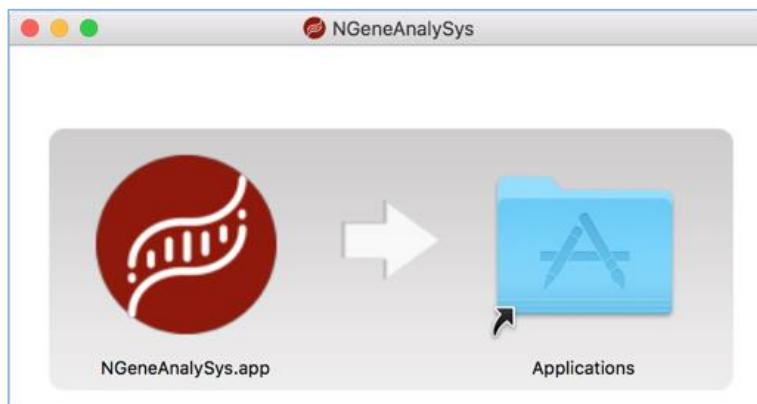


macOS

- 1) “**NGeneAnalySys_{version}.dmg**” 패키지 파일을 더블 클릭한다.



- 2) NGeneAnalySys™ 아이콘 을 드래그 하여 “**Applications**” 디렉토리에 놓는다.



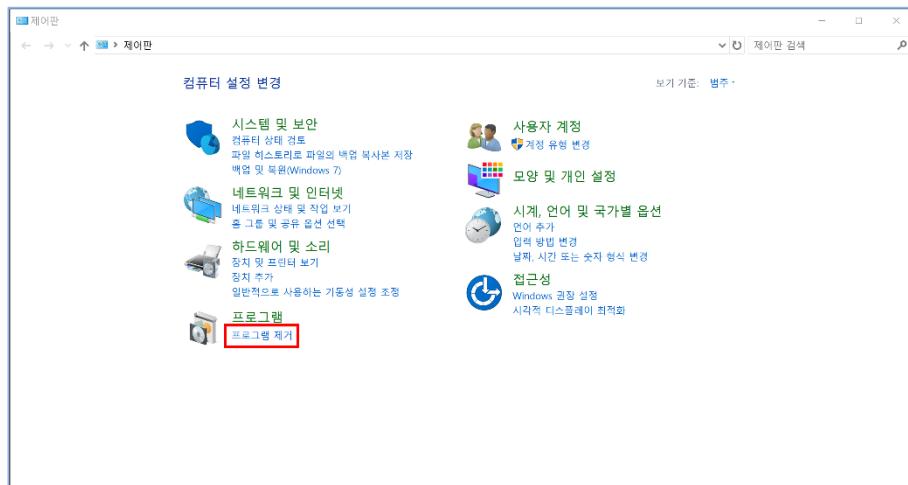
- 3) 소프트웨어 설치 완료 후 “**Launchpad**”에서 실행 아이콘을 확인할 수 있다.

GUI 클라이언트 삭제

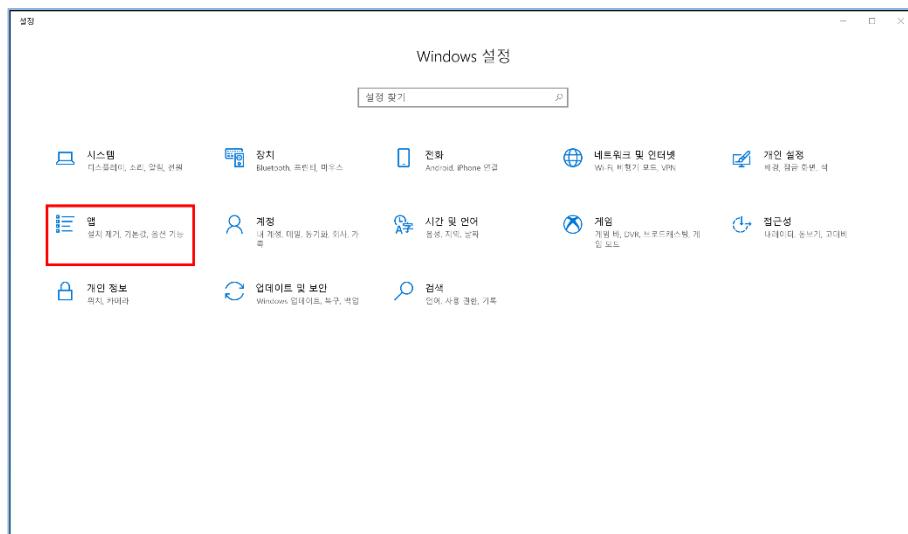
Windows

- 1) 제어판을 열고 ("시작" > "제어판") "프로그램"의 "프로그램 제거" 버튼을 클릭한다.

■ Window 7

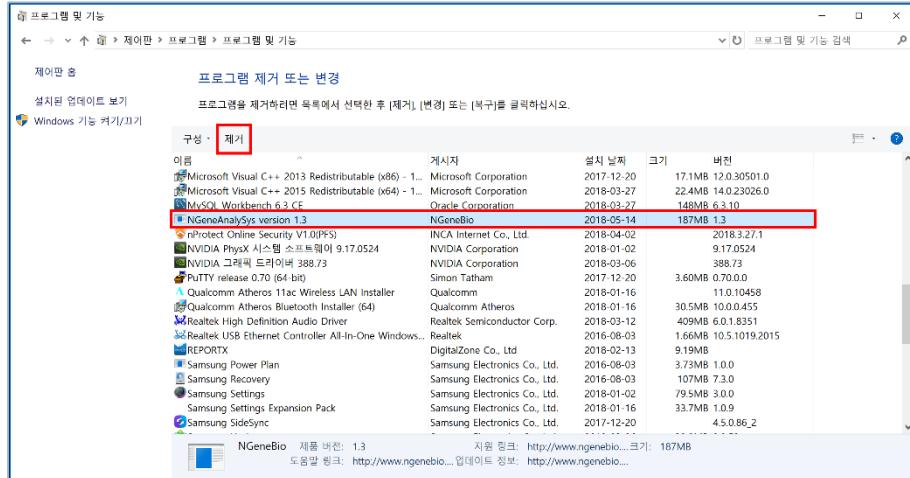


■ Window 10

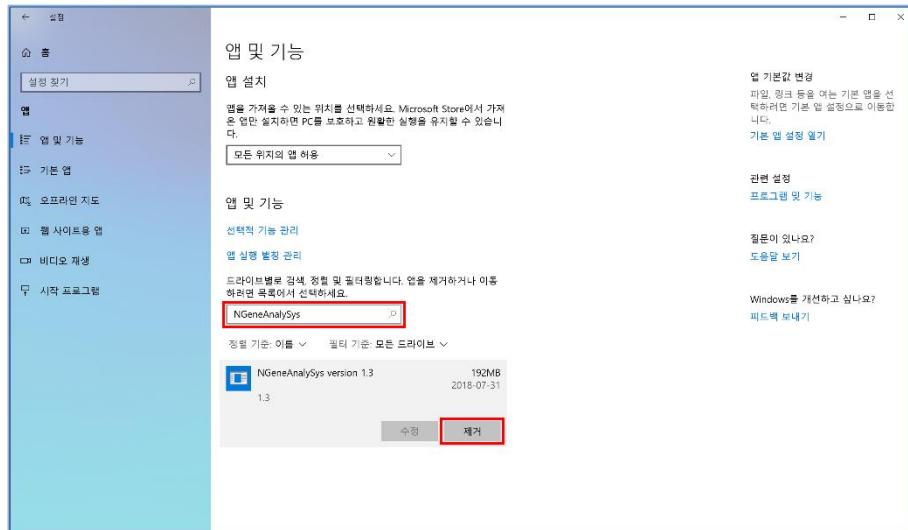


- 2) NGeneAnalySys version {version}을 선택하고 “제거” 버튼을 클릭한다. 확인 창이 생성되면 “Yes” 버튼을 클릭하여 소프트웨어를 삭제한다.

■ Window 7



■ Window 10



macOS

- 1) “Launchpad”를 연다.

- 2) 소프트웨어 아이콘이 움직일 때까지 마우스 왼쪽 버튼으로 누르고 기다린다.

- 3) 아이콘 위에 표시되는 삭제 버튼을 X 클릭한다.

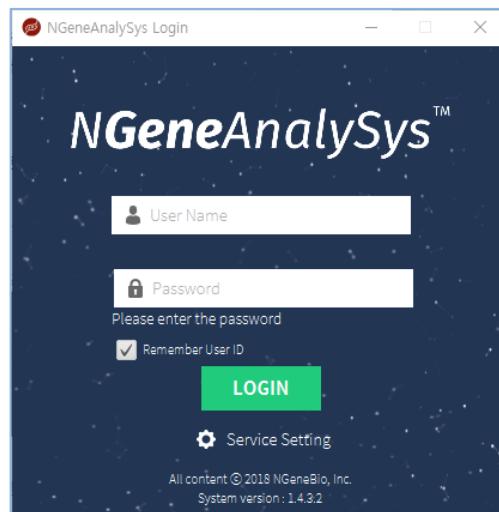
3. 소프트웨어 로그인

GUI 클라이언트

- 1) 바탕화면의 바로가기 아이콘을  더블 클릭하거나, NGeneAnalySys™ 소프트웨어 설치 위치에 있는 “**NGeneAnalySys.exe**” 파일을 더블 클릭하여 소프트웨어를 실행한다.
만약 macOS를 사용한다면, Launchpad에서 소프트웨어 아이콘을  클릭한다.
※ Notice: GUI 클라이언트 최초 실행 시, 분석 서버로 연결하기 위해 서버 URL을 설정해야 한다. 분석 서버 URL 설정을 참고하여 분석 서버 URL을 설정한다.
- 2) 분석 서버에 접속되면 런처는 GUI 클라이언트 소프트웨어의 업데이트 여부를 체크하고, 만약 필요하다면 자동으로 업데이트를 진행한다.

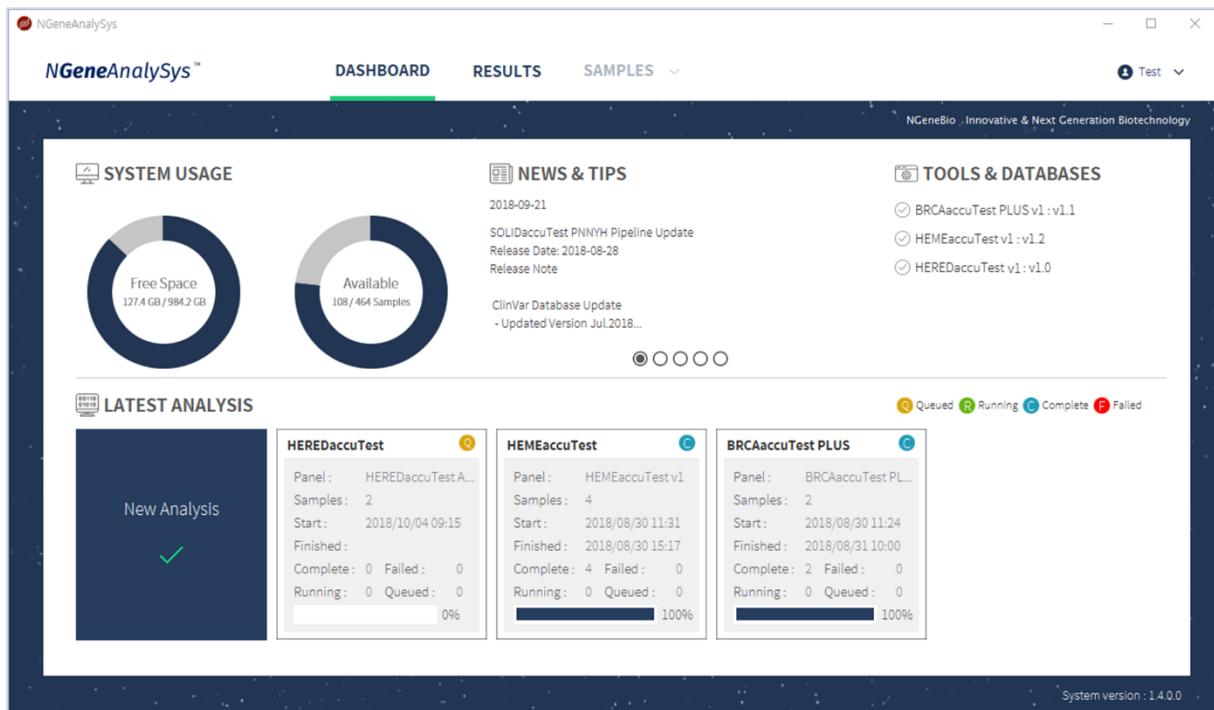


- 3) 사용자의 아이디와 비밀번호를 입력하고 LOGIN 버튼을 클릭하여 로그인 한다.



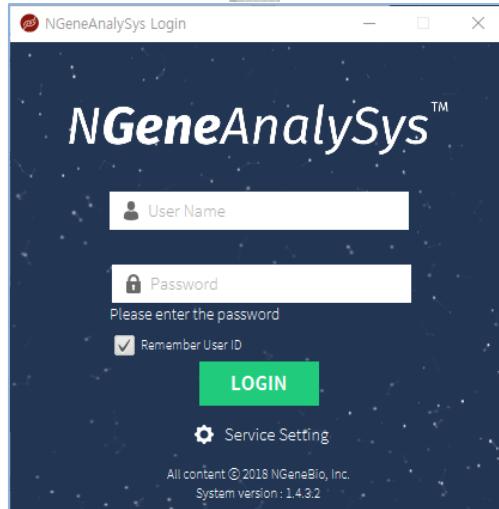
※ Notice: 관리자는 관계자 계정을 통해 사용자 계정을 관리할 수 있다. 만약 사용자 계정이 존재하지 않거나, 아이디 혹은 비밀번호를 분실하였을 경우 관리자에게 문의한다. 기본 계정 아이디와 비밀번호는 admin / admin이다.

4) 성공적으로 로그인이 완료되면 메인 화면을 볼 수 있다.

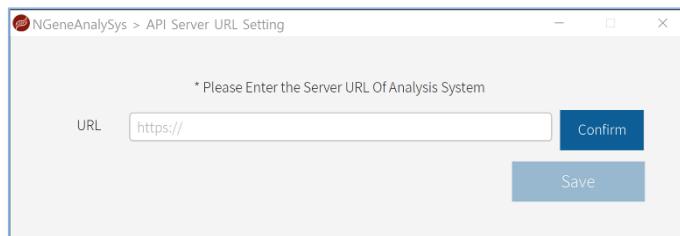


4. 분석 서버 URL 설정

GUI 클라이언트를 사용하기 전, 서버와 연결하기 위해 분석 서버의 URL을 설정해야 한다. 최초 GUI 클라이언트를 실행하거나 로그인 창에서  버튼을 클릭하면 URL 설정 창이 생성된다.

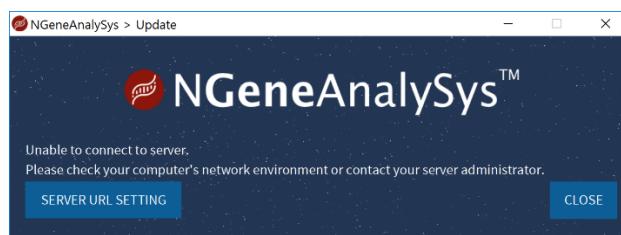


- 1) 분석 서버의 URL을 입력하고  버튼을 클릭한다. URL은 기본적으로 "<https://서버IP:9443>" 형식으로 입력해야 된다. 서버 설정에 따라 포트 번호를 9443에서 다른 번호로 변경할 수 있다. 만약 분석 서버의 URL을 모른다면, 서버 관리자에게 문의한다.



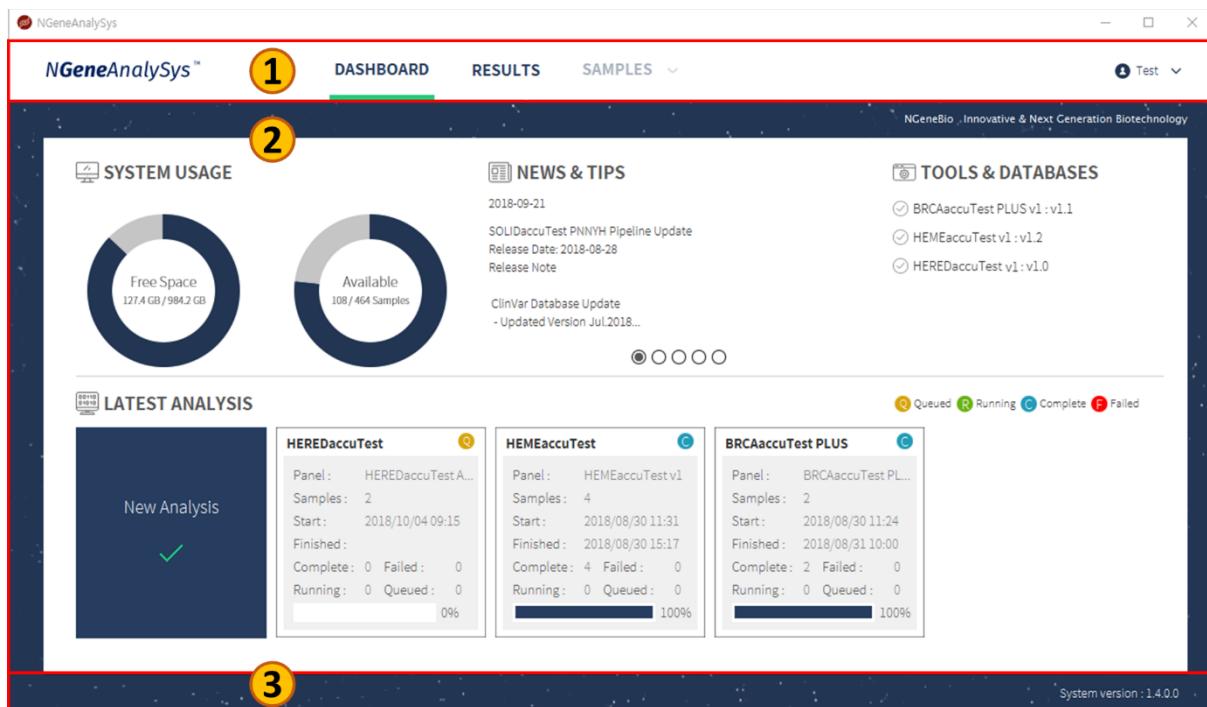
- 2) 사용 가능한 URL이라면  버튼을 클릭하여 분석 서버의 URL을 저장한다. 정상적으로 저장이 되면 로그인 화면으로 돌아가게 된다.

클라이언트 PC의 네트워크가 연결되어 있지 않을 경우에는, 네트워크 연결 오류 화면이 생성된다. 네트워크 연결 확인 후,  버튼을 클릭하여 URL 설정 창으로 이동한다. 소프트웨어를 종료하고 싶을 경우에는  버튼을 클릭하면 된다.



5. GUI 클라이언트 화면 개요

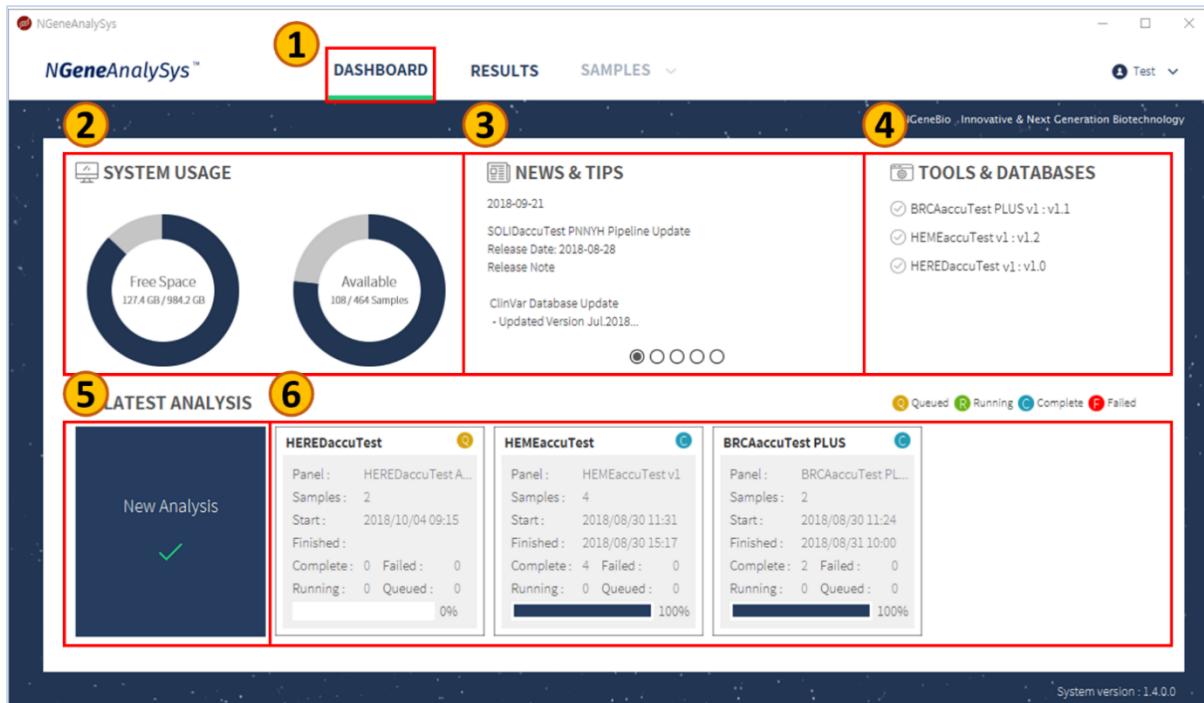
GUI 클라이언트 화면은 크게 3부분으로 나눌 수 있다.



번호	이름	설명	
1	헤더	네비게이션 바	각각의 페이지로 이동할 수 있는 탭 버튼 표시
		설정	사용자 정보 및 클라이언트 설정 변경, 매뉴얼 다운로드
2	컨텐츠	분석 요청 및 결과를 표시하기 위한 영역	
3	풋터	상태 표시줄	검체 파일의 업로드 상태 표시
		클라이언트 버전	클라이언트 버전 및 빌드 정보 표시

6. 대시보드 (Dashboard) 화면 개요

GUI 클라이언트로 성공적으로 로그인 되면, 사용자는 대시보드 화면을 볼 수 있다. 대시보드 화면에서는 분석 작업 현황에 대해 확인하고 새로운 분석 작업을 요청할 수 있다.



번호	이름	설명				
1	Dashboard	대시보드 화면으로 이동하기 위한 탭 버튼				
2	시스템 사용량	<table border="1"> <tr> <td>Free Space</td> <td>현재 분석 서버의 데이터 사용량</td> </tr> <tr> <td>Available</td> <td>예상되는 분석 가능 검체 수</td> </tr> </table>	Free Space	현재 분석 서버의 데이터 사용량	Available	예상되는 분석 가능 검체 수
Free Space	현재 분석 서버의 데이터 사용량					
Available	예상되는 분석 가능 검체 수					
3	NEWS & TIPS	패널 업데이트 사항 및 뉴스				
4	TOOLS & DATABASES	패널 별 분석에 사용한 공개 데이터베이스와 분석 프로그램 정보				
5	신규 분석 작업 요청					
6	분석 작업 목록	Panel				
		분석 패널 이름				
		Samples				
		분석 요청 검체 수				
		Start				
		분석 요청 날짜				
		Finished				
		분석 완료 날짜				
		Complete				
		분석 완료된 검체 수				
		Failed				
		분석 오류가 발생한 검체 수				
		Running				
		분석 진행중인 검체 수				
		Queued				
		분석 진행 예정 중인 검체 수				
		 70% 분석 평균 진행률 (샘플 진행률 합 / 샘플 수)				

공개 데이터베이스 및 분석 프로그램

"**TOOLS & DATABASES**"에서는 분석 패널의 릴리스 노트와 분석에 사용한 공개 데이터베이스와 분석 프로그램 정보를 확인할 수 있다. 분석 패널 별로 정보 확인이 가능하며, 분석 패널의 버전별 정보도 확인이 가능하다. 해당 데이터베이스는 필요시 업데이트 될 수 있다.

Annotation Database

- 1) "**Annotation Database**"를 클릭하면, 분석에 사용된 공개 데이터베이스를 확인할 수 있다.

Category	Database	Version	Release	Description	Source
Disease Database	ClinVar	201808	Jul.2018	Database of assertions about the clinical significance and phenotype relationship of human variations.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar
Disease Database (Somatic)	Catalogue Of Somatic Mutations In Cancer (COSMIC)	v83	Dec.2017	Database for exploring the impact of somatic mutations in human cancer.	https://cancer.sanger.ac.uk/cosmic
Disease Database (Somatic)	Precision Oncology Knowledge Base (OncoKB)	v1.12	Oct.2017	Precision oncology knowledge base and contains information about the effects and treatment implications of specific cancer gene alterations.	http://oncokb.org
Human Reference	Mills	hg19	Dec.2013	An initial map of insertion and deletion (INDEL) variation in the human genome.	https://software.broadinstitute.org/gatk/down
Human Reference	Reference Genome Sequence	hg19	Feb.2009	Source of full human genome reference sequences.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human
Human Reference	RefSeqGene	.	Oct.2018	RefSeqGene defines genomic sequences to be used as reference standards for well-characterized genes and is part of the Locus	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq/rsg

Tools

- 1) "**Tools**"를 클릭하면, 분석에 사용한 분석 프로그램을 확인할 수 있다.

Software	License	Version	Release	Description	Source
BBduk	the University of California	v37.23	May.2017	Filters or trims reads for adaptors and contaminants using k-mers	https://github.com/lh3/bbtools/
BCFtools	MIT	v1.3.1	Apr.2016	Discovers short variants from Next Generation Sequencing data	http://www.htslib.org
BWA	GPLv3, MIT	v0.7.10	Jul.2014	Mapping low-divergent sequences against a large reference genome	http://bio-bwa.sourceforge.net
FastQC	GPLv3	v0.11.3	May.2015	Quality control tool for high throughput sequence data	http://www.bioinformatics.bbsrc.ac.uk/projects/fastqc/
FastQValidator	the University of Michigan	v0.1.1	Oct.2012	Validation the format of FASTQ file	http://gerome.sph.umich.edu/wiki/FastQValidator
GATK	BSD 3-clause	v4.0.6.0	Jul.2018	Wide variety of tools with a primary focus on variant discovery and genotyping	https://software.broadinstitute.org/gatk
Pindel	GPL	v0.2.5b9	Jul.2016	Detect breakpoints of large deletions, medium sized insertions, inversions, tandem duplications and other structural variants at single-based resolution from next-gen sequence data	http://gmt.genome.wustl.edu/packages/pindel
SAMtools	BSD, MIT	v1.3.1	Aug.2016	Various utilities for manipulating alignments in the SAM format	http://www.htslib.org

7. 검체 분석 요청

분석 요청 화면 개요

1 AnalySys > New Analysis Request

Run: Enter the Run Name

Instrument: Illumina MiSeqDX, Illumina MiSeq, Illumina NextSeq 550Dx

3 Local Fastq Files, Server Fastq Files, Server Run Folder

4 Sample, Panel, Source, Disease

NA12878-2	BRCAaccuTest PLUS	Peripheral Blood	HBOC
NA12878-1	BRCAaccuTest PLUS	Peripheral Blood	HBOC

5 CANCEL, SUBMIT

번호	이름	설명	
1	Run 이름	Run	검체가 속한 Run 이름 (default: [요청 날짜]-[요청 시간])
2	시퀀싱 장비	Instrument	시퀀싱 장비
3	FASTQ 파일 선택	<input checked="" type="radio"/> Local Fastq Files <input type="radio"/> Server Fastq Files <input type="radio"/> Server Run Folder	클라이언트 PC에 있는 Fastq 파일 선택 서버에 있는 Fastq 파일 선택 서버의 Fastq 파일이 있는 폴더 선택
4	검체 정보	Sample Panel Source Disease	검체의 이름 패널의 종류 검체의 타입 검체의 질병
5	작업 버튼	CANCEL SUBMIT	새로운 분석 작업 요청 취소 새로운 분석 작업 요청

분석 요청

- 1) 새로운 검체 파일의 분석을 요청하기 위해 메인 화면의 New Analysis + 버튼을 클릭한다.
- 2) 기본 정보를 입력하고 FASTQ 파일 선택으로 분석을 원하는 검체를 선택한다. 그 후 각 검체 정보를 입력한다.
- 2-1) CNV 분석이 가능한 BRCA아큐테스트® 패널에서 6개 미만의 검체에 대한 분석을 할 경우, 동일 Run 내 검체 간 비교가 아닌 엔젤파이어의 레퍼런스 데이터와 비교한 결과를 제공한다.
- 2-2) HERED아큐테스트™의 CNV 분석이 가능한 패널을 선택하였을 경우에는 분석을 원하는 검체 중 Control이 되는 검체를 선택해야한다.

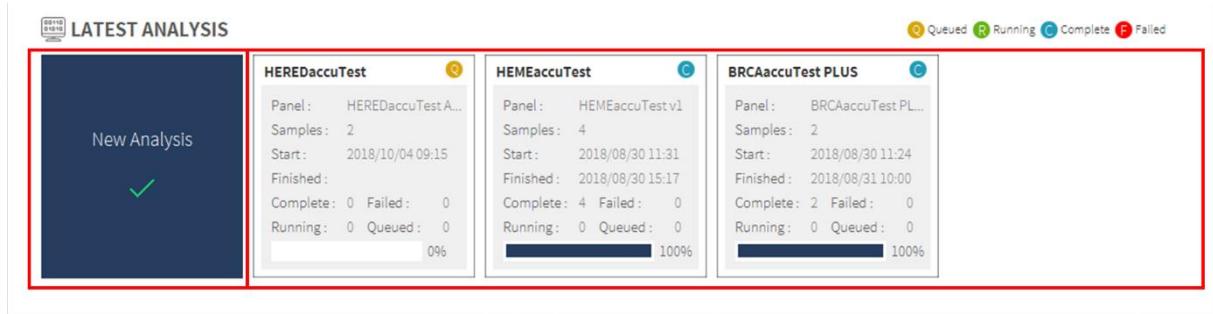
The screenshot shows the 'New Analysis Request' dialog box. At the top, there are tabs for 'Run' (selected), 'Instrument' (Illumina MiSeqDX), and other sequencing platforms. Below the tabs, there are three file selection options: 'Local Fastq Files' (selected), 'Server Fastq Files', and 'Server Run Folder'. The main area is a table with columns: Sample, Panel, Source, Disease, and Control. The 'Control' column has a red border around it. The last row, 'NA12878', has its 'Control' checkbox checked. At the bottom right, there are 'CANCEL' and 'SUBMIT' buttons.

Sample	Panel	Source	Disease	Control
NA14805	HEREDaccuTest	Peripheral Blood	Charcot marie tooth	<input type="radio"/>
NA14097	HEREDaccuTest	Peripheral Blood	Charcot marie tooth	<input type="radio"/>
NA14091	HEREDaccuTest	Peripheral Blood	Charcot marie tooth	<input type="radio"/>
NA12878	HEREDaccuTest	Peripheral Blood	Charcot marie tooth	<input checked="" type="radio"/>

- 3) 모든 정보가 정확하다면 SUBMIT 버튼을 클릭한다.
- ※ Notice: CNV 분석을 진행하기 위해서는, 분석당 1가지 패널만 사용하고 적어도 2개 이상의 검체를 분석해야 한다.

분석 작업의 진행상황 확인

- 1) 대시보드 화면의 최근 분석 작업 목록에서 작업의 진행상황을 확인할 수 있다.



- 2) 아래와 같이 분석 진행 상황은 색으로 표시된다. 작업의 단계가 준비중이면 노란색, 진행 중이면 녹색, 에러가 발생하면 붉은색, 해당 단계가 완료되면 파란색으로 표시된다.

(Q) Queued (R) Running (C) Complete (F) Failed

8. 분석 결과 (Results)

분석의 결과를 확인하기 위해서 네비게이션 바에 있는 “RESULTS” 버튼을 클릭한다.

분석 결과 화면 개요

Run	Sequencer	Start Date	Finished Date	
HEMEaccuTest	Illumina MiSeqDx	2018/08/30 11:31:23	2018/08/30 15:17:31	
Sample	Panel	Status	Variant	QC
15813AL-core-panel	HEMEaccuTest v1	C	T1 1 T2 0 T3 35 T4 45	WARNING
Blood-22	HEMEaccuTest v1	C	T1 2 T2 1 T3 30 T4 48	PASS
Blood-38	HEMEaccuTest v1	C	T1 1 T2 0 T3 24 T4 38	PASS
Blood-65	HEMEaccuTest v1	C	T1 3 T2 0 T3 25 T4 47	PASS

Run	Sequencer	Start Date	Finished Date	
BRCAaccuTest PLUS	Illumina MiSeqDx	2018/08/30 11:24:13	2018/08/31 10:00:23	
Sample	Panel	Status	Variant	QC
NA13715-1	BRCAaccuTest PLUS v1	C P 1 LP 0 US 0 LB 1 B 16		PASS
NA14623-1	BRCAaccuTest PLUS v1	C P 0 LP 0 US 0 LB 2 B 13		PASS

번호	이름	설명
1	Results	분석 결과 화면으로 이동하기 위한 탭 버튼
2	분석 목록 다운로드	분석 결과의 기본 정보를 엑셀 파일로 다운로드하는 버튼
3	Sample List	필터를 통해 검색된 분석 및 검체 목록
4	Sample Filter	검체를 원하는 조건으로 검색

샘플 검색

분석이 완료된 검체에 대해 원하는 조건으로 검색할 수 있다.

- 1) 검색 조건을 선택한다.
- 2) 검색 조건에 맞는 키워드를 입력한다.
- 3) **SEARCH** 버튼을 클릭하면 해당 조건을 만족하는 결과를 확인할 수 있다.

The screenshot shows the NGeneAnalyzeSys software interface. The main window displays a table of results with columns for Run, Sequencer, Start Date, Finished Date, Sample, Panel, Status, Variant, and QC. A search panel is overlaid on the right side of the interface. The search panel includes a search bar with a magnifying glass icon, a dropdown menu labeled 'DATE' with two input fields for date ranges, and buttons for 'RESET' and 'SEARCH'. Below the search panel, the results table is shown again, with the first four rows highlighted by a red box and numbered 1 through 4. Row 1 (highlighted by a red box) corresponds to the DATE dropdown and input fields. Row 2 corresponds to the first date input field. Row 3 corresponds to the second date input field. Row 4 corresponds to the results table itself.

번호		이름	설명	
1	검색 조건	RUN	Run 이름	
		SAMPLE	검체 이름	
		PANEL	패널 이름	
		DATE	분석 요청 날짜	
2	검색 조건 초기화	RESET	검색 조건 초기화	
3	검색 버튼	SEARCH	주어진 조건으로 검색	
4	검색 조건 확인		주어진 검색 조건 목록 확인	

분석 결과 요약

The screenshot shows the NGeneAnalySys software interface with the following numbered elements:

- 1**: RESULT button in the top left.
- 2**: Sequencer information: Run (HEMEaccuTest), Sequencer (Illumina MiSeqDx).
- 3**: Start Date (2018/08/30 11:31:23).
- 4**: Finished Date (2018/08/30 15:17:31).
- 5**: Download button for Raw Data.
- 6**: Sample list: 15813AL-core-panel, Blood-22, Blood-38, Blood-65.
- 7**: Panel list: HEMEaccuTest v1.
- 8**: Status column showing QC levels (C, T1, T2, T3, T4) and CNV status.
- 9**: Variant column showing SNV/InDel Tier and Pathogenicity.
- 10**: QC column showing results (WARNING, PASS).
- 11**: Re-analysis button.

번호	이름	설명
1	Run	검체가 속한 Run 이름, 검체 타입
2	Sequencer	시퀀싱 장비 명
3	Start Date	분석 요청 날짜
4	Finished Date	분석 종료 날짜
5	Raw Data Download	Run 별로 Raw Data를 선택하여 다운로드하는 버튼
6	Sample	검체 이름
7	Panel	분석 패널 이름
8	Status	분석 진행상황
9	Variant	SNV/InDel의 Tier 또는 Pathogenicity 별 검출 번이 개수와 CNV 탐지 여부 미리보기 * 검체 분석 결과 화면에서 사용자의 분석 결과 변경에 의해 해당 내용이 변경될 수 있음
10	QC	QC 결과 미리보기
11	재분석	변경된 패널 옵션을 적용하여 분석 완료된 검체를 재해석하는 버튼

Pathogenic 분류에 대한 설명은 아래와 같다.

분류	아이콘	설명
Pathogenic	P	Causative for clinical phenotype.
Likely Pathogenic	LP	Probably causative for clinical phenotype.
Uncertain Significance	US	Unknown effect on clinical phenotype.
Likely Benign	LB	Probably not causative for a clinical phenotype.
Benign	B	Not causative for a clinical phenotype.

Tier 분류에 대한 설명은 아래와 같다.

분류	아이콘	설명
Tier I	T1	중요한 임상적 의의가 있는 변이
Tier II	T2	잠재적 임상적 의의가 있는 변이
Tier III	T3	임상적 의의가 알려지지 않은 변이
Tier IV	T4	양성이거나 양성일 가능성이 높은 변이

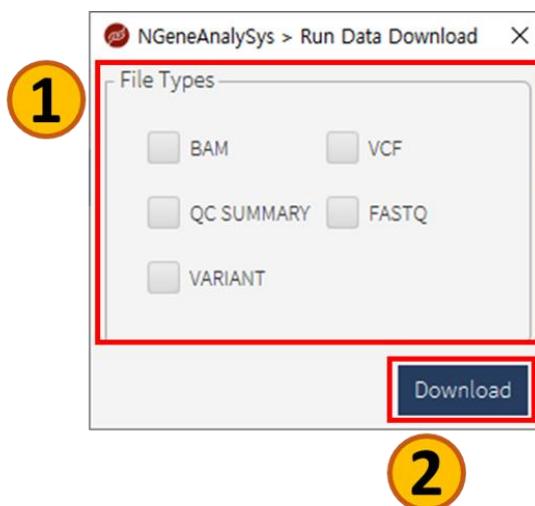
CNV탐지 여부에 대한 설명은 아래와 같다.

분류	아이콘	설명
CNV 탐지	CNV	적어도 1개 이상의 CNV 탐지가 된 검체
CNV 미탐지	CNV	CNV가 탐지되지 않는 검체
CNV 분석 미지원	공백	CNV 분석이 지원되지 않는 패널의 검체

Run 별 Data Download

Run 별로 Data 종류를 선택하여 다운로드 할 수 있다.

- 1) 다운로드를 원하는 Run에서  버튼을 클릭한다.
- 2) 체크 박스를 클릭하여 다운로드 할 파일의 확장자를 선택한다.
- 3) Download 버튼을 클릭하여 해당 사항을 다운로드 한다.



번호	이름	설명
1	확장자 목록	Run Data에서 다운로드 가능한 파일 확장자 목록
		BAM 모든 검체의 BAM 파일 다운로드
		VCF 모든 검체의 VCF 파일 다운로드
		QC SUMMARY QC Summary Excel 파일 다운로드 (BRCA아큐테스트®)
		FASTQ 모든 검체의 FASTQ 파일 다운로드
		VARIANT 모든 검체의 변이 정보에 대한 파일 다운로드
2	Download	파일 다운로드 버튼

9. 검체 분석 결과 (Samples)

검체 분석 결과 화면

자세한 분석 결과를 확인하기 위해서 “RESULTS” 탭에서 분석 완료된 검체를 클릭하면 검체 결과 화면으로 이동할 수 있다. 또는 “SAMPLES” 버튼을 클릭하여 출력된 목록의 검체를 클릭하여 해당 검체 결과 화면으로 이동할 수 있다. “SAMPLES” 버튼을 클릭하여 출력된 목록은 최대 8개의 검체까지 출력이 가능하며, 목록의 검체 우측에 있는 버튼으로 목록에서 해당 검체를 삭제할 수 있다. 버튼을 이용하면, 모든 검체를 목록에서 모두 삭제할 수 있다. 검체 분석 결과 화면은 패널별로 화면 구성이 다르다.

검체의 분석 결과는 “VARIANTS”, “OVERVIEW”, “REPORT”으로 구분 되어있다. “VARIANTS”는 검출된 변이의 목록을 확인할 수 있는 화면이다. “OVERVIEW”는 검체의 분석 결과에 대해서 요약된 정보를 보여주는 화면이다. “REPORT”는 분석 결과에 대한 보고서를 출력할 수 있는 화면이다.

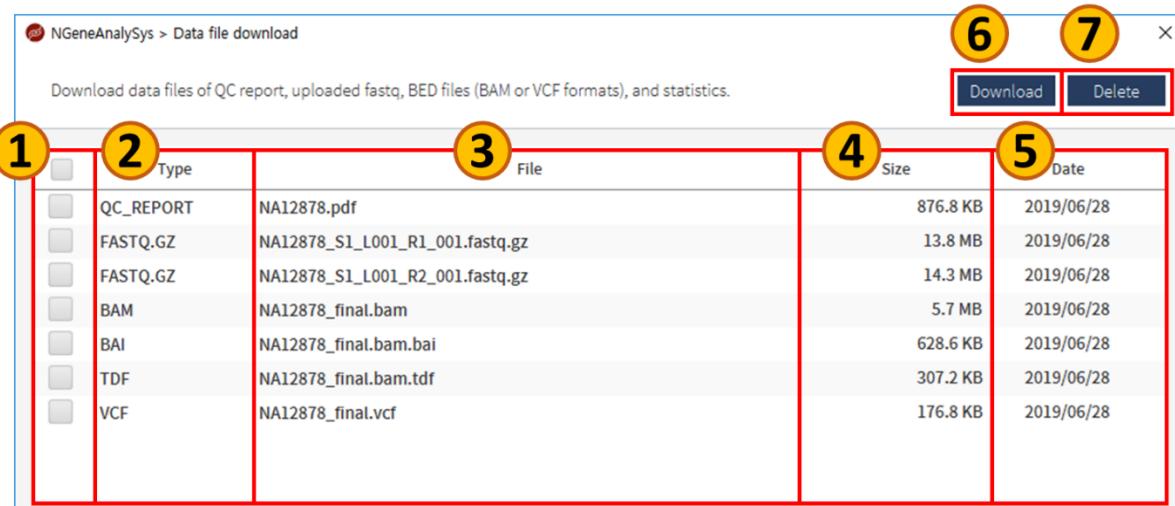
검체 분석 결과 화면 개요

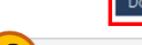
The screenshot shows the NGeneAnalySys software interface. The top navigation bar includes the logo, “NGeneAnalySys™”, “DASHBOARD”, “RESULTS” (which has a red box around it and a yellow circle with the number 1 above it), “SAMPLES” (which has a red box around it and a yellow circle with the number 2 above it), and “Test” dropdown. Below the navigation bar, the main content area displays information for sample NA12878: RUN: BRCAaccuTest PLUS, PANEL: BRCAaccuTest PLUS, DISEASE: HBOC, INSTRUMENT: Illumina MiSeqDx. There are three tabs at the top of this section: “VARIANTS” (highlighted with a yellow circle and number 4), “OVERVIEW”, and “REPORT”. A large table below lists variants, with the first row highlighted in yellow (number 5). The table columns include: Pa..., W..., Re..., Gene, Transcript..., Type, Consequence, NT Change, NT Change (BIC), AA Ch. The table shows multiple entries for BRCA1 and BRCA2 genes. On the left side, there is a sidebar with “Analysis actions” (P, LP, US, LB, Report) and “Pathogenicity” (Report, IGV, False). At the bottom left, there is a “Download a file” button. A yellow circle with number 6 points to the “Download a file” button. The bottom right corner of the interface shows “System version: 1.4.10”.

번호	이름	설명
1	탭 버튼	검체 분석 결과로 이동할 수 있는 탭 버튼. 탭 버튼의 이름은 검체 명으로 생성됨
2	검체 정보	검체 이름, Run 이름, 패널 이름, 질병 이름, 시퀀서 이름
3	Raw Data	해당 검체에서 다운로드 가능한 Raw Data
4	검체 분석 메뉴	Variants, Overview, Report 탭 페이지로 이동할 수 있는 버튼
5	변이 타입 별 메뉴	SNV/Indel 또는 CNV 변이 분석 결과를 확인하는 페이지로 이동하는 버튼
6	Contents	자세한 분석 결과를 확인할 수 있는 영역

Raw Data Download

 버튼을 클릭하면 검체 파일(fastq), BAM, VCF 및 QC 리포트를 확인하고 다운로드 할 수 있다. 다운로드를 원하는 파일을 선택한 후  버튼을 클릭하여 사용자 PC에 해당 파일을 저장한다. 만약 Raw data를 삭제하고 싶은 경우에는 삭제할 파일을 선택한 후  버튼을 클릭하면 선택된 Raw data가 삭제된다.



NGeneAnalySys > Data file download				
Download data files of QC report, uploaded fastq, BED files (BAM or VCF formats), and statistics.				
Type	File	Size	Date	
QC_REPORT	NA12878.pdf	876.8 KB	2019/06/28	
FASTQ.GZ	NA12878_S1_L001_R1_001.fastq.gz	13.8 MB	2019/06/28	
FASTQ.GZ	NA12878_S1_L001_R2_001.fastq.gz	14.3 MB	2019/06/28	
BAM	NA12878_final.bam	5.7 MB	2019/06/28	
BAI	NA12878_final.bam.bai	628.6 KB	2019/06/28	
TDF	NA12878_final.bam.tdf	307.2 KB	2019/06/28	
VCF	NA12878_final.vcf	176.8 KB	2019/06/28	

번호	이름	설명
1	파일 선택	삭제하려는 Raw data를 선택하는 버튼
2	Type	Raw data의 타입
3	File	파일 이름
4	Size	파일 사이즈
5	Date	파일이 생성된 날짜
6	Delete	Raw data를 삭제하기 위한 버튼
7	Download	해당 파일을 다운로드 하기 위한 버튼

검체 분석 SNV/Indel 결과 화면 (공통)

SNV/Indel 변이 목록 화면

SNV/Indel 변이 목록 화면 개요

Gene	Type	Consequence	NT Change	NT Change (BIC)	AA Chg
BRCA1	SNV	missense_variant	c.4837A>G	c.4956A>G	p.S16
BRCA1	Del	intron_variant	c.548-58delT	c.667-177delT	
BRCA1	SNV	synonymous_variant	c.2082C>T	c.2201C>T	p.S69
BRCA1	SNV	synonymous_variant	c.2311T>C	c.2430T>C	p.L77
BRCA1	SNV	missense_variant	c.2612C>T	c.2731C>T	p.P87
BRCA1	SNV	missense_variant	c.3113A>G	c.3232A>G	p.E10
BRCA1	SNV	missense_variant	c.3548A>G	c.3667A>G	p.K11
BRCA1	SNV	synonymous_variant	c.4308T>C	c.4427T>C	p.S14
BRCA1	SNV	intron_variant	c.4485-63C>G	c.4604-182C>G	
BRCA2	SNV	missense_variant	c.7397T>C	c.7625T>C	p.V24
BRCA2	SNV	synonymous_variant	c.7242A>G	c.7470A>G	p.S24

번호	이름	설명
1	Variants	검체의 변이 목록 화면으로 이동하는 버튼
2	Selected Variant	변이 목록에서 현재 선택한 변이 정보
3	Filter	특정 조건에 따라 변이 검색이 가능한 화면
4	Filter 버튼	Filter 화면을 접거나 펼치는 버튼
5	변이 목록	변이 및 변이 정보가 표시된 표
6	변이 표	변이 목록을 볼 수 있는 표 선택한 변이를 더블 클릭하여 변이 상세 정보 화면으로 이동
7	변이 표 순서 초기화	변이 표에 나오는 열의 순서를 초기화
8	변이 상세 정보	선택한 변이에 대하여 변이 상세 정보 화면을 접거나 펼치는 버튼

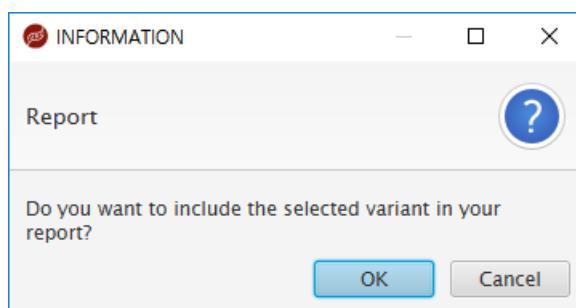
SNV/Indel 변이 목록 정렬

1) 표 열의 헤더를 클릭하면, 해당 열의 값으로 변이 목록을 정렬할 수 있다.

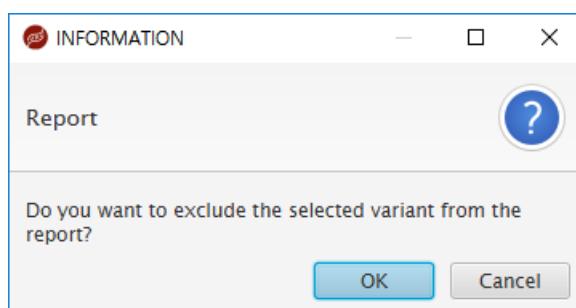
SNV/Indel : BRCA1 intron_variant NM_007294.3 c.548-58delT									
CNV									
Reset Columns									
17/17(R:1)	Pa...	W...	Re...	Gene	Transcript...	Type	Consequence	NT Change	NT Change (BIC)
All	B	R	BRCA1	NM_0072...	Del	intron_variant	c.548-58delT	c.667-17delT	
			BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.4837A>G	c.4956A>G	p.S16...
			BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.2082C>T	c.2201C>T	p.S69...
			BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.2311T>C	c.2430T>C	p.L77...
			BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.2612C>T	c.2731C>T	p.P87...
			BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.3113A>G	c.3232A>G	p.E10...
			BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.3548A>G	c.3667A>G	p.K11...
			BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.4308T>C	c.4427T>C	p.S14...
			BRCA1	NM_0072...	SNV	intron_variant	c.4485-63C>G	c.4604-182C>G	
			BRCA2	NM_0000...	SNV	intron_variant	c.7806-14T>C	c.8034-242T>C	
			BRCA2	NM_0000...	SNV	missense_variant	c.7397T>C	c.7625T>C	p.V24...

SNV/Indel 변이의 리포트 출력 설정

- 1) 분석 결과 변이 목록 중에서 리포트에 출력하고 싶은 변이의 Report 열의  아이콘을 클릭한다. 리포트 추가에 대한 팝업 창을 확인한 뒤, "OK" 버튼을 눌러 리포트에 출력되도록 설정한다.



- 2) 리포트에서 제거하고 싶은 변이는 해당 변이의 Report 열의  아이콘을 클릭한다. 리포트 제외에 대한 팝업 창을 확인한 뒤, "OK" 버튼을 눌러 리포트에서 제외되도록 설정한다.

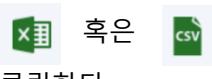


- 리포트에 출력되는 변이는 Report 열은  아이콘으로 표기된다.
- 리포트에 출력되지 않는 변이는 Report 열은  아이콘으로 표기된다.

SNV/Indel: BRCA1 intron_variant NM_007294.3 c.548-58delT									
CNV									
17/17(R:1)									Reset Columns
Filter selection	All								
				BRCA1	NM_0072...	Del	intron_variant	c.548-58delT	c.667-177delT
				BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.4837A>G	c.4956A>G
				BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.2082C>T	c.2201C>T
				BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.2311T>C	c.2430T>C
				BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.2612C>T	c.2731C>T
				BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.3113A>G	c.3232A>G
				BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.3548A>G	c.3667A>G
				BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.4308T>C	c.4427T>C
				BRCA1	NM_0072...	SNV	intron_variant	c.4485-63C>G	c.4604-182C>G
				BRCA2	NM_0000...	SNV	intron_variant	c.7806-14T>C	c.8034-242T>C
				BRCA2	NM_0000...	SNV	missense_variant	c.7397T>C	c.7625T>C
									p.V240

SNV/Indel 변이 목록 저장

1) 현재 화면에 출력되는 분석 결과 변이 목록을 Excel 또는 CSV 포맷으로 저장하기 위해서



혹은 버튼을 클릭한다. 분석 결과를 저장할 위치를 선택하고 "Save" 버튼을

클릭한다.

SNV/Indel : BRCA1 intron_variant NM_007294.3 c.548-58delT										CNV	Reset Columns
	Pa...	W...	Re...	Gene	Transcript...	Type	Consequence	NT Change	NT Change (BIC)	AA Ch	
	B	R	BRCA1	NM_0072...	Del	intron_variant	c.548-58delT	c.667-177delT			
	B		BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.4837A>G	c.4956A>G	p.S16...		
	B		BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.2082C>T	c.2201C>T	p.S69...		
	B		BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.2311T>C	c.2430T>C	p.L77...		
	B		BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.2612C>T	c.2731C>T	p.P87...		
	B		BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.3113A>G	c.3232A>G	p.E10...		
	B		BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.3548A>G	c.3667A>G	p.K11...		
	B		BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.4308T>C	c.4427T>C	p.S14...		
	B		BRCA1	NM_0072...	SNV	intron_variant	c.4485-63C>G	c.4604-182C>G			
	B		BRCA2	NM_0000...	SNV	intron_variant	c.7806-14T>C	c.8034-242T>C			
	B		BRCA2	NM_0000...	SNV	missense_variant	c.7397T>C	c.7625T>C	p.V24...		

False로 판별된 변이 목록 보기

1) False로 판별된 변이 목록도 변이 표에 표시하기 위해서는 False 를 체크를 한다.

2) 변이 표에 False 열이 활성화되면서 False로 판단된 변이가 나타나게 된다.

SNV/Indel : ABCD1 stop_gained NM_00033.3 c.1699_1700delCAinsTG p.Q5...										CNV
										Reset Columns
202/202(R : 0)		Pa...	W...	Re...	Gene	Transcript...	Type	Consequence	NT Change	AA Change (Single)
All		LP	▲	F	ABCD1	NM_0000...	Complex	stop_gained	c.1699_1700delCAinsTG	p.Q567*
	New filter	LP	▲	F	INF2	NM_0224...	Del	frameshift_variant	c.1337_1338delTG	p.L446fs
		US			ABHD12	NM_0156...	SNV	missense_variant	c.802G>T	p.A268S
		US			DST	NM_0017...	SNV	missense_variant	c.7780A>G	p.K2594E
		US	▲	F	INF2	NM_0224...	Ins	conservative_infra...	c.1341_1342insCCCCCC	p.P447_S448insPP
		US			KIF1A	NM_0012...	SNV	missense_variant	c.4889G>A	p.R1630Q
		US			MFN2	NM_0011...	SNV	missense_variant	c.976G>A	p.A326T
		US	▲	F	SEPT9	NM_0012...	SNV	synonymous_variant	c.18C>T	p.C6C
		LB	▲	F	ABCD1	NM_0000...	SNV	synonymous_variant	c.1683C>T	p.D561D
		LB			CTDP1	NM_0047...	SNV	synonymous_variant	c.699G>A	p.L233L
		LB			DST	NM_0011...	SNV	synonymous_variant	c.2634A>T	p.T878T

중요 유전자에 대한 차별 표시

1) 패널 분석 설정에 입력된 중요 유전자 목록에 포함된 유전자는 붉은색으로 표시한다.

SNV/Indel : FLT3 conservative_inframe_insertion NM_004119.2 c.1786_180...										Reset Columns	
172/208(R : 27)		Tier	W...	Re...	Gene	Type	Consequence	NT Change	AA Change (Single)	Chr	Start Pos
All		T1	▲	R	FLT3	Ins	conservative_infram...	c.1786_1806dupGAAT...	p.K602_W603insEY...	chr13	2860
	New filter	T1	▲	R	FLT3	Ins	disruptive_infram...	c.1805_1806insGCGCT...	p.K602_W603insR...	chr13	2860
		T1	▲	R	FLT3	Ins	disruptive_infram...	c.1719_1724dupAAGCCA	p.Q575_L576insSQ	chr13	2860
		T1		R	FLT3	SNV	missense_variant	c.2503G>T	p.D835Y	chr13	2859
		T1		R	RUNX1	Del	conservative_infram...	c.331_336delACCCCTG	p.T111_L112del	chr21	3629
		T1		R	RUNX1	Ins	frameshift_variant	c.1136_1137insA	p.Y380fs	chr21	3610
		T2		R	DNMT3A	SNV	missense_variant	c.2645G>A	p.R882H	chr2	2545
		T3	▲	R	ANKRD26	Del	splice_region_vari...	c.1986_4delT		chr10	2733
		T3	▲	R	ASXL1	Del	conservative_infram...	c.25_27delAAG	p.K9del	chr20	3094
		T3	▲	R	BCR	SNV	missense_variant	c.3311C>G	p.A1104G	chr22	2365
		T3	▲	R	CBL	Del	disruptive_infram...	c.125_127delACC	p.H42del	chr11	1190

인접 변이에 대한 차별 표시

- 1) 인접 변이(Consecutive Variants)는 Start Position이 10bp 이내인 변이를 의미하며, Start Position을 붉은색으로 표시한다. 구체적인 Base pair 차이는 Warning 열에 표기한다.

SNV/Indel : SACS frameshift_variant NM_014363.5 c.10665_10666insG p.L3...										CNV	
										Reset Columns	
17/245(R : 0)	Pa...	W...	False	Re...	Gene	Transcript...	Type	Consequence	NT Change	Start Pos...	AA Cha...
All	US	▲			SACS	NM_0143...	Ins	frameshift_variant	c.10665_10666insG	23907349	p.L35S
All	US	▲			SACS	NM_0143...	Ins	conservative_infra...	c.10669_10670insATT	23907345	p.L35S
All	US	▲			SACS	NM_0143...	Ins	frameshift_variant	c.10666_10667insA	23907348	p.L35S
All	LB				ABCD1	NM_0000...	SNV	synonymous_variant	c.2019C>T	153008970	p.F673
All	LB				LDB3	NM_0070...	SNV	synonymous_variant	c.1074C>T	88466465	p.A358
All	LB				LMNA	NM_1707...	SNV	synonymous_variant	c.612G>A	156104292	p.L204
All	LB				MORC2	NM_0013...	SNV	synonymous_variant	c.63A>G	31363813	p.T21T
All	LB				NTRK1	NM_0025...	SNV	missense_variant	c.53G>A	156830779	p.G18E
All	LB				SACS	NM_0143...	SNV	missense_variant	c.2080G>A	23928671	p.A694
All	LB	▲			SACS	NM_0143...	SNV	synonymous_variant	c.10662A>G	23907353	p.E355
All	LB				SQSTM1	NM_0039...	SNV	missense_variant	c.822G>C	179260099	p.E274

Alt Count에 대한 차별 표시

- 1) Alt Count가 6 이하인 변이에 대해서는 Alt Count 값을 붉은색으로 표시한다.

SNV/Indel : SACS frameshift_variant NM_014363.5 c.10665_10666insG p.L3...										CNV	
										Reset Columns	
17/245(R : 0)	Pa...	W...	False	Re...	Gene	Transcript...	Type	Consequence	NT Change	Alt Count	Start Pos...
All	US	▲			SACS	NM_0143...	Ins	frameshift_variant	c.10665_10666insG	6	2390
All	US	▲			SACS	NM_0143...	Ins	conservative_infra...	c.10669_10670insATT	6	2390
All	US	▲			SACS	NM_0143...	Ins	frameshift_variant	c.10666_10667insA	6	2390
All	LB				ABCD1	NM_0000...	SNV	synonymous_variant	c.2019C>T	692	15300
All	LB				LDB3	NM_0070...	SNV	synonymous_variant	c.1074C>T	489	8846
All	LB				LMNA	NM_1707...	SNV	synonymous_variant	c.612G>A	414	15610
All	LB				MORC2	NM_0013...	SNV	synonymous_variant	c.63A>G	164	3136
All	LB				NTRK1	NM_0025...	SNV	missense_variant	c.53G>A	330	15683
All	LB				SACS	NM_0143...	SNV	missense_variant	c.2080G>A	179	2392
All	LB	▲			SACS	NM_0143...	SNV	synonymous_variant	c.10662A>G	4	2390
All	LB				SQSTM1	NM_0039...	SNV	missense_variant	c.822G>C	247	17926

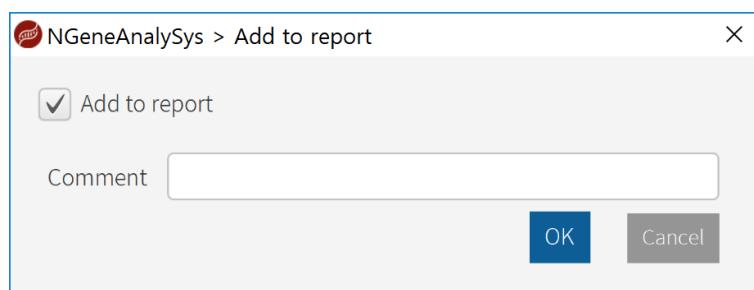
Population Frequency에 대한 차별 표시

- 1) 패널 분석 설정에 입력된 Population Frequency 기준 미만이 되는 값은 붉은색으로 표시한다.

	FATHMM ...	Mutation ...	1KG All	1KG EAS	ESP All	ExAC	KRGDB	KoEXID	gnomAD All	gnomAD E...	Pr...
			0.010	0.001	0.013	0.012			0.012	0.000	
			0.020	0.000	0.027	0.035	0.000		0.033	0.000	
			0.008	0.000	0.006	0.010			0.010	0.000	
			0.001	0.000		0.002			0.002	0.000	
		Tolerate... low	0.001	0.000	0.005	0.003			0.007	0.000	
		Tolerated neutral	0.008	0.000	0.026	0.023			0.024	0.000	
		Delete... medium	0.009	0.000	0.019	0.018			0.018	0.000	

일괄적으로 리포트에 추가/제거

- 1) 변이를 리포트에 일괄적으로 추가/제거하기 위해서는 변이 표에서 목록을 선택한 뒤, **Report** 버튼을 클릭하여 리포트 추가/제거 창을 띄운다.
- 2) 리포트에 추가/제거 여부와 사유를 적은 뒤 "OK" 버튼을 클릭한다. 사유를 입력하지 않을 경우에는 "Not applicable"로 입력된다.



IGV 어플리케이션 연동

- 1) IGV 어플리케이션을 이용하여 변이 정보를 확인하기 위해서는  버튼을 클릭한다.
- 2) 확인 창이 생성되면 “Yes” 버튼을 클릭하여 기존 세션을 지우고 새로운 세션에서 데이터를 불러온다.
- 3) IGV 어플리케이션을 이용하여 해당 변이의 정보를 확인할 수 있다.

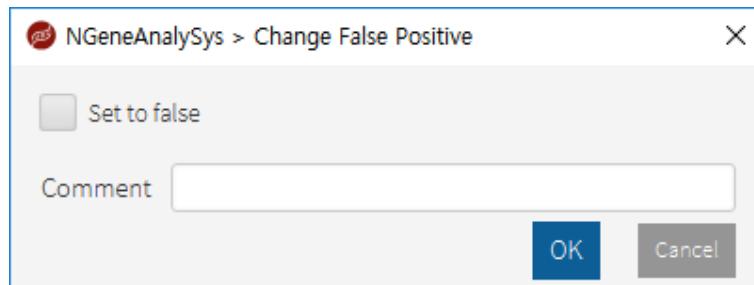


※ Notice: 기존에 설치된 IGV 어플리케이션을 실행하고 싶을 경우 “View” > “Preferences” 메뉴에서 “Advanced” 탭을 선택하여 “Enable port” 가 선택되어 있는지 확인하고 포트 번호는 60151로 설정한다.



일괄적으로 False Positive 적용/미적용

- 1) False Positive인 변이로 일괄 변경하기 위해서는 변이 표에서 목록을 선택한 뒤 **False** 버튼을 클릭하여 False 변이 변경 창을 띄운다.
- 2) False 변이 설정/취소 여부와 사유를 적은 뒤 “OK” 버튼을 클릭한다. 사유를 입력하지 않을 경우에는 “Not applicable”로 입력된다.



계정별 SNV/Indel 변이 열 순서 저장

- 1) 분석 결과 변이 목록의 열을 마우스로 드래그하면 열 순서 변경이 가능하다. 변경된 열 순서는 계정 별로 서버에 저장되어 선호하는 열 순서를 지정할 수 있다. Reset Columns 버튼을 클릭하면 원래 열의 순서로 복원할 수 있다.

SNV/Indel : SACS frameshift_variant NM_014363.5 c.10665_10666insG p.L3...											CNV	
											Reset Columns	
17/245(R : 0)	Filter selection	Pa...	W...	False	Re...	Gene	Transcri...	Type	Consequence	NT Change	Alt Count	Start Pos
All	New filter	US	LP	US	LB	SACS	NM_0143...	Ins	frameshift_variant	c.10665_10666insG	6	2390
		US	LP	US	LB	SACS	NM_0143...	Ins	conservative_infra...	c.10669_10670insATT	6	2390
		US	LP	US	LB	SACS	NM_0143...	Ins	frameshift_variant	c.10666_10667insA	6	2390
		LB	LP	LB	ABCD1		NM_0000...	SNV	synonymous_variant	c.2019C>T	692	15300
		LB	LP	LB	LDB3		NM_0070...	SNV	synonymous_variant	c.1074C>T	489	8846
		LB	LP	LB	LMNA		NM_1707...	SNV	synonymous_variant	c.612G>A	414	15610
		LB	LP	LB	MORC2		NM_0013...	SNV	synonymous_variant	c.63A>G	164	3136
		LB	LP	LB	NTRK1		NM_0025...	SNV	missense_variant	c.53G>A	330	15683
		LB	LP	LB	SACS		NM_0143...	SNV	missense_variant	c.2080G>A	179	2392
		LB	LP	LB	SACS		NM_0143...	SNV	synonymous_variant	c.10662A>G	4	2390
		LB	LP	LB	SQSTM1		NM_0039...	SNV	missense_variant	c.822G>C	247	17926

SNV/Indel Variant Filter

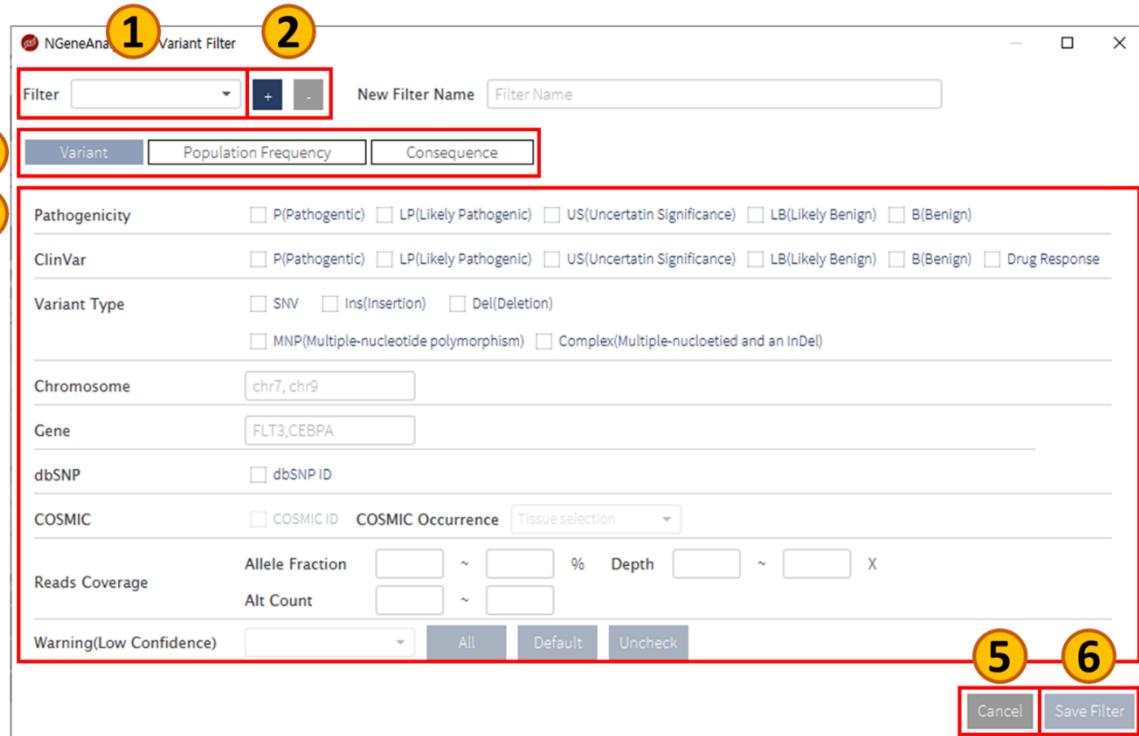
수 많은 변이 중에서 특정 조건에 만족하는 변이를 검색하기 위해서 “SAMPLES” 화면 좌측에 있는 Filter 버튼을 사용하면 된다. 해당 버튼을 클릭하면, 숨겨진 검색 기능이 펼쳐진다.

SNV/Indel Variant Filter 화면

NT Change	Alt Count	Start Pos
c.10665_10666insG	6	2390
c.10669_10670insATT	6	2390
c.10666_10667insA	6	2390
c.2019C>T	692	15300
c.1074C>T	489	8846
c.612G>A	414	15610
MORC2 NM_0013... SNV	164	3136
NTRK1 NM_0025... SNV	330	15683
SACS NM_0143... SNV	179	2392
SACS NM_0143... SNV	4	2390
SQSTM1 NM_0039... SNV	247	17926

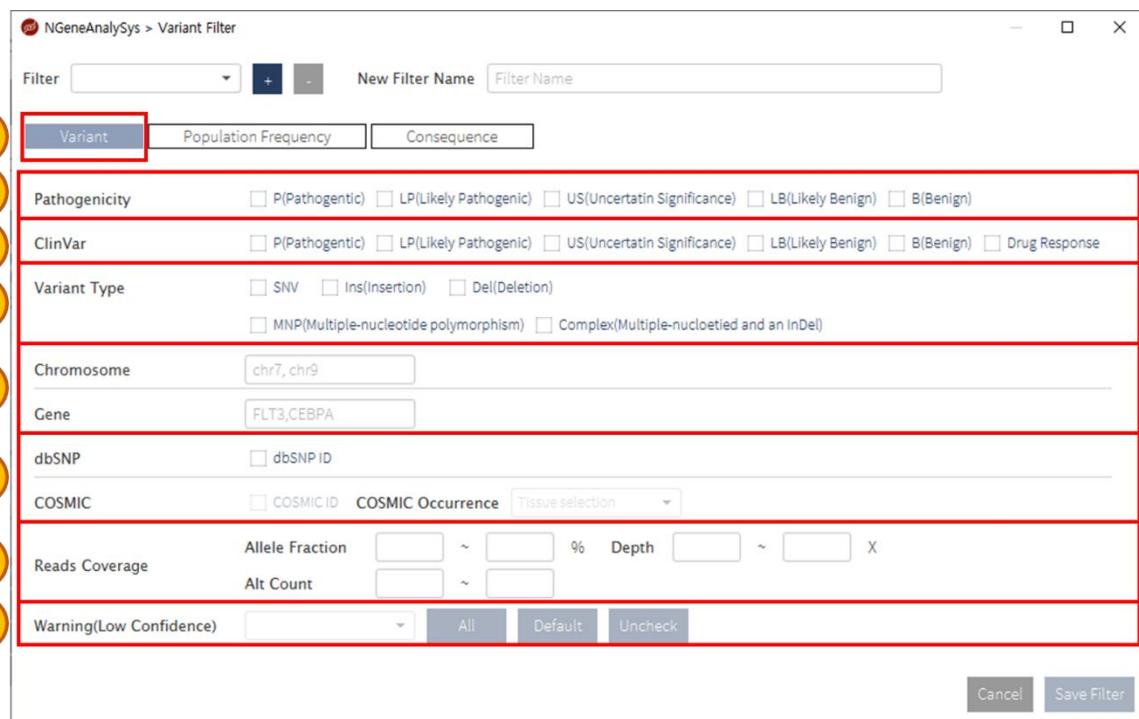
번호	이름	패널	설명
1	Select Filter	공통	기존 또는 신규 필터 선택
2	Edit Filter	공통	신규 필터를 작성하거나 기존 필터를 수정하는 화면이 나타나는 버튼
3	View applied Filters	공통	선택한 필터에 대한 검색 조건을 확인
4	Standard Filter	BRCA아큐테스트® HERED아큐테스트™	기본으로 설정된 필터 선택 P: Pathogenicity 변이만 표기 LP: Likely Pathogenicity 변이만 표기 US: Uncertain Significance 변이만 표기 LB: Likely Benign 변이만 표기 B: Benign 변이만 표기 Report: 보고서에 표기될 변이만 표기 False: False 변이를 포함한 전체 변이 표기
		HEME아큐테스트™ SOLID아큐테스트™	기본으로 설정된 필터 선택 T1: Tier 1 변이만 표기 T2: Tier 2 변이만 표기 T3: Tier 3 변이만 표기 T4: Tier 4 변이만 표기 Report: 보고서에 표기될 변이만 표기 False: False 변이를 포함한 전체 변이 표기

SNV/Indel Variant Filter 설정 화면 개요



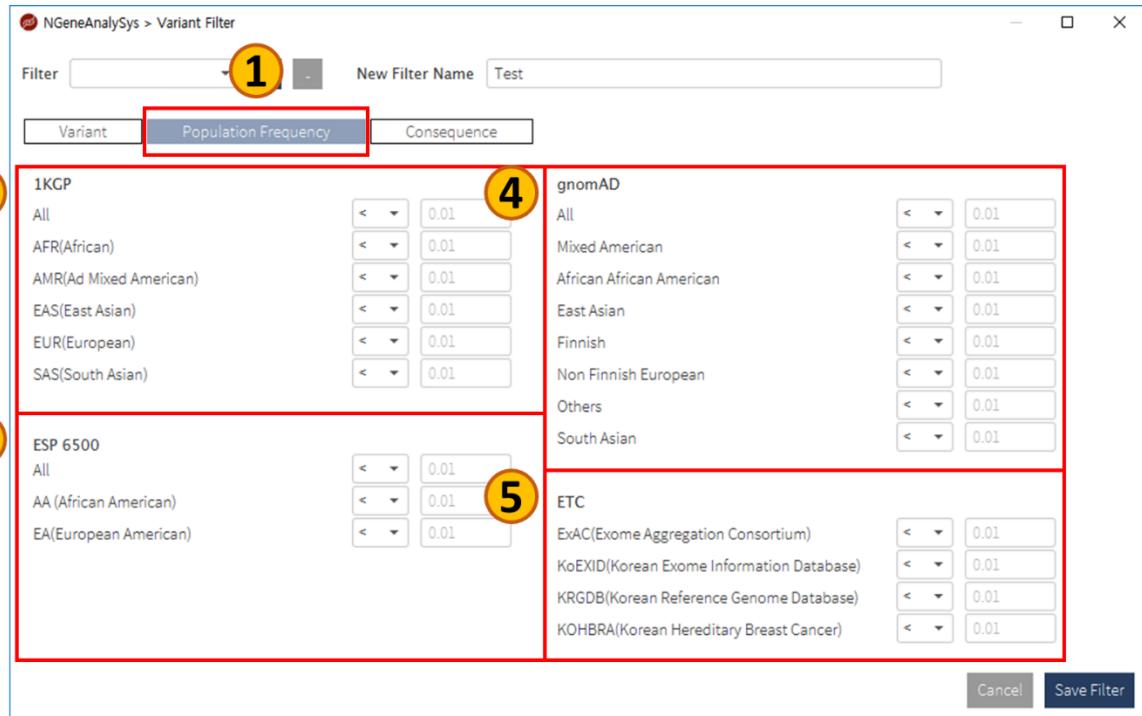
번호	이름	설명	
1	기존 필터 선택	콤보 박스에서 이전에 설정된 필터 선택	
2	신규 필터 생성	+ 선택한 필터를 생성하는 버튼	- 선택한 필터를 삭제하는 버튼
3	필터 탑입	Variant Population Frequency Consequence	변이의 정보에 관하여 검색 조건 설정 집단 별 데이터베이스의 Frequency 관하여 검색 조건 설정 변이의 Consequence에 관하여 검색 조건 설정
4	Contents	필터 탑입에 따른 검색 조건을 설정할 수 있는 영역	
5	Cancel	현재까지 입력된 검색 조건 취소	
6	Save Filter	현재까지 입력된 검색 조건 저장	

SNV/Indel Variant Filter 설정 화면 (Variant)



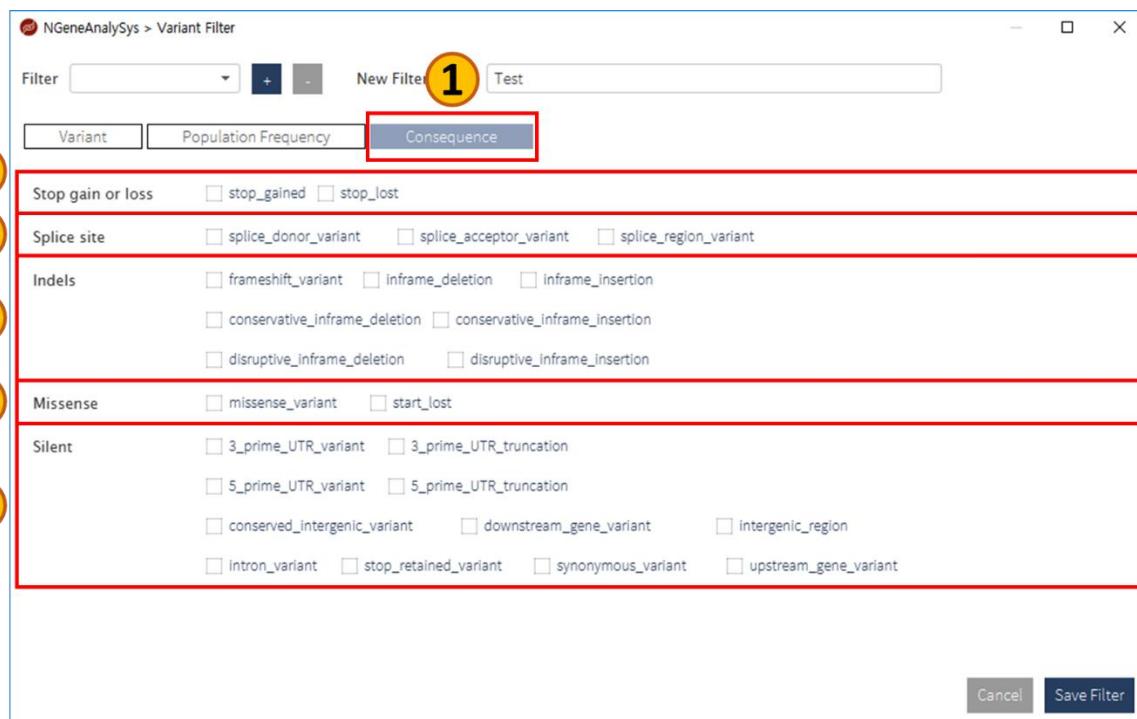
번호	이름	설명
1	Variant	변이의 정보에 관하여 변이 검색 설정 화면으로 이동하는 버튼
2	Pathogenicity 또는 Tier	소프트웨어의 Pathogenicity 또는 Tier에 대하여 조건 설정
3	ClinVar	ClinVar의 Pathogenicity에 대하여 조건 설정
4	변이 타입	변이의 타입에 대하여 조건 설정
5	변이 위치	변이의 위치 또는 타겟 유전자에 대하여 조건 설정
6	변이 데이터베이스	dbSNP와 COSMIC 데이터베이스에 대하여 조건 설정 BRCA의 경우 COSMIC에 관련된 내용은 설정 불가
7	Reads Coverage	해당 변이를 가진 read의 비율에 대하여 조건 설정 예시 1) Allele Fraction 20% 이상 & 80% 이하  예시 2) Depth 200 X 이상 
8	Warning	Low Confidence 설정 (HERED아큐테스트™ 전용)

SNV/Indel Variant Filter 설정 화면 (Population Frequency)



번호	이름	설명
1	Population Frequency	집단 별 데이터베이스의 Frequency 관하여 검색 조건 설정 화면으로 이동하는 버튼
2	1KGP	1000 Genome Project 데이터베이스에서의 Frequency와 관련된 변이에 대하여 조건 설정
3	ESP 6500	ESP 6500 데이터베이스에서의 Frequency와 관련된 변이에 대하여 조건 설정
4	gnomAD	gnomAD 데이터베이스에서의 Frequency와 관련된 변이에 대하여 조건 설정
5	ETC	그 이외의 데이터베이스에서의 Frequency와 관련된 변이에 대하여 조건 설정

SNV/Indel Variant Filter 설정 화면 (Consequence)



번호	이름	설명
1	Consequence	변이의 Consequence에 관하여 검색 설정 화면으로 이동하는 버튼
2	Stop gain or loss	Stop gain 또는 Stop loss와 관련된 변이에 대하여 조건 설정
3	Splice site	Splice site와 관련된 변이에 대하여 조건 설정
4	Indels	Indels와 관련된 변이에 대하여 조건 설정
5	Missense	Missense와 관련된 변이에 대하여 조건 설정
6	Silent	Silent와 관련된 변이에 대하여 조건 설정

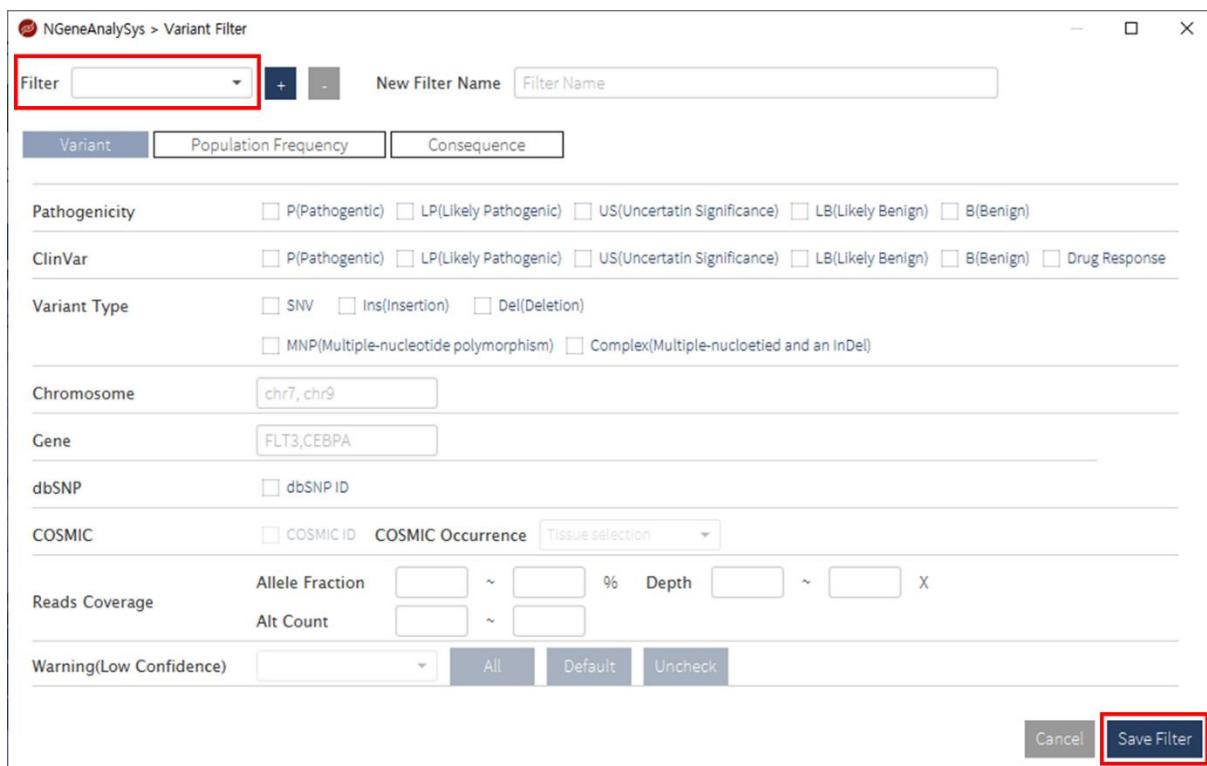
SNV/Indel Variant Filter 생성

- 1) 새로운 변이 검색 필터 생성을 원하면 **+** 버튼을 클릭한다. 변이 검색 필터 이름을 **New Filter Name** **Filter Name**에 입력할 수 있다. 필터 탑입에 따른 검색 조건을 설정한 뒤, 활성화된 **Save Filter** 버튼으로 필터를 저장한다.

The screenshot shows the 'Variant Filter' configuration window. At the top left, there's a 'Filter' dropdown menu with a '+' button highlighted by a red box. To its right is a 'New Filter Name' input field labeled 'Filter Name' with a red border around it. Below these are tabs for 'Variant', 'Population Frequency', and 'Consequence'. The 'Variant' tab is selected. Under 'Pathogenicity', there are several checkboxes for P, LP, US, LB, B, and B(Benign). Under 'ClinVar', there are checkboxes for P, LP, US, LB, B, B(Benign), and Drug Response. Under 'Variant Type', there are checkboxes for SNV, Ins, Del, MNP, and Complex. The 'Chromosome' field contains 'chr7, chr9'. The 'Gene' field contains 'FLT3,CEBPA'. The 'dbSNP' section has a checkbox for dbSNP ID. The 'COSMIC' section includes a 'COSMIC ID' checkbox, a 'COSMIC Occurrence' dropdown set to 'Tissue selection', and a 'Allele Fraction' and 'Alt Count' section with numerical inputs. At the bottom, there's a 'Warning(Low Confidence)' dropdown with 'All', 'Default', and 'Uncheck' buttons, and a 'Cancel' button next to the 'Save Filter' button, which is also highlighted with a red box.

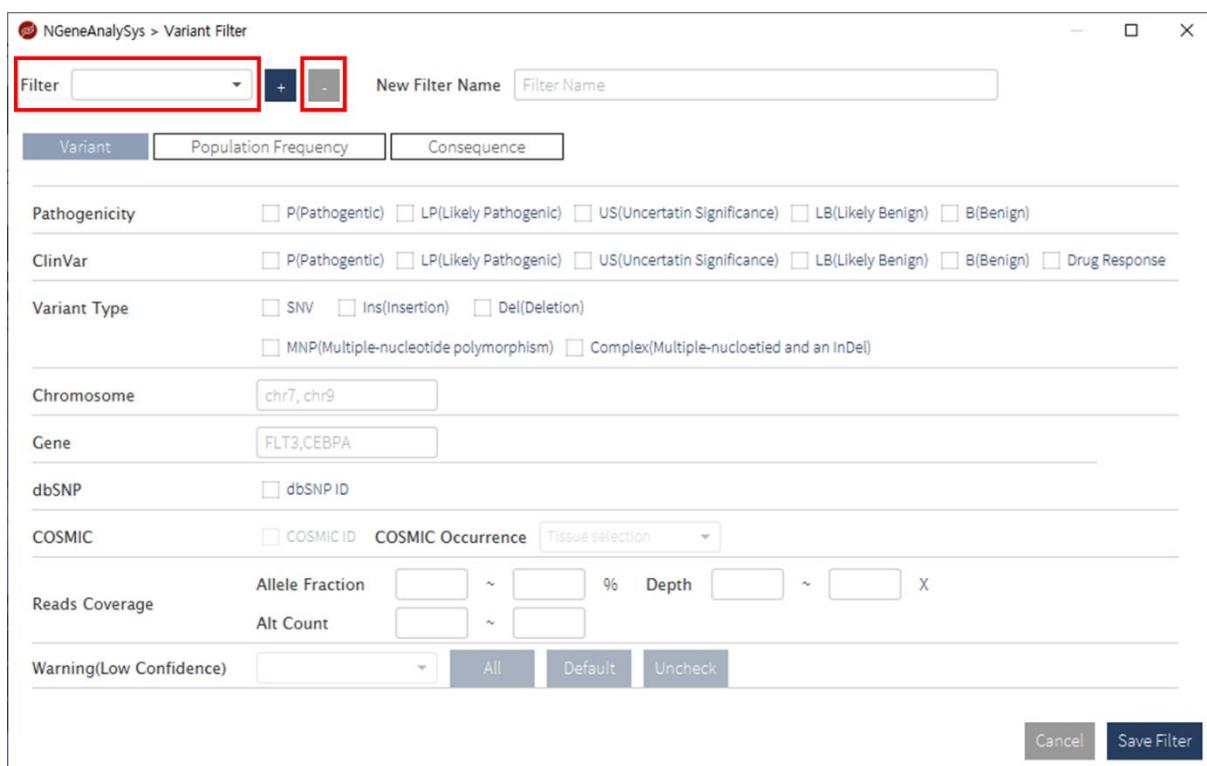
SNV/Indel Variant Filter 설정

- 1) Filter []에서 수정을 원하는 변이 검색 필터를 클릭하여 기존에 저장된 Variant Filter 값을 불러온다. 필터 탑입에 따른 검색 조건을 수정한 뒤, 활성화된 **Save Filter** 버튼으로 필터를 저장한다.

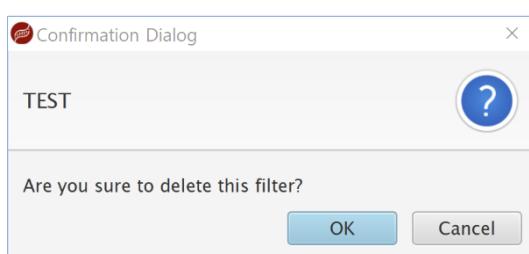


SNV/Indel Variant Filter 삭제

- 1) Filter []에서 삭제를 원하는 변이 검색 필터를 선택한다. 선택한 필터를 [-] 버튼을 클릭하여 해당 필터를 삭제한다.



- 2) 삭제를 할 것인지 묻는 확인 창에서 "OK" 버튼을 클릭한다.



SNV/Indel 변이 상세 정보 화면

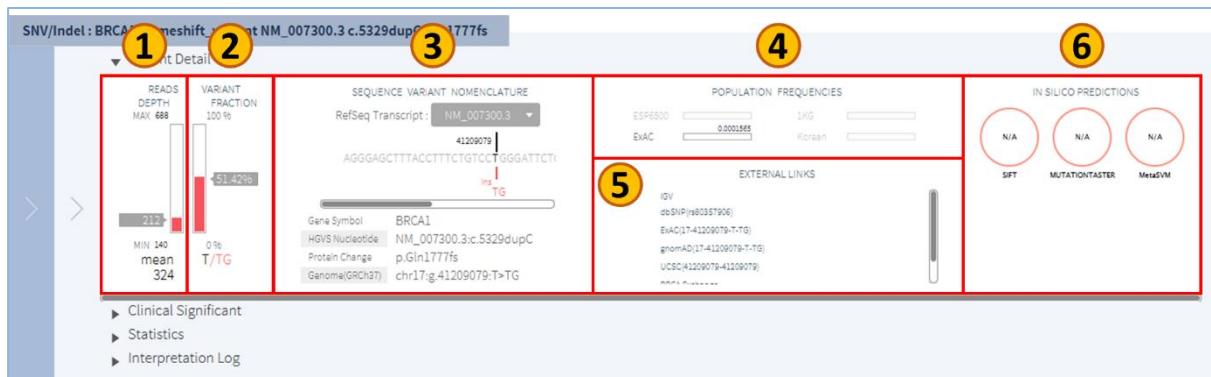
특정 변이에 대하여 자세한 분석 결과는 변이를 더블 클릭하거나 화면의 우측 버튼을 클릭하여 이동한 화면에서 확인 가능하다.

SNV/Indel 변이 상세 정보 화면 목록

The screenshot shows the NGeneAnalySys software interface. At the top, it displays the test ID NA13715-1, run BRCAaccuTest PLUS, panel BRCAaccuTest PLUS v1, disease HBOC, and sequencer Illumina MiSeqDx. Below this, there are tabs for VARIANTS, OVERVIEW, and REPORT. The VARIANTS tab is selected. A specific variant is highlighted: BRCA1 frameshift_variant NM_007300.3 c.5329dupC p.Q1777fs. A red box surrounds the 'Variant Detail' button in a dropdown menu that also includes Clinical Significant, Statistics, and Interpretation Log.

번호	이름	패널	설명
1	Variant Detail	공통	변이에 대한 정보 및 Population Frequency 확인하는 화면이 펼쳐지는 버튼
2	Clinical Significant	BRCA아큐테스트® HERED아큐테스트™	변이에 대한 Pathogenicity 등급 예측 근거 확인 및 등급 변경하는 화면이 펼쳐지는 버튼 (패널별 검체 분석 결과 참조)
	Interpretation	HEME아큐테스트™ SOLID아큐테스트™	변이에 대한 Tier 등급 변경 및 기록을 확인하는 화면이 펼쳐지는 버튼 (패널별 검체 분석 결과 참조)
3	Statistics	공통	RUN, 패널, 사용자 그룹 내에서의 해당 변이의 통계적 수치 확인하는 화면이 펼쳐지는 버튼
4	Interpretation Log	공통	변이의 설정 변경에 대한 기록을 확인하는 화면이 펼쳐지는 버튼

SNV/Indel 변이 상세 정보 화면 (Variant Detail)



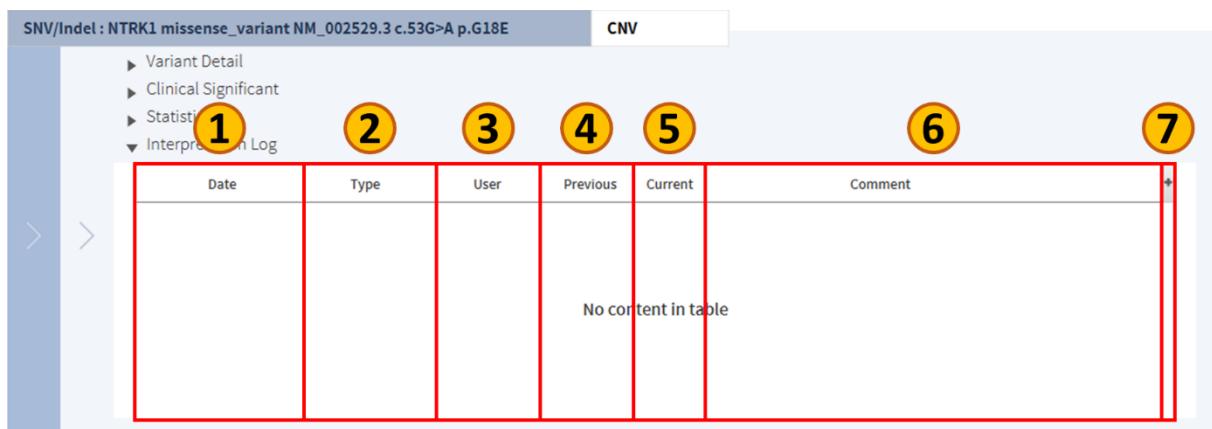
번호	이름	설명
1	Read Depth	선택된 변이 위치에서의 총 read depth
2	Variant Fraction	해당 위치에서의 변이형(대립유전형 allele)의 비율 (variant / reference + variant)
3	Variant Identification	Transcript 별 cDNA 변화, 아미노산 변화, 단백질 변화 정보
4	Population Frequency	Population 데이터베이스 별 해당 변이의 빈도 (0.1은10%를 나타냄)
5	외부 링크	선택된 변이에 대한 상세한 정보를 인터넷 브라우저 혹은 외부 프로그램(IGV, NCBI & Google)을 통해 확인할 수 있도록 링크
6	Pathogenic 분류	BRCA아큐테스트®, HERED아큐테스트™ 패널에서 MetaSVM, SIFT, MutationTaster의 In silico 예측 결과 확인

SNV/Indel 변이 상세 정보 화면 (Statistics)



번호	이름	설명
1	Run	같은 Run 내에서 해당 변이를 가지고 있는 샘플의 백분율
2	Panel	동일 패널을 사용하고 해당 변이와 같은 변이를 가지고 있는 샘플의 백분율
3	Group	사용자 그룹 내에서 해당 변이와 같은 변이를 가지는 샘플의 백분율

SNV/Indel 변이 상세 정보 화면 (Interpretation Log)



번호	이름	설명
1	Date	변이의 설정 변경한 날짜
2	Type	변이의 설정 변경 형식
3	User	변이의 설정 변경한 사용자
4	Previous	변이의 설정 변경 전 내용
5	Current	변이의 설정 변경 후 내용
6	Comment	변이의 설정 변경 이유 내용
7	+	출력되는 변이 설정 변경 목록 선택 및 변경

검체 SNV/Indel 분석 결과 화면 (패널별)

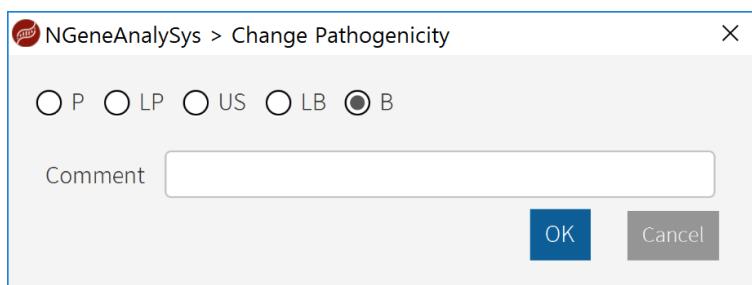
BRCA아큐테스트® & HERED아큐테스트™

Pathogenicity 일괄 변경

The screenshot shows a software interface for variant analysis. On the left, a sidebar titled 'SNV/Indel: BRCA1 intron_variant NM_007294.3 c.548-58delT' displays '17/17(R:1)' variants. It includes a 'Filter selection' dropdown set to 'All', a 'New filter' button, and a 'Analysis actions' section with checkboxes for P (Pathogenic), LP (Likely pathogenic), US (Uncertain significance), LB (Likely benign), and B (Benign). The 'Pathogenicity' button is highlighted with a red box. Below these are 'Report', 'IGV', and 'False' buttons, along with download options for 'Download a file' (FASTA, VCF, CSV). The main panel is titled 'CNV' and lists variants with columns for Position, Gene, Transcript ID, Type, Consequence, NT Change, NT Change (BIC), and AA Change. One specific variant is highlighted in blue.

	Pa...	W...	Re...	Gene	Transcript...	Type	Consequence	NT Change	NT Change (BIC)	AA Ch
B	R	BRCA1	NM_0072...	Del	intron_variant	c.548-58delT	c.667-177delT			
B		BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.4837A>G	c.4956A>G	p.S16...		
B		BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.2082C>T	c.2201C>T	p.S69...		
B		BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.2311T>C	c.2430T>C	p.L77...		
B		BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.2612C>T	c.2731C>T	p.P87...		
B		BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.3113A>G	c.3232A>G	p.E10...		
B		BRCA1	NM_0072...	SNV	missense_variant	c.3548A>G	c.3667A>G	p.K11...		
B		BRCA1	NM_0072...	SNV	synonymous_variant	c.4308T>C	c.4427T>C	p.S14...		
B		BRCA1	NM_0072...	SNV	intron_variant	c.4485-63C>G	c.4604-182C>G			
B		BRCA2	NM_0000...	SNV	intron_variant	c.7806-14T>C	c.8034-242T>C			
B		BRCA2	NM_0000...	SNV	missense_variant	c.7397T>C	c.7625T>C	p.V24...		

- 1) BRCA아큐테스트®와 HERED아큐테스트™에서는 변이의 Pathogenicity를 일괄적으로 변경하기 위해서는 변이 표에서 목록을 선택한 뒤, **Pathogenicity** 버튼을 클릭하여 변이 변경 창을 띄운다.
- 2) 변경할 Pathogenicity의 등급과 사유를 적은 뒤 "OK" 버튼을 클릭한다. 사유를 입력하지 않을 경우에는 "Not applicable"로 입력된다.

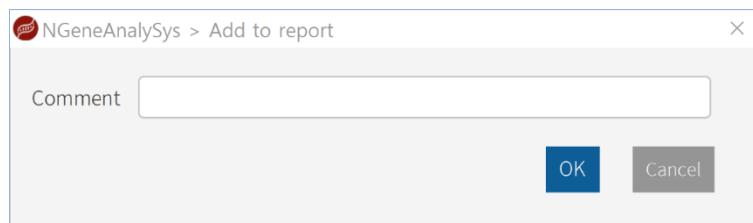


SNV/Indel 변이 상세 정보 화면 (Clinical Significant)

The screenshot shows the software's main window for a specific variant. Section 1 (Variant Details) includes 'Variant Details' and 'Clinical Significance'. Section 2 (Predicted Pathogenicity) contains 'Predicted Pathogenicity' and 'Change Pathogenicity' buttons, with a red box highlighting the 'Predicted Pathogenicity' section. Section 3 (Pathogenicity classification) lists 'PREDICTION' (BIC, CUNIVAR, ENIGMA), 'CLINVAR', and 'ENIGMA' results. Section 4 (Detailed Comment) shows a large box for 'Add to Report' containing the 'PVS1' classification with its definition: 'Null variant (nonsense, frameshift, canonical +1 or 2 splice sites, initiation codon, single or multixon deletion) in a gene where LOF is a known mechanism of disease. (Loss of function is a common mechanism of action in this gene (BRCA1). This variant'.

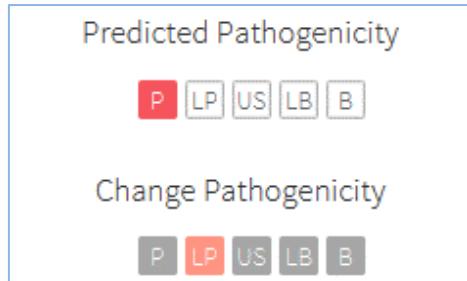
번호	이름	설명
1	Pathogenicity 확인	소프트웨어에서 예측한 Pathogenicity 등급 확인 및 사용자 정의 Pathogenicity 입력
2	Pathogenicity 분류	NGeneAnalySys™ 및 데이터베이스 별 Pathogenic 분류 결과
3	Add to Report	해당 변이를 최종 보고서에 추가
4	ACMG 가이드라인 근거	소프트웨어가 예측한 Pathogenic 분류의 ACMG 가이드라인 근거 표시

- 1) 해당 변이를 최종 보고서에 추가 Add to Report 하기 위해 체크 박스에 체크한다. 새로운 창이 생성되면 관련 코멘트를 입력하고 "OK" 버튼을 클릭한다.



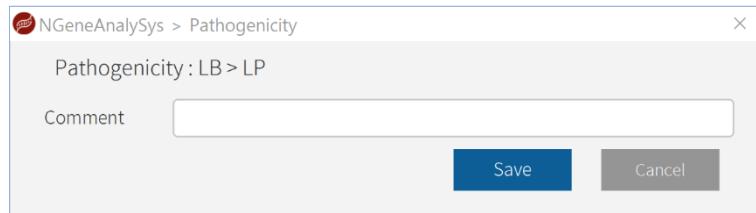
Pathogenicity 설정

임상의는 최종 보고서를 생성하기 전 pathogenic 리뷰를 변경할 수 있다.



번호	이름	설명
1	Predicted Pathogenicity	ACMG 가이드라인에 의해 자동으로 분류된 Pathogenicity 분류
2	Change Pathogenicity	사용자에 의해 변경된 Pathogenicity 분류

- 1) 사용자가 변이의 Pathogenicity 분류를 변경하기 위해 "Change Pathogenicity"에 있는 **P**, **LP**, **US**, **LB**, **B** 버튼을 클릭한다. 새로운 창이 생성되면 관련 코멘트를 입력하고 **"OK"** 버튼을 클릭한다.



- 2) Pathogenicity 분류를 변경하면, "SAMPLES" 화면의 변이 목록에서 해당 변이의 Pathogenicity의 변경 내용이 흰색 배경 아이콘으로 표시된다.

SNV/Indel : BRCA1 frameshift_variant NM_007300.3 c.5329dupC p.Q1777fs										
	Pathogenicity	Warning	Report	Gene	Transcript...	Type	Consequence	NT Change	NT Change (BIC)	AA Char
	LP			BRCA1	NM_0073...	Ins	frameshift_variant	c.5329dupC	c.5448dupC	p.Q1777f
	LB			BRCA2	NM_0000...	SNV	missense_variant	c.8851G>A	c.9079G>A	p.A2951T
	B			BRCA1	NM_0073...	SNV	missense_variant	c.4900A>G	c.5019A>G	p.S1634G
	B			BRCA1	NM_0073...	SNV	synonymous_variant	c.2082C>T	c.2201C>T	p.S694S
	B			BRCA1	NM_0073...	SNV	synonymous_variant	c.2311T>C	c.2430T>C	p.L771L
	B			BRCA1	NM_0073...	SNV	missense_variant	c.2612C>T	c.2731C>T	p.P871L
	B			BRCA1	NM_0073...	SNV	missense_variant	c.3113A>G	c.3232A>G	p.E1038G
	B			BRCA1	NM_0073...	SNV	missense_variant	c.3548A>G	c.3667A>G	p.K1183R
	B			BRCA1	NM_0073...	SNV	synonymous_variant	c.4308T>C	c.4427T>C	p.S1436S
	B			BRCA2	NM_0000...	SNV	synonymous_variant	c.1365A>G	c.1593A>G	p.S455S
	B			BRCA2	NM_0000...	SNV	missense_variant	c.865A>C	c.1093A>C	p.N289H

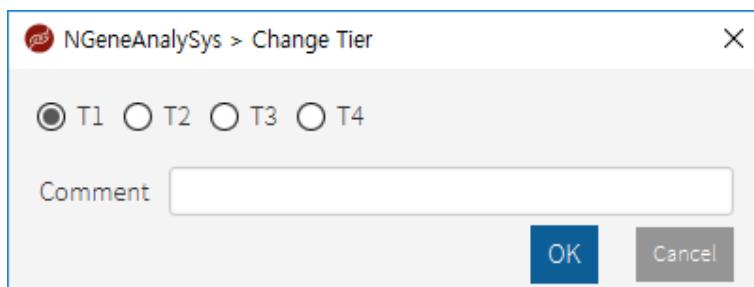
HEME아큐테스트™ & SOLID아큐테스트™

Tier 일괄 변경

The screenshot shows a variant list titled "SNV/Indel : FLT3 conservative_inframe_insertion NM_004119.2 c.1786_180..." with 172/208 variants. The sidebar on the left has a "Tier" button highlighted with a red box. The main table lists variants with columns for Tier, Gene, Type, Consequence, NT Change, AA Change (Single), Chr, and Start Pos.

	Tier	Gene	Type	Consequence	NT Change	AA Change (Single)	Chr	Start Pos
1	T1	FLT3	Ins	conservative_infram...	c.1786_1806dupGAAT...	p.K602_W603insEY...	chr13	2860
2	T1	FLT3	Ins	disruptive_infram...	c.1805_1806insGCGCT...	p.K602_W603insR...	chr13	2860
3	T1	FLT3	Ins	disruptive_infram...	c.1719_1724dupAAGCCA	p.Q575_L576insSQ	chr13	2860
4	T1	FLT3	SNV	missense_variant	c.2503G>T	p.D835Y	chr13	2853
5	T1	RUNX1	Del	conservative_infram...	c.331_336delACCTTG	p.T111_L112del	chr21	3623
6	T1	RUNX1	Ins	frameshift_variant	c.1136_1137insA	p.Y380fs	chr21	3610
7	T2	DNMT3A	SNV	missense_variant	c.2645G>A	p.R882H	chr2	2543
8	T3	ANKRD26	Del	splice_region_vari...	c.1986_4delT		chr10	2733
9	T3	ASXL1	Del	conservative_infram...	c.25_27delAAG	p.K9del	chr20	3094
10	T3	BCR	SNV	missense_variant	c.331C>G	p.A1104G	chr22	2363
11	T3	CBL	Del	disruptive_infram...	c.125_127delACC	p.H42del	chr11	1190

- 1) HEME아큐테스트™와 SOLID아큐테스트™에서는 변이의 Tier를 일괄적으로 변경하기 위해서는 변이 표 **Tier**에서 목록을 선택한 뒤, 버튼을 클릭하여 변이 변경창을 띄운다.
- 2) 변경할 Tier의 등급과 사유를 적은 뒤 "OK" 버튼을 클릭한다. 사유를 입력하지 않을 경우에는 "Not applicable"로 입력된다.



SNV/Indel 변이 상세 정보 화면 (Interpretation)

Interpretation 화면에서는 변이에 대한 사용자정의 Tier 등급 변경, 변경에 대한 근거 자료 입력 및 이전 변경 기록을 확인할 수 있다. Tier 영역에서는 해당 변이에 대해서 Tier 등급을 변경하고 임상적/실험적 근거를 입력할 수 있다. 근거기반 변이 분류에 따라서, evidence A와 B는 Tier 1으로 분류되고, evidence C와 D는 Tier 2로 분류된다. Tier 3 또는 4로 변경 시에는 임상적/실험적 근거를 N/A로 선택하고 evidence를 Tier 3 또는 4로 선택하면 된다.

SNV/Indel : TP53 missense_variant NM_000546.5 c.31G>C p.E11Q CNV

Type	Evidence	Evidence Comment		Primary	Delete
Prognosis	C	Poor in MDS Adverse in AML (ELN 2017), Poor in AML (NCCN 2017)		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
Prognosis	A	Suggestive AML, MDS (NCCN 2018)		<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
Diagnosis	A	ROS045337 (phase 1, NCT01677780)		<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>
Therapeutic	D			<input type="radio"/>	<input type="checkbox"/>

Add to Report Add Save

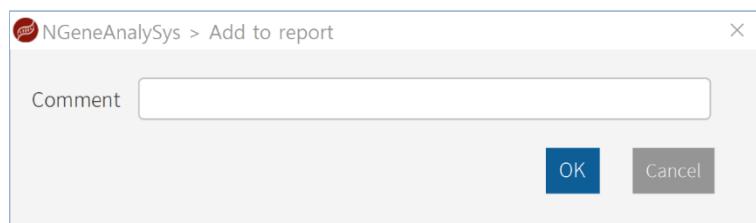
▶ Statistics ▶ Interpretation Log

번호	이름	설명	
1	Type	임상적/실험적 근거 분류 선택	
2	Evidence	임상적/실험적 근거의 임상적 중요도 분류 선택	
3	Evidence Comment	임상적/실험적 근거 자료 입력	
4	Primary	여러 개의 변경 사항 중 적용되는 변경 사항 선택	
5	Delete	변경 사항 제거	
6	Add to Report	해당 변이를 최종 보고서에 추가	
7	신규 사항 추가 및 저장	Add	새로운 변경 사항 추가 버튼
		Save	작성한 변경 사항 저장 버튼

- 1) Tier 등급을 변경하면, "SAMPLES" 화면의 변이 목록에서 해당 변이의 Tier의 변경 내용이 아이콘으로 표시된다.

SNV/Indel : TP53 missense_variant NM_000546.5 c.31G>C p.E11Q		CNV							Reset Columns		*
	Tier	Warning	Report	Gene	Type	Consequence	NT Change	AA Change (Single)	Chr	Start Posi...	*
	T1		R	TP53	SNV	missense_variant	c.31G>C	p.E11Q	chr17	7579882	C
	T2	⚠	R	PTPN11	SNV	missense_variant	c.922A>G	p.N308D	chr12	112915523	A
	T3			ANKRD26	SNV	missense_variant	c.3658G>C	p.V1220L	chr10	27322303	C
	T3			BCR	SNV	missense_variant	c.2387A>G	p.N796S	chr22	23627369	A
	T3			BRAF	SNV	missense_variant	c.1790T>A	p.L597Q	chr7	140453145	A
	T3			CSF1R	SNV	missense_variant&...	c.1085A>G	p.H362R	chr5	149450132	T
	T3			DNMT3A	SNV	missense_variant	c.2245C>T	p.R749C	chr2	25463248	G
	T3			EP300	SNV	missense_variant	c.6481A>G	p.M2161V	chr22	41574196	A
	T3	⚠		FLT3	SNV	missense_variant	c.680C>T	p.T227M	chr13	28624294	G
	T3			FLT3	SNV	missense_variant	c.1352C>T	p.S451F	chr13	28610138	G
	T3			KDM6A	SNV	missense_variant	c.2333C>A	p.T778K	chrX	44929077	C

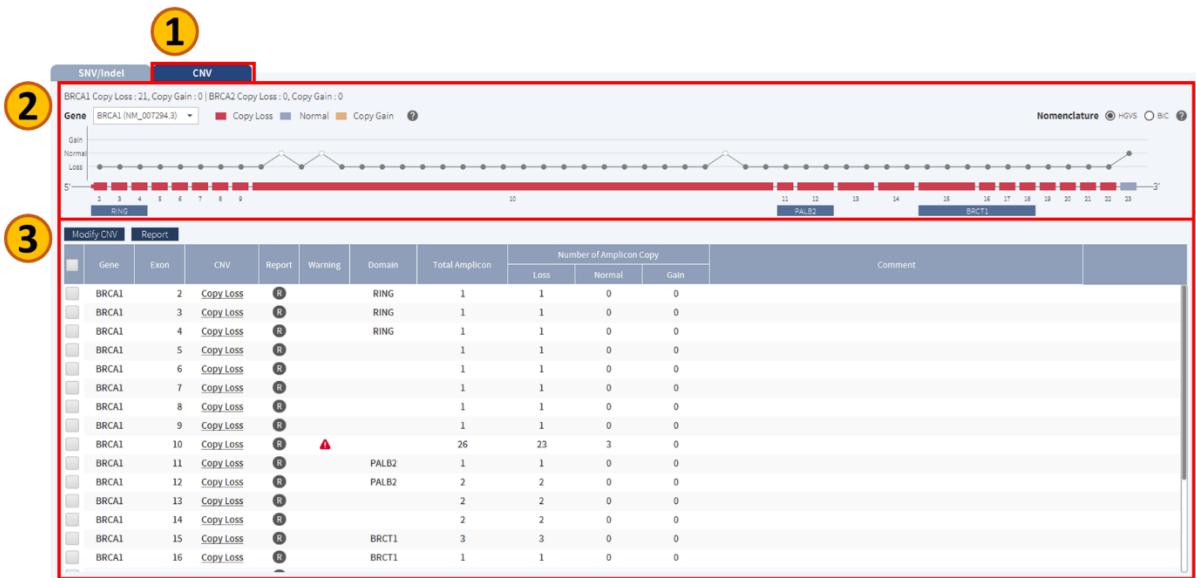
- 2) 해당 변이를 최종 보고서에 추가 Add to Report 하기 위해 체크 박스에 체크한다. 새로운 창이 생성되면 관련 코멘트를 입력하고 "OK" 버튼을 클릭한다.



검체 CNV 분석 결과 화면

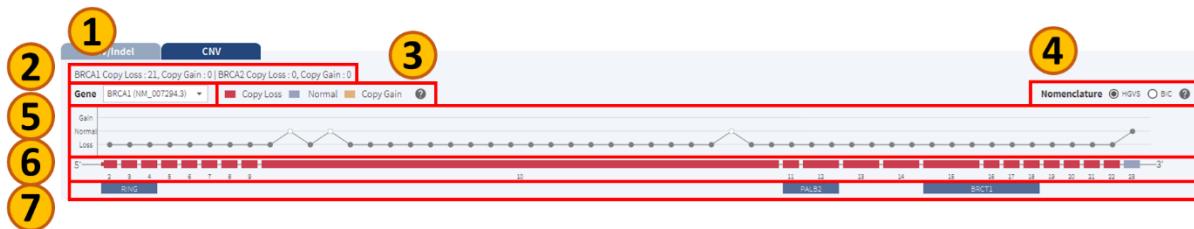
BRCA아큐테스트®

CNV 변이 목록 화면 개요



번호	이름	설명
1	CNV 화면	CNV 변이 분석 결과를 확인하는 페이지로 이동하는 버튼
2	CNV Plot	BRCA1과 2의 CNV에 대한 요약 정보
3	Exon Table	BRCA1과 2의 CNV에 대한 상세 정보

CNV 변이 목록 화면 상세 정보 (CNV Plot)



번호	이름	설명
1	Summary	BRCA1과 BRCA2에 대해서 CNV 현황 표기
2	Gene	CNV를 확인할 유전자(BRCA1 또는 BRCA2)를 선택
3	Legend	Amplicon과 Exon Track에 대한 도움말 표기
4	Nomenclature	HGVS 또는 BIC Nomenclature에 맞는 데이터 확인
5	Amplicon Track	Amplicon의 Copy Number 정보 표기
6	Exon Track	Exon의 CNV 정보 표기
7	Domain Track	Exon에 해당하는 Domain 정보 표기

Amplicon Track의 아이콘 분류에 대한 설명은 아래와 같다.

Icon	설명
●	Verified amplicon
○	Hypothetical Copy Gain or Loss amplicon

Exon Track의 아이콘 분류에 대한 설명은 아래와 같다.

Icon	설명
■	Loss of Exon Copy
■	Normal of Exon Copy
■	Gain of Exon Copy
■	Copy Loss changed by User
■	Normal changed by User
■	Copy Gain changed by User

CNV 변이 목록 화면 상세 정보 (Exon Table)

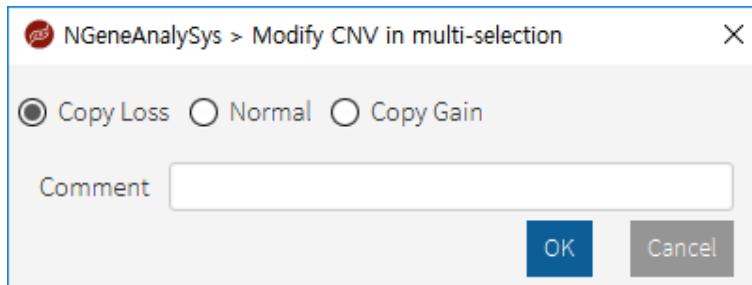
	Gene	Exon	CNV	Report	Warning	Domain	Total Amplicon	Number of Amplicon Copy			Comment
								Loss	Normal	Gain	
	BRCA1	2	Copy Loss	R		RING	1	1	0	0	
	BRCA1	3	Copy Loss	R		RING	1	1	0	0	
	BRCA1	4	Copy Loss	R		RING	1	1	0	0	
	BRCA1	5	Copy Loss	R			1	1	0	0	
	BRCA1	6	Copy Loss	R			1	1	0	0	
	BRCA1	7	Copy Loss	R			1	1	0	0	
	BRCA1	8	Copy Loss	R			1	1	0	0	
	BRCA1	9	Copy Loss	R			1	1	0	0	
	BRCA1	10	Copy Loss	R	▲		26	23	3	0	
	BRCA1	11	Copy Loss	R		PALB2	1	1	0	0	
	BRCA1	12	Copy Loss	R		PALB2	2	2	0	0	
	BRCA1	13	Copy Loss	R			2	2	0	0	
	BRCA1	14	Copy Loss	R			2	2	0	0	
	BRCA1	15	Copy Loss	R		BRCT1	3	3	0	0	
	BRCA1	16	Copy Loss	R		BRCT1	1	1	0	0	

번호	이름	설명
1	Table	Exon 별 상세 정보 표시
2	Modify CNV	선택한 Exon의 CNV를 변경하는 기능
3	Report	선택한 Exon의 리포트 출력 여부를 결정하는 기능

Exon의 CNV 일괄 변경

Gene	Exon	CNV	Report	Warning	Domain	Total Amplicon	Number of Amplicon Copy			Comment
							Loss	Normal	Gain	
BRCA1	2	Copy Loss	R		RING	1	1	0	0	
BRCA1	3	Copy Loss	R		RING	1	1	0	0	
BRCA1	4	Copy Loss	R		RING	1	1	0	0	
BRCA1	5	Copy Loss	R			1	1	0	0	
BRCA1	6	Copy Loss	R			1	1	0	0	
BRCA1	7	Copy Loss	R	▲		1	1	0	0	
BRCA1	8	Copy Loss	R			1	1	0	0	
BRCA1	9	Copy Loss	R			1	1	0	0	
BRCA1	10	Copy Loss	R			26	23	3	0	
BRCA1	11	Copy Loss	R		PALB2	1	1	0	0	
BRCA1	12	Copy Loss	R		PALB2	2	2	0	0	
BRCA1	13	Copy Loss	R			2	2	0	0	
BRCA1	14	Copy Loss	R			2	2	0	0	
BRCA1	15	Copy Loss	R		BRCT1	3	3	0	0	
BRCA1	16	Copy Loss	R		BRCT1	1	1	0	0	

- 1) Exon의 CNV를 일괄적으로 변경하기 위해서는 변이 표에서 목록을 선택한 뒤, **Modify CNV** 버튼을 클릭한다.
- 2) 변경할 CNV의 등급과 사유를 적은 뒤 "OK" 버튼을 클릭한다. 사유를 입력하지 않을 경우에는 "Not applicable"로 입력된다.

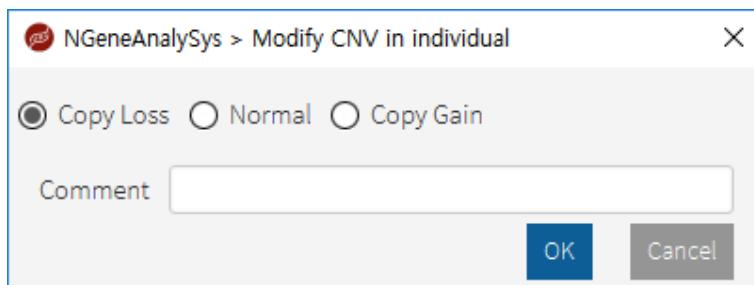


- 3) Exon의 CNV를 변경하면, 해당 Exon의 CNV의 변경 내용이 아이콘으로 표시된다.
- 4) Comment 열에서 해당 Exon의 변경 이력을 확인할 수 있다.

Exon의 CNV 개별 변경

	Gene	Exon	CNV	Report	Warning	Domain	Total Amplicon	Number of Amplicon Copy			Comment
								Loss	Normal	Gain	
	BRCA1	2	Copy Loss	R		RING	1	1	0	0	
	BRCA1	3	Copy Loss	R		RING	1	1	0	0	
	BRCA1	4	Copy Loss	R		RING	1	1	0	0	
	BRCA1	5	Copy Loss	R			1	1	0	0	
	BRCA1	6	Copy Loss	R			1	1	0	0	
	BRCA1	7	Copy Loss	R			1	1	0	0	
	BRCA1	8	Copy Loss	R			1	1	0	0	
	BRCA1	9	Copy Loss	R			1	1	0	0	
	BRCA1	10	Copy Loss	R			26	23	3	0	
	BRCA1	11	Copy Loss	R		PALB2	1	1	0	0	
	BRCA1	12	Copy Loss	R		PALB2	2	2	0	0	
	BRCA1	13	Copy Loss	R			2	2	0	0	
	BRCA1	14	Copy Loss	R			2	2	0	0	
	BRCA1	15	Copy Loss	R		BRCT1	3	3	0	0	
	BRCA1	16	Copy Loss	R		BRCT1	1	1	0	0	

- 1) 선택한 Exon의 CNV를 변경하기 위해서는 CNV 열의 아이콘을 클릭한다.
- 2) 변경할 CNV의 등급과 사유를 적은 뒤 “OK” 버튼을 클릭한다. 사유를 입력하지 않을 경우에는 “Not applicable”로 입력된다.

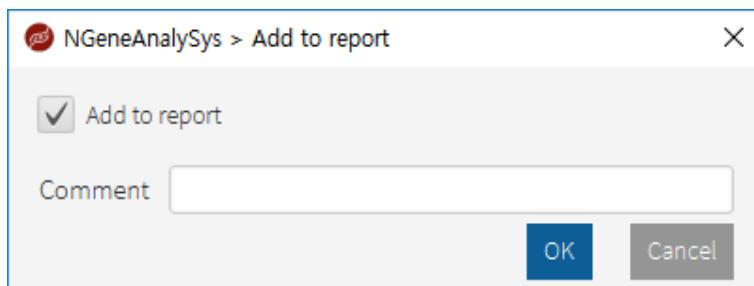


- 3) Exon의 CNV를 변경하면, 해당 Exon의 CNV의 변경 내용이 아이콘으로 표시된다.
- 4) Comment 열에서 해당 Exon의 변경 이력을 확인할 수 있다.

Exon의 리포트 출력 여부 일괄 변경

Modify CNV		Report		CNV	Report	Warning	Domain	Total Amplicon	Number of Amplicon Copy			Comment
	Gene	Exon							Loss	Normal	Gain	
	BRCA1	2	Copy Loss	R			RING	1	1	0	0	
	BRCA1	3	Copy Loss	R			RING	1	1	0	0	
	BRCA1	4	Copy Loss	R			RING	1	1	0	0	
	BRCA1	5	Copy Loss	R				1	1	0	0	
	BRCA1	6	Copy Loss	R				1	1	0	0	
	BRCA1	7	Copy Loss	R				1	1	0	0	
	BRCA1	8	Copy Loss	R				1	1	0	0	
	BRCA1	9	Copy Loss	R				1	1	0	0	
	BRCA1	10	Copy Loss	R				26	23	3	0	
	BRCA1	11	Copy Loss	R			PALB2	1	1	0	0	
	BRCA1	12	Copy Loss	R			PALB2	2	2	0	0	
	BRCA1	13	Copy Loss	R				2	2	0	0	
	BRCA1	14	Copy Loss	R				2	2	0	0	
	BRCA1	15	Copy Loss	R			BRCT1	3	3	0	0	
	BRCA1	16	Copy Loss	R			BRCT1	1	1	0	0	

- 1) Exon의 리포트 출력 여부를 일괄적으로 변경하기 위해서는 변이 표에서 목록을 선택한 뒤, **Report** 버튼을 클릭한다.
- 2) 리포트 출력 여부와 사유를 적은 뒤 "OK" 버튼을 클릭한다. 사유를 입력하지 않을 경우에 "Not applicable"로 입력된다.

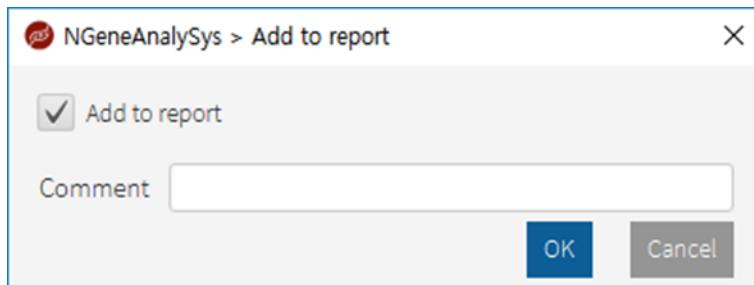


- 3) Exon의 리포트 출력 여부를 변경하면, 해당 Exon의 리포트 출력 여부 변경 내용이 아이콘으로 표시된다.
- 4) Comment 열에서 해당 Exon의 변경 이력을 확인할 수 있다.

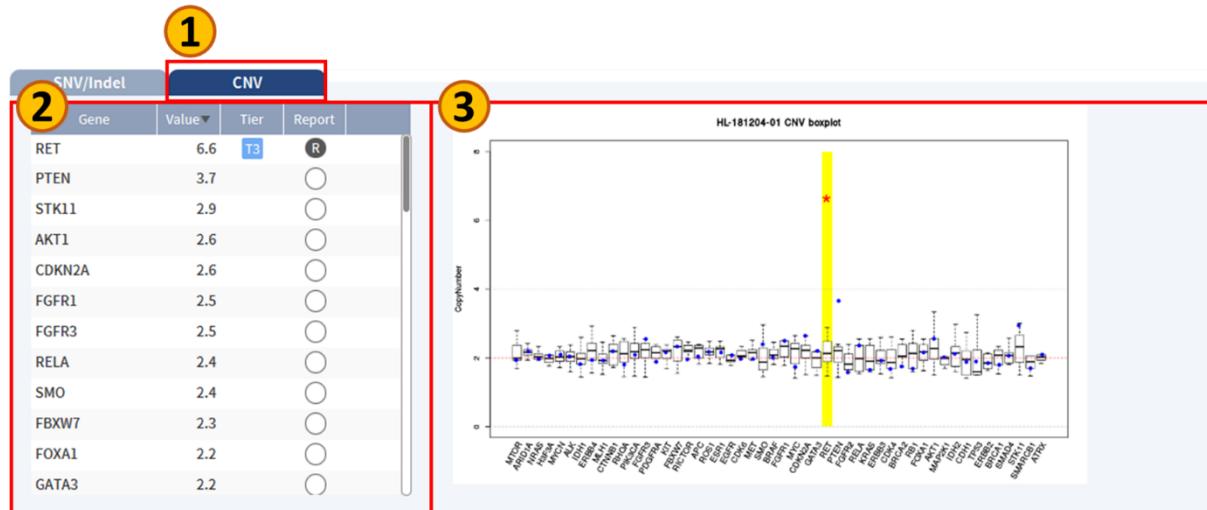
Exon의 리포트 출력 여부 개별 변경

	Gene	Exon	CNV	Report	Warning	Domain	Total Amplicon	Number of Amplicon Copy			Comment
								Loss	Normal	Gain	
	BRCA1	2	Copy Loss		R	RING	1	1	0	0	2019-03-07, Report(N->Y), Test
	BRCA1	3	Copy Loss		R	RING	1	1	0	0	2019-03-07, Report(N->Y), Test
	BRCA1	4	Copy Loss		R	RING	1	1	0	0	2019-03-07, Report(N->Y), Test
	BRCA1	5	Copy Loss		R		1	1	0	0	
	BRCA1	6	Copy Loss		R		1	1	0	0	
	BRCA1	7	Copy Loss		R		1	1	0	0	
	BRCA1	8	Copy Loss		R		1	1	0	0	
	BRCA1	9	Copy Loss		R		1	1	0	0	
	BRCA1	10	Copy Loss		R		26	23	3	0	
	BRCA1	11	Copy Loss		R	PALB2	1	1	0	0	
	BRCA1	12	Copy Loss		R	PALB2	2	2	0	0	
	BRCA1	13	Copy Loss		R		2	2	0	0	
	BRCA1	14	Copy Loss		R		2	2	0	0	
	BRCA1	15	Copy Loss		R	BRCT1	3	3	0	0	
	BRCA1	16	Copy Loss		R	BRCT1	1	1	0	0	

- 1) 선택한 Exon의 CNV를 변경하기 위해서는 CNV 열의 아이콘을 클릭한다.
- 2) 리포트 출력 여부와 사유를 적은 뒤 “OK” 버튼을 클릭한다. 사유를 입력하지 않을 경우에 “Not applicable”로 입력된다.



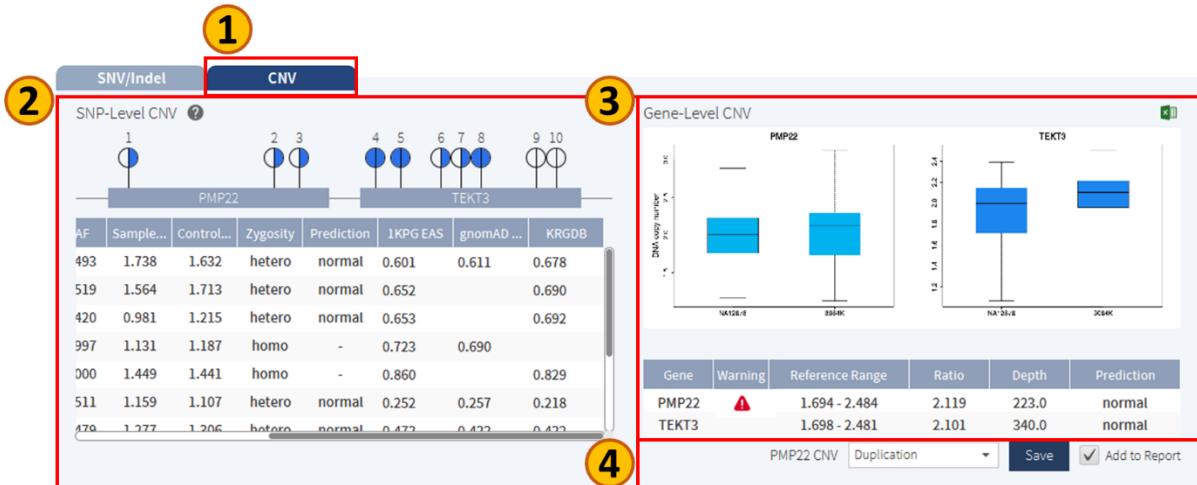
- 3) Exon의 리포트 출력 여부를 변경하면, 해당 Exon의 리포트 출력 여부 변경 내용이 아이콘으로 표시된다.
- 4) Comment 열에서 해당 Exon의 변경 이력을 확인할 수 있다.

SOLID아큐테스트™**CNV 변이 목록 화면 개요**

번호	이름	설명
1	CNV 화면	CNV 변이 분석 결과를 확인하는 페이지로 이동하는 버튼
2	결과 Table	CNV 변이 분석 결과 정보
3	Boxplot	동일 Run의 다른 검체들의 유전자 Copy Number와 비교한 그래프

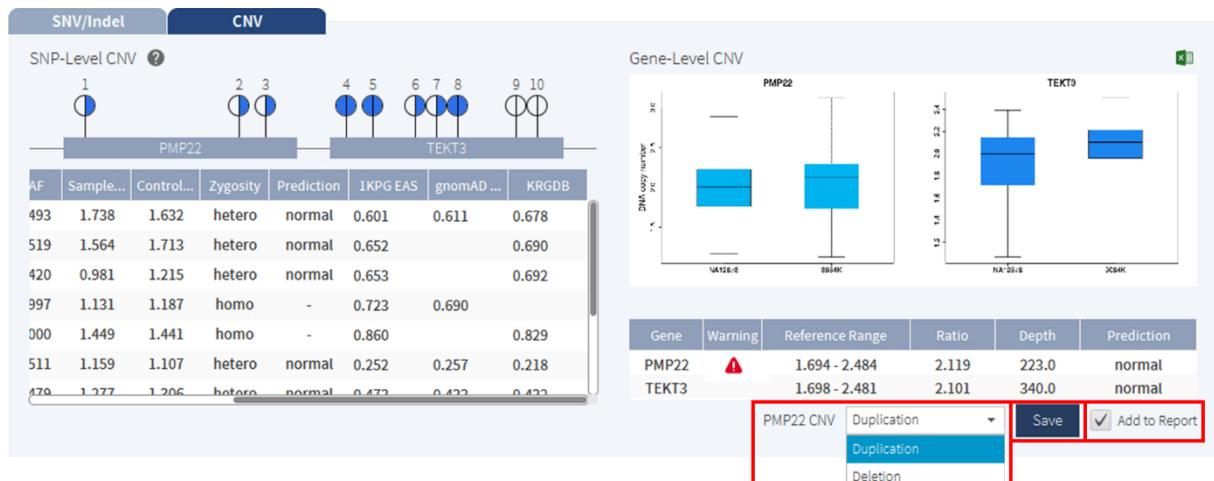
HERED아큐테스트™

CNV 변이 목록 화면 개요



번호	이름	설명
1	CNV 화면	CNV 변이 분석 결과를 확인하는 페이지로 이동하는 버튼
2	SNP-Level CNV	해당 유전자에 있는 SNP의 변이 정보와 Reference의 Range를 확인
3	Gene-Level CNV	해당 유전자의 Coverage와 Reference의 Range를 확인
4	CNV 결정	해당 검체의 CNV를 최종 결정

최종 CNV 결정



- 1) 드롭박스에서 PMP22의 CNV를 선택한 후, **Save** 버튼으로 CNV를 결정한다. CNV를 결정되면, 자동으로 “**Add to Report**”가 체크되고 리포트에 출력된다.
- 2) “**Add to Report**”를 선택하여 체크를 해제하면, 결정된 CNV는 리포트에 출력되지 않는다.

검체 분석 결과 요약 화면

검체 분석 결과 요약 화면 개요

NA12878 RUN: HEMEaccuTest PAR: HEMEaccuTestv1 DISEASE: Hematologic malignancy INSTRUMENT: Illumina MiSeqDx

1 VARIANTES OVERVIEW REPORT

2 SNV/INDEL SUMMARY

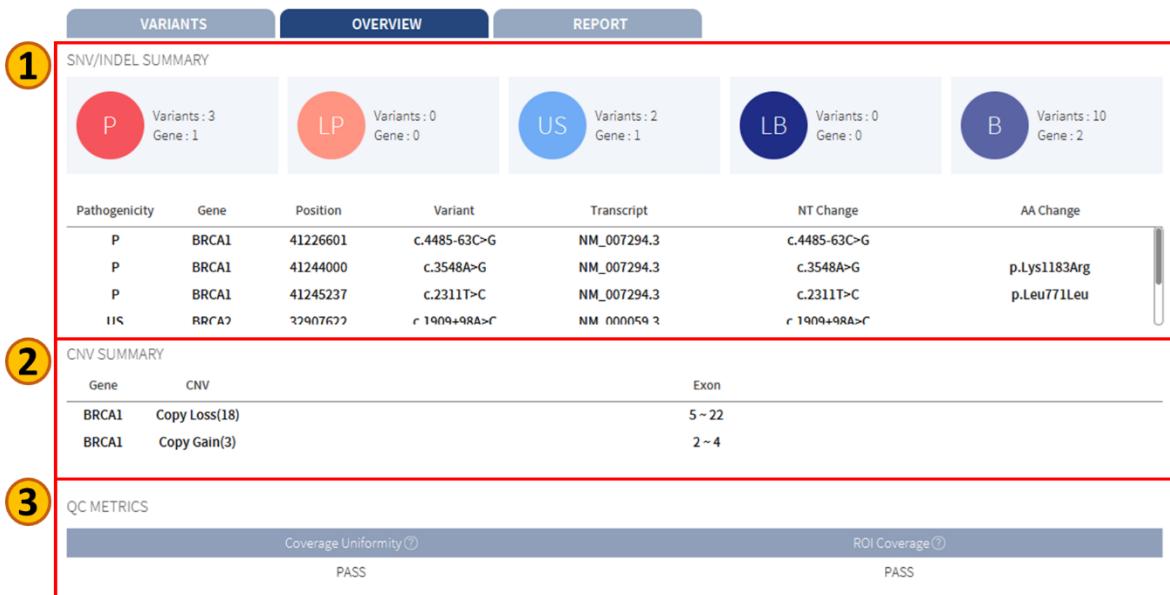
Tier	Gene	Position	Variant	Transcript	NT Change	AA Change	VAF(Depth)	Evidence
Tier I	ABL1	133759489	c.1883_1885delAGA	NM_007313.2	c.1883_1885del...	p.Lys628del	5.66(30/530)	
Tier I	ALK	29497967	c.2039C>T	NM_004304.4	c.2039C>T	p.Thr680Ile	51.63(222/430)	
Tier II	ANKRD26	27333121	c.1986-5dupT	NM_014915.2	c.1986-5dupT		6.84(16/234)	
Tier II	ANKRD26	27333121	c.1986-4delT	NM_014915.2	c.1986-4delT		17.09(40/234)	

3 QC METRICS

Duplicated Reads	Mapped Base	Mapping Quality 60	On Target	On Target Coverage	Q30 Trimmed Base	ROI Coverage	Total Base	Uniformity 0.2	Uniformity 0.5
PASS	PASS	PASS	PASS	PASS	PASS	PASS	PASS	PASS	PASS

번호	이름	설명
1	Overview	검체의 변이 개요 화면으로 이동하는 버튼
2	중요 변이 목록	중요한 SNV/Indel 과 CNV 변이 목록
3	QC 결과	패널별 Quality Control 결과

BRCA아큐테스트®



번호	이름	설명
1	SNV/INDEL SUMMARY	Pathogenicic 분류에 따라 발견된 변이 정보 표기
		Pathogenicity Pathogenicic 분류
		Gene 해당 변이가 일어난 유전자
		Position 해당 변이가 일어난 위치
		Variant 해당 변이 정보
		Transcript 해당 변이가 일어난 전사체
		NT Change 해당 변이의 염기서열 변화 정보
		AA Change 해당 변이의 아미노산서열 변화 정보
2	CNV SUMMARY	검체 CNV 분석 결과 화면에서 결정된 CNV 변이 정보 표기
		Gene 해당 유전자
		CNV CNV 분류 (개수)
		Exon 해당 유전자의 CNV 발생 Exon "~": 연속되는 Exon을 축약해주는 구분 기호 ",": 연속되지 않는 Exon을 나타내는 구분기호
3	QC METRICS	Coverage Uniformity 전체 read 중 평균 coverage가 20% 이상인 영역에서의 read의 비율
		ROI Coverage 전체 read 중 ROI 영역에서의 read의 비율

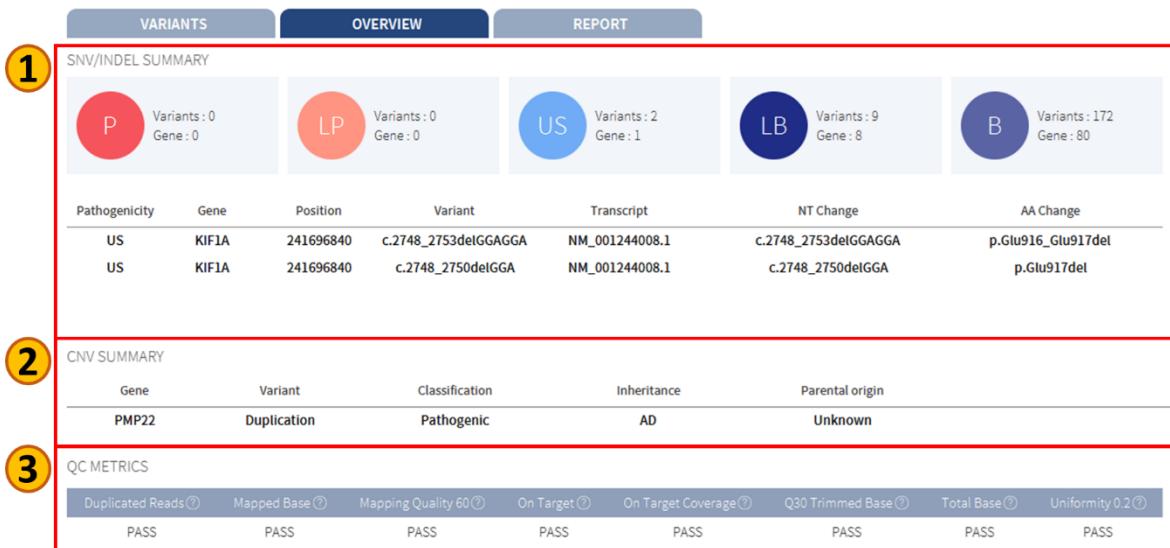
HEME아큐테스트™ & SOLID아큐테스트™



번호	이름	설명
1	SNV/INDEL SUMMARY	Tier 분류에 따라 발견된 변이 정보 표기
		Tier Tier 분류
		Gene 해당 변이가 일어난 유전자
		Position 해당 변이가 일어난 위치
		Variant 해당 변이 정보
		Transcript 해당 변이가 일어난 전사체
		NT Change 해당 변이의 염기서열 변화 정보
		AA Change 해당 변이의 아미노산서열 변화 정보
		VAF(Depth) 해당 변이를 가진 read의 백분율
		Evidence Tier 분류에 대한 근거 자료
2	CNV SUMMARY	CNV가 발견된 유전자 정보 및 Tier 분류 표기
		Gene 해당 변이가 일어난 유전자
		Value 해당 변이에 Copy Number 데이터
		Tier Tier 분류
3	QC METRICS	Duplicated Reads 전체 read 중 duplicated read의 비율
		Mapped Base 전체 read 중 mapped read의 비율
		On Target 전체 read 중 타겟 영역에서의 read의 비율
		On Target Coverage 타겟 영역에서의 read의 coverage
		Q30 Trimmed Base 전체 read 중 Base quality가 30 이상인 read의 비율

		ROI Coverage	전체 read 중 ROI 영역에서의 read의 비율
		Total Base	전체 read 개수
		Uniformity 0.2	평균 Coverage의 0.2 배 이상의 coverage의 비율

HERED아큐테스트™



번호	이름	설명
1	SNV/Indel 변이 목록	Pathogenic 분류에 따라 발견된 변이 정보 표기
		Pathogenicity Pathogenic 분류
		Gene 해당 변이가 일어난 유전자
		Position 해당 변이가 일어난 위치
		Variant 해당 변이 정보
		Transcript 해당 변이가 일어난 전사체
		NT Change 해당 변이의 염기서열 변화 정보
		AA Change 해당 변이의 아미노산서열 변화 정보
		Inheritance 해당 유전자의 Inheritance
2	CNV 변이 목록	검체 CNV 분석 결과 화면에서 결정된 CNV 변이 정보 표기
		Gene 해당 유전자
		Variant CNV 분류
		Classification CNV 변이에 대한 Classification
		Inheritance 해당 유전자의 Inheritance
		Parental origin ?
3	QC 결과	Duplicated Reads 전체 read 중 duplicated read의 비율
		Mapped Base 전체 read 중 mapped read의 비율
		On Target 전체 read 중 타겟 영역에서의 read의 비율

	On Target Coverage	타겟 영역에서의 read의 coverage
	Q30 Trimmed Base	전체 read 중 Base quality가 30 이상인 read의 비율
	ROI Coverage	전체 read 중 ROI 영역에서의 read의 비율
	Total Base	전체 read 개수
	Uniformity 0.2	평균 Coverage의 0.2 배 이상의 coverage의 비율

검체 분석 보고서 출력 화면

“REPORTS” 탭 화면에서는 보고서 초안으로 포함되는 정보를 확인하고 최종 보고서를 생성할 수 있다.

REPORTS

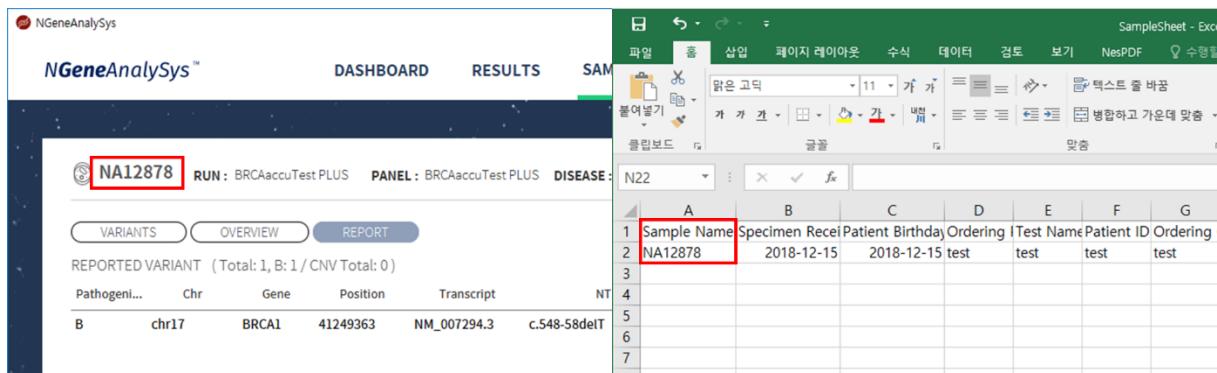
NA12878 RUN: BRCAaccuTest PLUS PANEL: BRCAaccuTest PLUS DIS 1 HBOC INSTRUMENT: Illumina MiSeqDx

VARIANTS		OVERVIEW		REPORT			
SNV/INDEL (Total : 6, SNV : 6 P : 3, US : 2, B : 1)							
Pathogenicity	Chr	Gene	Position	Transcript	NT Change	AA Change	VAF
P	chr17	BRCA1	41226601	NM_007294.3	c.4485-63C>G		30.82(131/425)
P	chr17	BRCA1	41244000	NM_007294.3	c.3548A>G	p.Lys1183Arg	21.68(170/784)
P	chr17	BRCA1	41245237	NM_007294.3	c.2311T>C	p.Leu771Leu	26.83(66/246)
B	chr17	BRCA1	41245466	NM_007294.3	c.2082C>T	p.Ser694Ser	27.02(77/285)
CNV (BRCA1 Copy Loss : 18, Copy Gain : 3)							
Gene	Target Exon	CNV	Exon				
BRCA1	2 ~ 23	Copy Loss(18)	5 ~ 22				
BRCA1	2 ~ 23	Copy Gain(3)	2 ~ 4				
CONCLUSION							
REPORT EXTRA FIELDS							
Test No	<input type="text"/>	Test Name	<input type="text"/>	Ordering Organization	<input type="text"/>		
Ordering Physician	<input type="text"/>	Ordering Contact	<input type="text"/>	Patient Name	<input type="text"/>		
Patient Birthday	<input type="text"/> yyyy-MM-dd	Patient Gender	<input type="text"/>	Patient ID	<input type="text"/>		
Specimen Draw Date	<input type="text"/> yyyy-MM-dd	Specimen Received Date	<input type="text"/> yyyy-MM-dd	<input type="button" value="Sample Sheet Template"/> <input type="button" value="Load Sample Sheet"/>			
TARGET GENES							
<input type="button" value="BRCA1"/> <input type="button" value="BRCA2"/>				Gene Category	<input type="button" value="- N/A -"/>	<input type="button" value="Save"/> <input type="button" value="Draft Report"/> <input type="button" value="Final Report"/>	

번호	이름	설명
1	Report	검체의 분석 리포트 화면으로 이동하는 버튼
2	Reported Variant	최종 보고서에 출력되는 변이 목록
3	Conclusion	담당 의사의 소견
4	Report Extra Fields	리포트 부가 정보 입력 ADMIN 사용자가 MANAGER에서 설정한 리포트 정보에 따라서 입력 항목이 변경됨. Sample Sheet Template 버튼을 클릭하면 각 입력 값을 엑셀 파일로 저장할 수 있는 예제 엑셀 파일이 저장됨. 저장된 예제 엑셀 파일을 열고 Sample Name 열을 분석한 샘플 이름과 일치시킨 후에 각 필드에 값을 원하는 값으로 입력한다. Load Sample Sheet 버튼을 클릭하고 수정한 예제 엑셀 파일을 선택하면 Sample Name 열의 이름과 일치하는 샘플을 검색하여 해당 샘플의

		Report Extra Fields 값을 읽어서 자동으로 필드 값을 채워준다.
5	Target Gene	사용한 패널에서의 타겟 유전자 목록 확인 붉은색 유전자 명: 변이가 발견된 유전자 흰색 유전자 명: 변이가 발견되지 않은 유전자
6	Gene Category	앞서 설정된 특정 유전자 목록 선택하여 타겟 유전자 목록 변경
7	Buttons	Save 현재까지의 변경사항 저장
		Draft Report 보고서 초안 생성
		Final Report 최종 보고서 생성

- 1) **Sample Sheet Template** 버튼을 클릭하여 Report Extra Fields 값을 입력할 수 있는 예제 엑셀 파일을 다운로드한다.
- 2) 다운로드 한 엑셀 파일에 Sample Name 열을 분석한 샘플 이름과 일치시킨 후에 각 필드에 값을 원하는 값으로 입력한다.



A	B	C	D	E	F	G
1	Sample Name	Specimen Recd	Patient Birthday	Ordering	Test Name	Patient ID
2	NA12878	2018-12-15	2018-12-15	test	test	test
3						
4						
5						
6						
7						

- 3) **Load Sample Sheet** 버튼을 클릭하여 Report Extra Filed 값을 저장한 엑셀 파일을 업로드 한다.
- 4) 자동으로 입력된 Report Extra Fields를 확인한 뒤, **Save** 버튼을 클릭하여 현재까지 입력사항을 저장한다.

5) Draft Report

버튼을 클릭하여 보고서 초안을 생성한다.

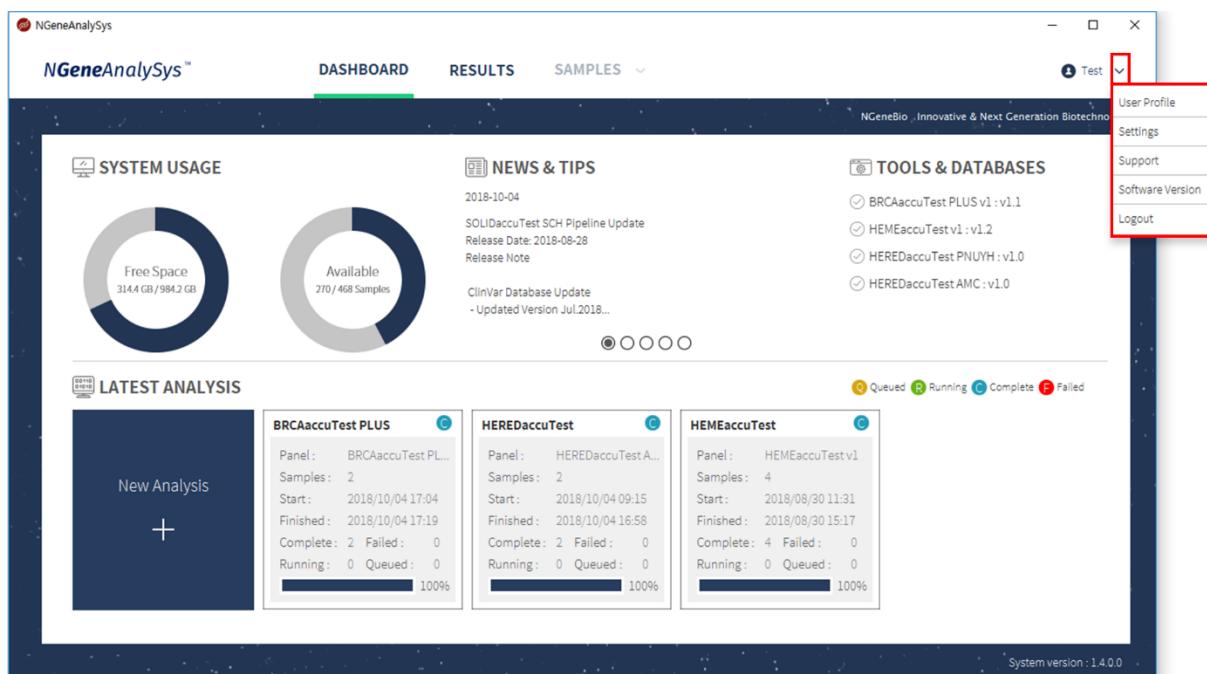
6) Final Report

버튼을 클릭하여 최종 보고서를 생성한다. 최종 보고서에는 검사 기관의 정보를 변경하기 위해서는 사용자 정보 변경을 참고한다.

10. 설정

설정 메뉴에서는 사용자 정보 및 GUI 클라이언트에 대한 설정을 변경할 수 있다. 또한 기술 지원 정보, 분석에 사용된 데이터베이스 정보 등을 확인할 수 있다.

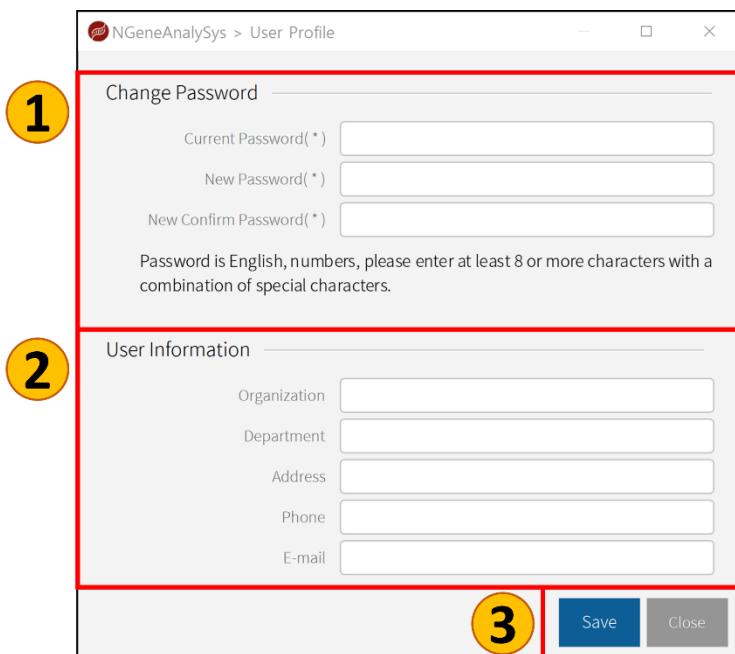
"Header"에 있는 버튼을 클릭하면 아래와 같은 드롭-다운 메뉴가 생성된다.



분류	설명
User Profile	사용자 관리
Settings	GUI 클라이언트 설정
Support	지원
Software Version	NGeneAnalySys™ 버전 확인
Logout	로그아웃

사용자 관리

"Edit"를 선택하면 사용자의 비밀번호 혹은 사용자 정보를 변경할 수 있는 창이 생성된다.



번호	이름	설명	
1	Change Password	현재 비밀번호 및 새로운 비밀번호 입력 및 확인	
2	User Information	기관명, 부서, 주소, 전화번호 및 이메일 정보 입력	
3	작업 버튼	Save	변경된 사용자의 정보나 비밀번호 저장
4		Close	변경 사항을 저장하지 않고 종료

사용자 비밀번호 변경

- 1) 현재 비밀번호, 새로운 비밀번호를 입력한다. 비밀번호는 알파벳, 숫자 및 특수문자를 조합하여 최소 8자 이상 입력해야 한다.

※ Notice: 만약 잘못된 비밀번호 입력 시 경고 메시지가 생성된다.

- 2) **Save** 버튼을 클릭하면 변경된 비밀번호가 저장된다.

사용자 정보 변경

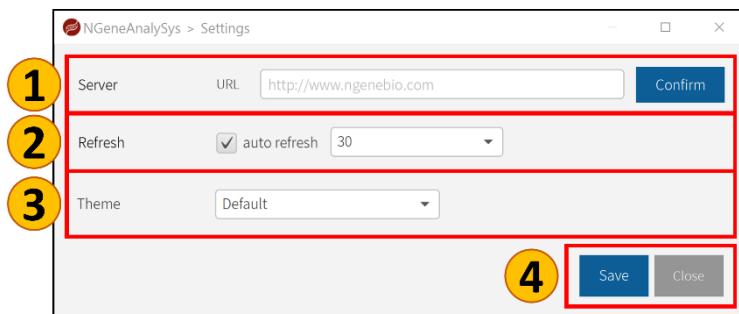
- 1) 기관명, 부서, 주소, 전화번호 및 이메일 주소를 입력한다.

※ Notice: 최종 보고서를 생성하기 위해서는 사용자 정보를 필수적으로 입력해야 한다.

- 2) **Save** 버튼을 클릭하면 변경된 사용자 정보를 저장할 수 있다.

GUI 클라이언트 설정

“Settings”를 선택하면 분석 서버 URL, 화면 새로 고침 기능 선택 및 새로 고침 주기를 변경할 수 있는 창이 생성된다.



번호	이름	설명	
1	Server URL	Server URL	분석 서버의 URL 입력
		Confirm	분석 서버 URL의 유효성 확인
2	Sample Search	<input checked="" type="checkbox"/> auto refresh 30 10 second 20 second 30 second 45 second 60 second	GUI 클라이언트의 화면 자동 새로 고침 기능 선택 화면의 자동 새로 고침 주기 변경
		Default Dark Red Ice Mountain DNA	화면의 테마 선택
4	작업 버튼	Save	분석 서버 URL 및 새로 고침 기능 설정 변경
		Close	변경 사항을 저장하지 않고 종료

분석 서버 URL 변경

- 1) 분석 서버 URL을 입력한다.
- 2) **Confirm** 버튼을 클릭하여 해당 URL의 유효성을 확인한다.

※ Notice: 만약 유효하지 않은 URL을 입력하면 경고 메시지가 출력된다.

- 3) **Save** 버튼을 클릭하여 분석 서버 URL을 변경한다.

화면 자동 새로 고침 변경

- 1) **auto refresh**에 체크하고 자동 새로 고침 주기를 선택한다.
※ Notice: 만약 분석 상황을 자동으로 다시 불러오고 싶지 않다면, 체크 박스의 체크를 해제한다.

- 2) **Save** 버튼을 클릭하여 변경된 기능을 저장한다.

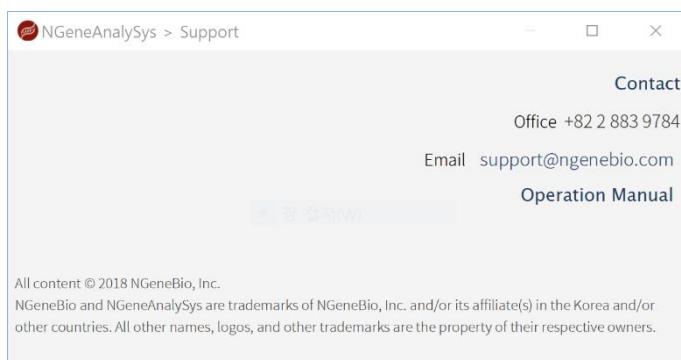
화면 테마 변경

- 1) 화면 테마 목록에서 원하는 테마를 선택한다.

- 2) **Save** 버튼을 클릭하여 변경된 기능을 저장한다.

지원

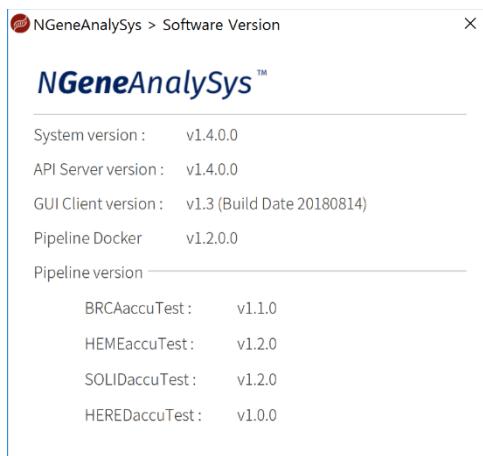
“Support”에서는 (주)엔젠바이오의 연락처를 확인할 수 있다. 또한 NGeneAnalySys™ 소프트웨어의 릴리즈 노트를 확인하고 사용자 매뉴얼을 다운로드 받을 수 있다.



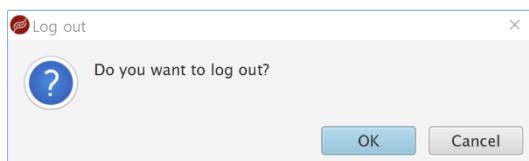
- 1) “**Operation Manual**” 버튼을 클릭하면 NGeneAnalySys™ 소프트웨어의 매뉴얼을 다운로드 할 수 있다.

버전 확인

“Software Version”에서는 NGeneAnalySys™ 소프트웨어의 상세 버전 정보를 확인 할 수 있다.



로그아웃



- 1) “Logout” 버튼을 클릭한다.
- 2) 확인 창에서 “OK” 버튼을 클릭하면 GUI 클라이언트 소프트웨어에서 로그아웃 할 수 있다.

11. 관리자 권한 작업 개요

관리자 권한 작업 페이지는 관리자 권한을 가진 계정으로 로그인 하였을 때만, “Manager” 탭이 표시되어 관리자 화면으로 이동할 수 있다.

The screenshot shows the NGeneAnalySys software interface. At the top, there is a navigation bar with tabs: DASHBOARD, RESULTS, SAMPLES, and MANAGER (which is highlighted with a red box and a yellow circle labeled '1'). Below the navigation bar, there is a sub-menu bar with several items: Analysis Status, User Account, Panel, Report, News&Tips, System Logs, and Clinical Variant DB. A yellow circle labeled '2' is placed over the 'Analysis Status' item. The main content area contains a table with three rows of data. The columns are: Run ID, Run Name, Status, Login ID, User, Group, Date, Restart, and Delete. The data in the table is as follows:

Run ID	Run Name	Status	Login ID	User	Group	Date	Restart	Delete
3	BRCA_PLUS_FFPE	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:34:23		
2	BRCA_PLUS_BLOOD	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:34:07		
1	BRCA	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:33:54		

At the bottom of the table, there are navigation buttons for page navigation and a 'Refresh' button. The bottom right corner of the interface displays the text "System version : 1.4.8.0".

번호	이름	설명
1	Manager	관리자 화면으로 이동하기 위한 탭
2	Main Menu	분석 작업 관리, 사용자 관리, 패널 관리, 커스텀 리포트 관리, 분석 정보, 로그 목록, Clinical DB 관리 페이지로 이동하기 위한 탭 메뉴
3	Contents	메인 메뉴에 해당하는 내용을 보여주는 컨텐츠 영역

12. 분석 관리

분석 관리 페이지 개요

The screenshot shows the 'Analysis Status' section of the page. A red box highlights the 'Analysis Status' button in the top navigation bar. A yellow circle labeled '1' is over this button. Another yellow circle labeled '2' is over the table header. A third yellow circle labeled '3' is over the 'Refresh' button in the top right corner of the table area.

Run ID	Run Name	Status	Login ID	User	Group	Date	Restart	Delete
3	BRCA_PLUS_FFPE	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:34:23		
2	BRCA_PLUS_BLOOD	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:34:07		
1	BRCA	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:33:54		

Below the table are navigation controls: '<<', '<', '1', '>', '>>', 'Page []', and 'GO'.

번호	이름	설명	
1	Analysis Status	분석 작업 관리 페이지로 이동하는 버튼	
2	분석 작업 목록	Run ID	분석 작업의 Run 아이디
		Run Name	분석 작업의 Run 이름
		Status	분석 작업의 진행 상태
		Login ID, User, Group	분석 작업을 요청한 사용자 정보
		Date	분석 작업을 요청한 날짜
		Restart	버튼을 클릭하여 분석을 재시작
		Delete	버튼을 클릭하여 Run을 삭제
3	새로 고침	Refresh	분석 작업 목록 새로 고침 버튼

분석 작업 재시작

- 1) 분석 오류 난 검체의 경우, 재분석을 원하는 분석 작업 정보 행의  버튼을 클릭한다.

Run ID	Run Name	Status	Login ID	User	Group	Date	Restart	Delete
3	BRCA_PLUS_FFPE	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:34:23		
2	BRCA_PLUS_BLOOD	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:34:07		
1	BRCA	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:33:54		

분석 작업 삭제

- 1) 삭제를 원하는 분석 작업 정보 행의  버튼을 클릭한다.

Run ID	Run Name	Status	Login ID	User	Group	Date	Restart	Delete
3	BRCA_PLUS_FFPE	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:34:23		
2	BRCA_PLUS_BLOOD	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:34:07		
1	BRCA	COMPLETE	admin	Administrator	Administrators	2018-05-14 14:33:54		

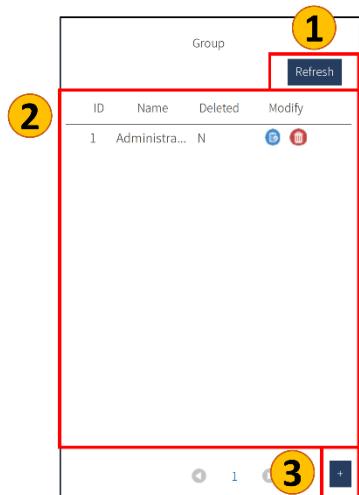
13. 사용자 관리

사용자 관리 페이지 개요

The screenshot shows the 'User Account' tab selected in the top navigation bar. Below it, there are two main sections: 'Group' on the left and 'User' on the right. The 'Group' section displays a table with columns: ID, Name, Deleted, and Modify. It contains two entries: '2 Test' and '1 Administra...'. The 'User' section displays a table with columns: Login ID, Name, User Type, Group, Created At, Updated At, Deleted, and Modify. It contains two entries: 'Test' and 'admin'. Both sections include a 'Refresh' button at the top right. At the bottom of each section are navigation controls (prev/next, page number, etc.) and a '+' button.

번호	이름	설명
1	User Account	사용자 관리 페이지로 이동하는 버튼
2	사용자 그룹 관리	사용자 그룹 생성, 삭제, 수정 및 검색
3	사용자 관리	사용자 생성, 삭제, 수정 및 검색

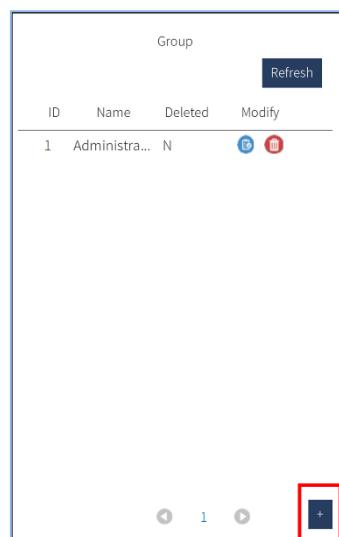
사용자 그룹 관리



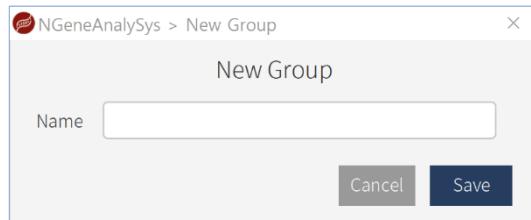
번호	이름	설명
1	새로 고침	사용자 그룹 목록 새로 고침
2	사용자 그룹 목록	사용자 그룹 목록
3	사용자 그룹 생성	신규 사용자 그룹 생성하는 버튼

사용자 그룹 생성

- 1) 버튼을 클릭한다.



- 2) 사용자 그룹 이름을 입력하고 **Save** 버튼을 클릭한다. 사용자 그룹 이름은 중복될 수 없다.



- 3) 만약 사용자 그룹 생성 작업을 취소하고 싶으면 **Cancel** 버튼을 클릭하여 창을 종료한다.

사용자 그룹 수정

- 1) 수정을 원하는 사용자 그룹과 같은 행에 있는 버튼을 클릭한다.

Group			
ID	Name	Deleted	Modify
2	Test	N	
1	Administrat...	N	

- 2) 수정을 원하는 사용자 그룹 이름을 입력하고 **Save** 버튼을 클릭한다. 사용자 그룹 이름은 중복될 수 없다.

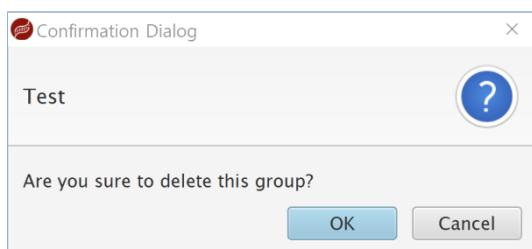
- 3) 만약 사용자 그룹 수정 작업을 취소하고 싶으면 **Cancel** 버튼을 클릭하여 창을 종료한다.

사용자 그룹 삭제

- 1) 삭제를 원하는 사용자 그룹 행의  버튼을 클릭한다. 아래의 그림의 경우 "Administrator" 사용자 그룹이 삭제된다.

ID	Name	Deleted	Modify
2	Test	N	 
1	Administrator	N	 

- 2) 삭제를 할 것인지 묻는 확인 창에서 "OK" 버튼을 클릭한다.



사용자 관리

The screenshot shows a table with one row of data. The columns are labeled: Login ID, Name, User Type, Group, Created At, Updated At, Deleted, and Modify. The data row contains: admin, Adminis..., ADMIN, Administrators, 2018-05-17 08:26... - N. There are two small icons next to the 'Deleted' column. A red box highlights the entire row. A yellow circle with the number '2' is on the left side of the row. A yellow circle with the number '1' is at the top right, pointing to the 'Refresh' button. A yellow circle with the number '3' is at the bottom right, pointing to the '+' button.

번호	이름	설명
1	새로 고침	사용자 목록 새로 고침
2	사용자 목록	사용자 목록
3	사용자 생성	신규 사용자 생성하는 버튼

사용자 생성

- 1) 버튼을 클릭한다.

The screenshot shows the same table structure as before, but it is currently empty. The 'Modify' column has a '+' icon. A red box highlights this '+' icon. The page navigation controls are visible at the bottom.

- 2) 사용자의 로그인 아이디, 이름, 비밀번호를 입력하고 사용자 타입 및 사용자가 속한 그룹을 선택한 뒤 **Save** 버튼을 클릭한다. 사용자 아이디는 중복될 수 없다. 사용자 타입 또는 사용자가 속한 그룹에 따라 사용할 수 있는 패널 종류와 관리자 페이지의 사용 권한이 다르게 설정될 수 있다.

※ Notice: (*) 표시된 항목은 필수 입력 항목이다.

The screenshot shows the 'New User' creation dialog box. It contains the following fields:

- Login ID (*) : Test
- Name (*) : Test
- Password (*) : [REDACTED]
- Confirm Password (*) : [REDACTED]
- User Type (*) : RESEARCHER
- User Group (*) : Test
- Organization : [REDACTED]
- Department : [REDACTED]
- Address : [REDACTED]
- Phone : [REDACTED]
- E-mail : [REDACTED]

At the bottom right are two buttons: **Cancel** and **Save**, where **Save** is highlighted.

- 3) 만약 사용자 생성 작업을 취소하고 싶으면 **Cancel** 버튼을 클릭한다.

사용자 설정

- 1) 수정을 원하는 사용자와 같은 행에 있는  버튼을 클릭한다.

User							
Login ID	Name	User Type	Group	Created At	Updated At	Deleted	Modify
Test	Test	RESEARC...	Test	2018-06-04 04:38...	-	N	 
admin	Adminis...	ADMIN	Administrators	2018-06-04 00:44...	-	N	 

- 2) 수정을 원하는 정보를 입력 및 선택하고  버튼을 클릭한다. 단, 사용자의 로그인 아이디는 변경할 수 없다.

 NGeneAnalySys > Edit User

Edit User

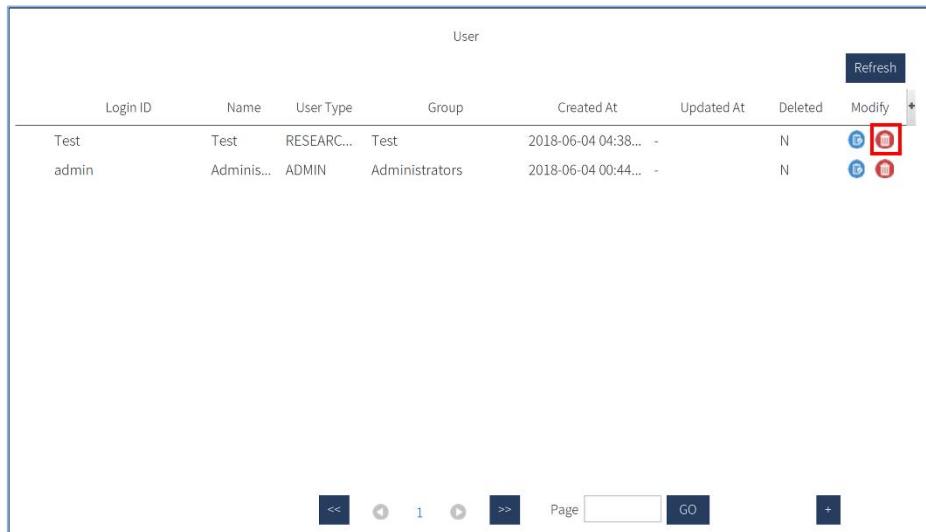
Login ID (*)	Test
Name (*)	Test
Passsword (*)	
Confirm Passsword (*)	
User Type(*)	RESEARCHER
User Group(*)	Test
Organization	
Department	
Address	
Phone	
E-mail	

- 3) 만약 사용자 수정 작업을 취소하고 싶으면  버튼을 클릭한다.

사용자 삭제

- 삭제를 원하는 사용자 정보 행의  버튼을 클릭한다. 아래의 그림에서는 "Test" 사용자가 삭제된다.



User							
Login ID	Name	User Type	Group	Created At	Updated At	Deleted	Modify
Test	Test	RESEARC...	Test	2018-06-04 04:38...	-	N	 
admin	Adminis...	ADMIN	Administrators	2018-06-04 00:44...	-	N	 

- 삭제를 할 것인지 묻는 확인 창에서 "OK" 버튼을 클릭한다.



14. 패널 관리

패널 관리 페이지 개요

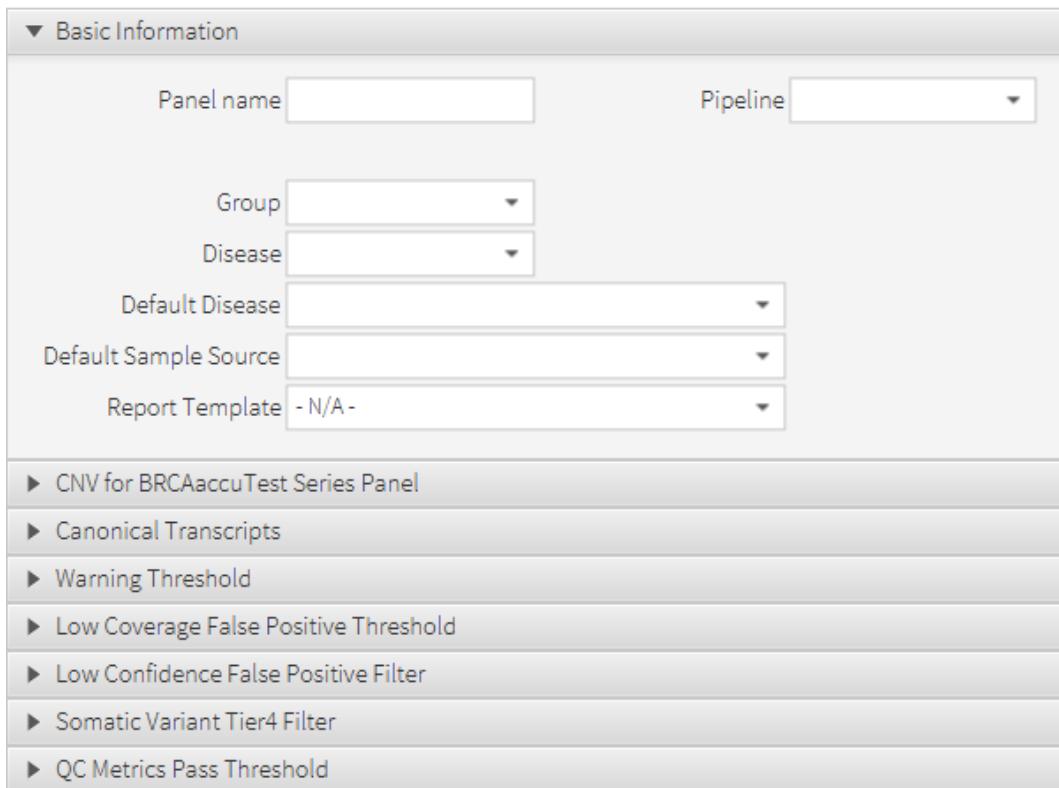
Panel	Virtual Panel	Code	Deleted
HEMEaccuTest v1	- N/A -	HEME...	N
BRCAaccuTest v2	- N/A -	BRCA...	N
BRCAaccuTest PLUS v1	- N/A -	BRCA...	N
TruSight Tumor 170 DNA	- N/A -	TST17...	N
TruSight Tumor 170 RNA	- N/A -	TST17...	N

번호	이름	설명
1	Panel	패널 관리 페이지로 이동하는 버튼
2 패널 설정 창	Basic Information	패널 기본값 설정 화면
	CNV for BRCAaccuTest Series Panel	BRCA아큐테스트® 시리즈의 CNV 설정 화면
	Canonical Transcripts	대표 Transcript 설정 화면
	Warning Threshold	Warning 기준 설정 화면
	Low Coverage False Positive Threshold	Low Coverage 기준 설정 화면
	Low Confidence False Positive Filter	Low Confidence 기준 설정 화면
	Somatic Variant Tier4 Filter	Population Database의 Frequency 기준 설정 화면
	QC Metrics Pass Threshold	QC Metrics 기준 설정 화면
	Save current setting to file	현재 패널 정보 *.txt 파일로 저장
	Select ROI file	ROI 파일 업로드 파일 형식: Chr StartEnd Gene Strand Exon Transcript_ID

		Save	신규 및 기존 패널 저장
3	패널 정보 창	Default	기본 패널 여부(Y : 기본 패널, N : 추가 패널)
		Panel	패널 이름
			패널 수정, 삭제 버튼
		<input type="text" value="- N/A -"/>	Virtual panel 설정
		Code	설정된 패널
		Delete	패널의 삭제 여부
4	패널 생성		신규 패널 생성하는 버튼

Basic Information 화면

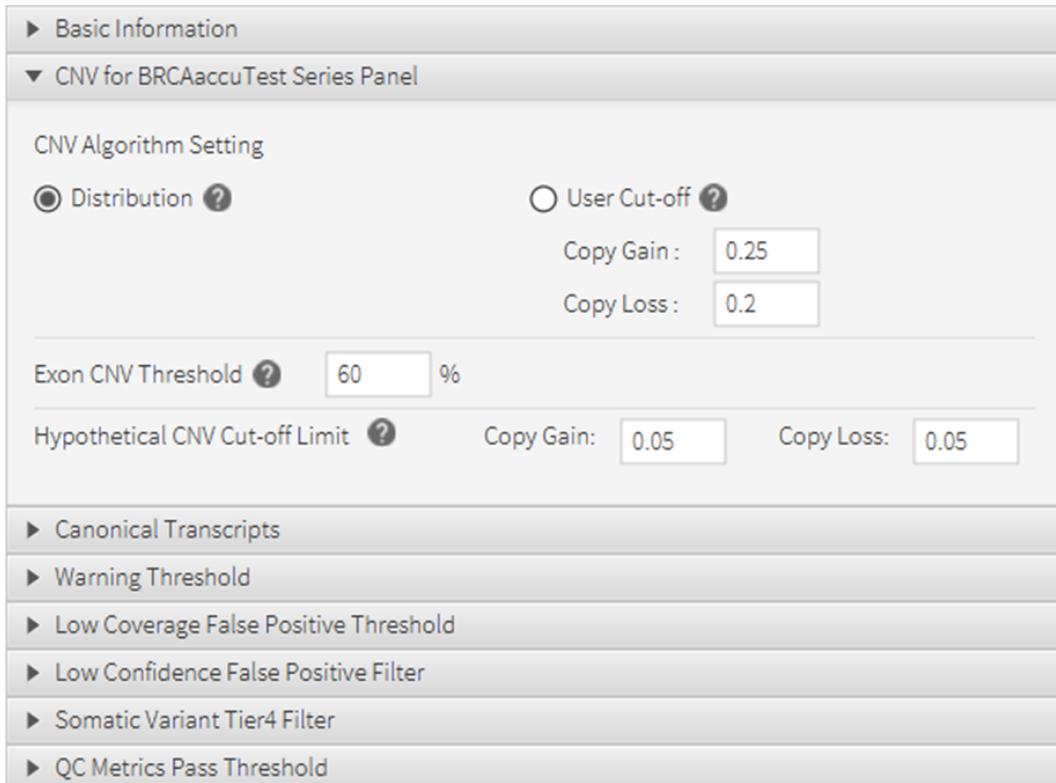
Basic Information 화면에서는 패널 이름, 질병 등 기본 정보에 대한 설정을 하는 화면이다.



이름	설명
Panel name	설정할 패널 이름 입력
Pipeline	분석 파이프라인 선택
Group	패널을 사용할 그룹 지정
Disease	패널에 사용되는 질병 지정
Default Disease	패널에 사용되는 질병의 기본값 지정
Default Sample Source	패널에 사용되는 검체의 타입 기본값 지정
Report Template	패널에서 사용할 리포트 지정

CNV for BRCAaccuTest Series Panel 화면

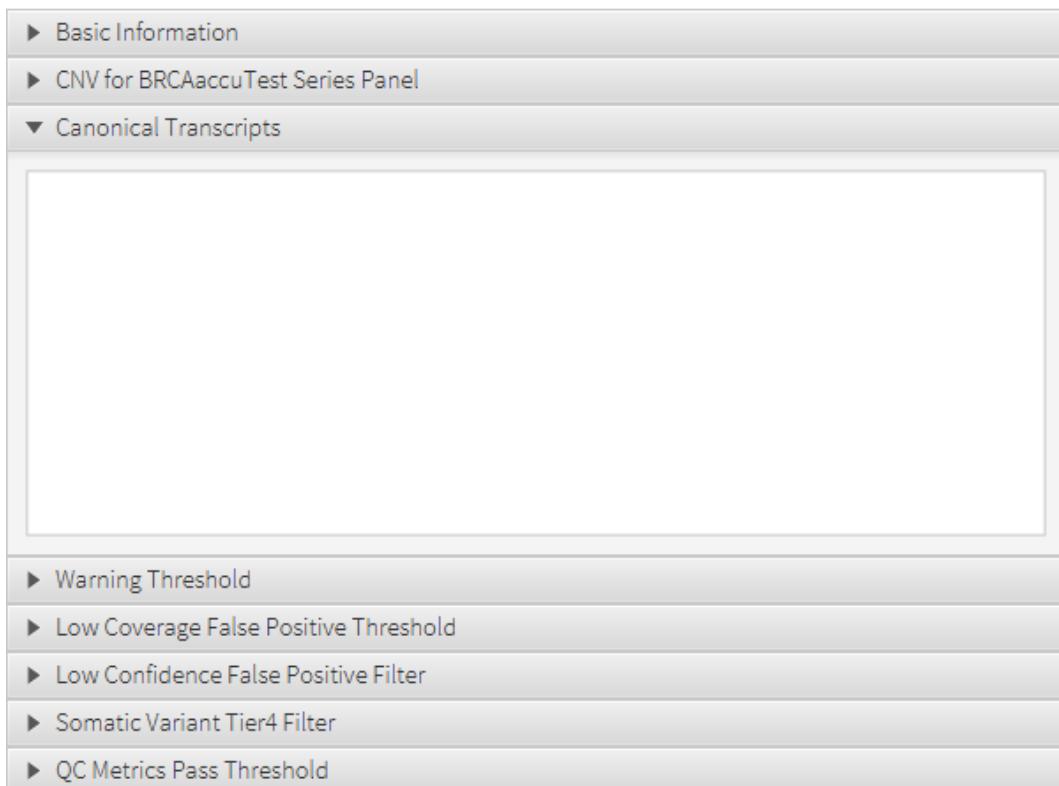
CNV for BRCAaccuTest Series Panel 화면에서는 BRCA아큐테스트® 패널의 CNV 분석에 대한 설정을 하는 화면이다.



이름	설명
Distribution	CNV analysis using normal distribution
User Cut-off	CNV analysis applied with cut-off value(s) set by user (default Copy Gain = 0.25, Copy Loss = 0.2)
Exon CNV Threshold	Exon CNV determination according to the ratio of amplicon copy number (default = 60%)
Hypothetical CNV Cut-off Limit	Cut-off limit value for hypothetical gain or loss each amplicon (default = 0.05)

Canonical Transcripts 화면

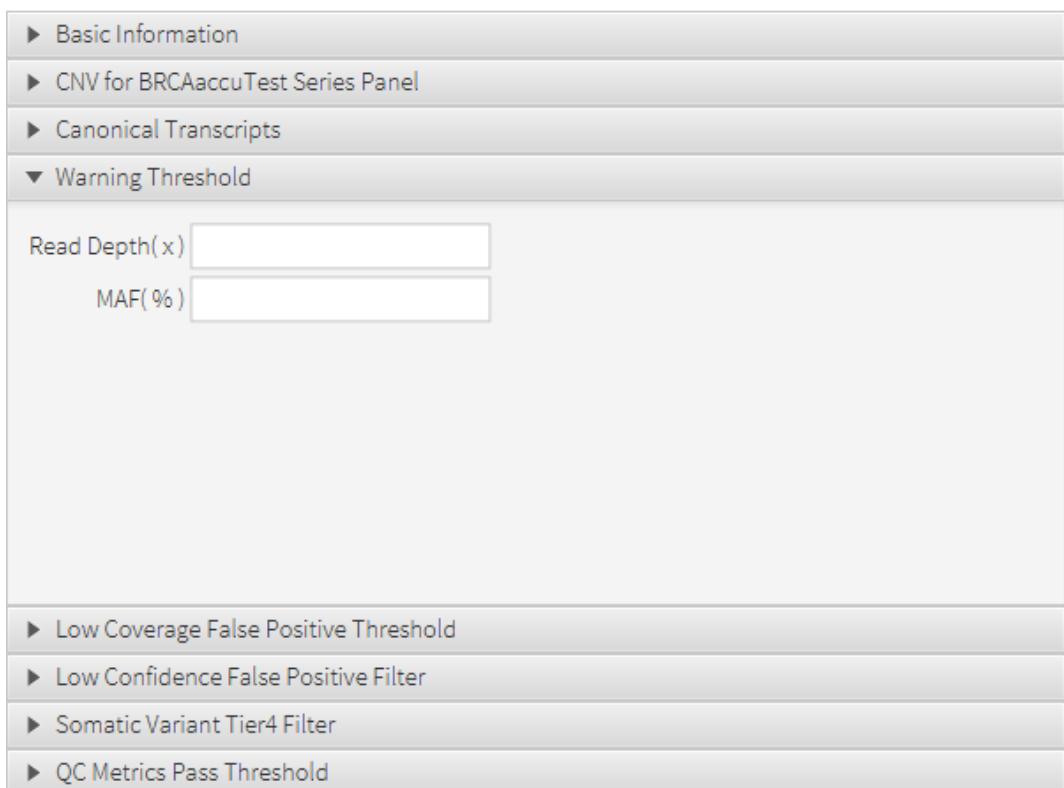
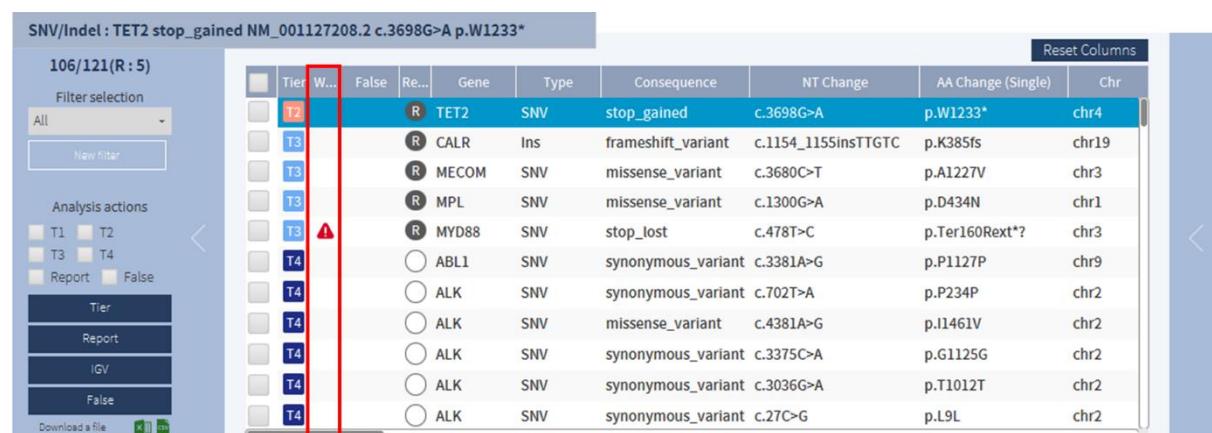
Canonical Transcripts 화면은 유전자 별로 대표 전사체를 설정하는 화면이다. 변이 정보에 대해서 표기할 때, 대표 전사체가 설정된 유전자의 경우 대표 전사체에 대하여 변이 정보를 표기한다. 대표 전사체가 설정되지 않은 유전자는 길이가 가장 긴 전사체를 기준으로 변이 정보를 표기한다.



이름	설명
Canonical Transcripts	<p>유전자 별 대표 전사체 입력. 구분자: Tab</p> <p>형식: Gene1 Transcript1 Gene2 Transcript2</p> <p>예시: ASXL1 NM_015338 ATM NM_000051</p>

Warning Threshold 화면

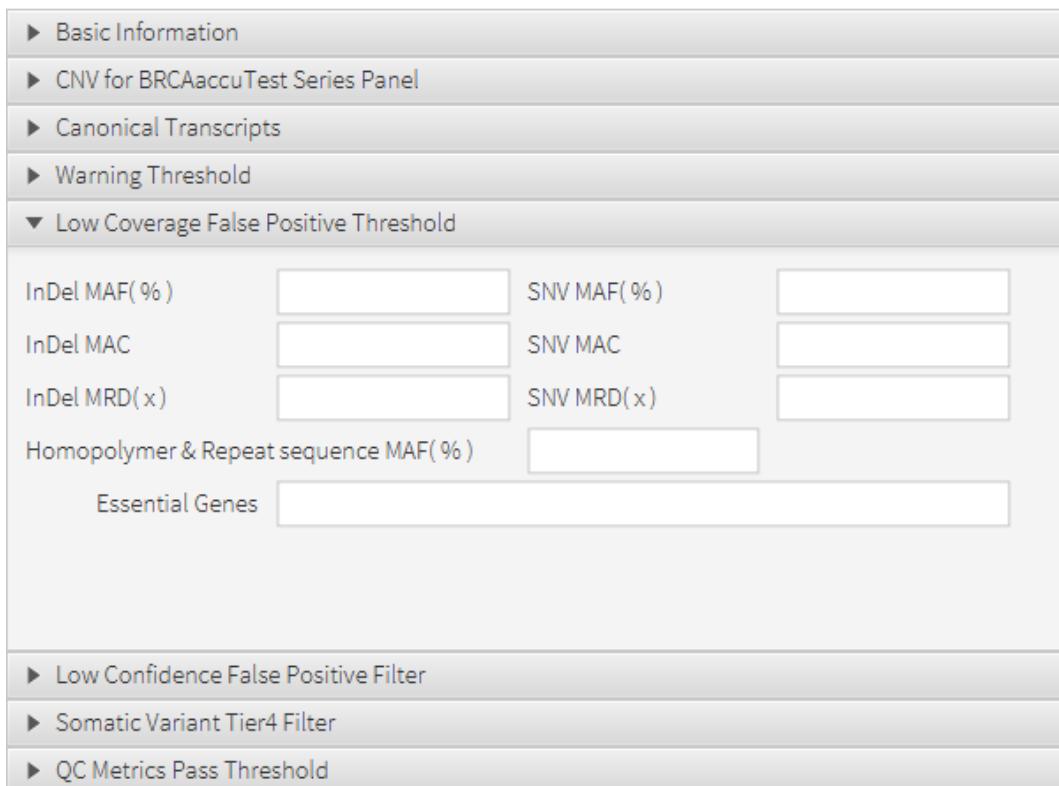
Warning Threshold 화면은 Read Depth와 MAF에 대해서 경고 기준을 설정하는 화면이다. 해당 기준은 False 변이와는 무관하며, 설정된 기준에 미치지 못하는 변이는 Warning 열에  아이콘으로 표기된다.

이름	설명
Read Depth (x)	Read Depth의 경고 기준 입력
MAF (%)	Min Allele Frequency의 경고 기준 입력

Low Coverage False Positive Threshold 화면

Low Coverage False Positive Threshold 화면은 False 변이를 선별하는데 있어서 MAF, MAC, MRD 등 기준을 설정하는 화면이다. 해당 기준에 미치지 못하는 변이는 False 열에  아이콘으로 표기된다. False Positive 기준을 적용하지 않을 유전자에 대해서는 Essential Genes에 입력하면 된다.



▶ Basic Information

▶ CNV for BRCAaccuTest Series Panel

▶ Canonical Transcripts

▶ Warning Threshold

▼ Low Coverage False Positive Threshold

InDel MAF(%)	<input type="text"/>	SNV MAF(%)	<input type="text"/>
InDel MAC	<input type="text"/>	SNV MAC	<input type="text"/>
InDel MRD(x)	<input type="text"/>	SNV MRD(x)	<input type="text"/>
Homopolymer & Repeat sequence MAF(%)		<input type="text"/>	
Essential Genes <input type="text"/>			

▶ Low Confidence False Positive Filter

▶ Somatic Variant Tier4 Filter

▶ QC Metrics Pass Threshold

SNV/Indel : TET2 stop_gained NM_001127208.2 c.3698G>A p.W1233*

106/121(R:5)

Filter selection

All New filter

Analysis actions

T1 T2
T3 T4
Report False

Tier

Report

IGV

False

Download a file

Reset Columns

	Tier	W...	False	Re...	Gene	Type	Consequence	NT Change	AA Change (Single)	Chr
	T2			R	TET2	SNV	stop_gained	c.3698G>A	p.W1233*	chr4
	T3			R	CALR	Ins	frameshift_variant	c.1154_1155insTTGTC	p.K385fs	chr19
	T3			R	MECOM	SNV	missense_variant	c.3680C>T	p.A1227V	chr3
	T3			R	MPL	SNV	missense_variant	c.1300G>A	p.D434N	chr1
	T3			R	MYD88	SNV	stop_lost	c.478T>C	p.Ter160Rext*?	chr3
	T4			O	ABL1	SNV	synonymous_variant	c.3381A>G	p.P1127P	chr9
	T4			O	ALK	SNV	synonymous_variant	c.702T>A	p.P234P	chr2
	T4			O	ALK	SNV	missense_variant	c.4381A>G	p.I1461V	chr2
	T4			O	ALK	SNV	synonymous_variant	c.3375C>A	p.G1125G	chr2
	T4			O	ALK	SNV	synonymous_variant	c.3036G>A	p.T1012T	chr2
	T4			O	ALK	SNV	synonymous_variant	c.27C>G	p.L9L	chr2

이름	설명
InDel MAF (%)	InDel 변이가 포함 되어있는 Read의 최소 빈도 값 입력
InDel MAC	InDel 변이가 포함 되어있는 Read의 최소 개수 입력
InDel MRD (x)	InDel 변이가 포함 되어있는 Read Depth의 최소 기준 값 입력
SNV MAF (%)	SNV 변이가 포함 되어있는 Read의 최소 빈도 값 입력
SNV MAC	SNV 변이가 포함 되어있는 Read의 최소 개수 입력
SNV MRD (x)	SNV 변이가 포함 되어있는 Read Depth의 최소 기준 값 입력
Homopolymer & Repeat Sequence MAF (x)	Homopolymer와 Repeat Sequence의 기준이 되는 Read의 최소 빈도 값 입력 (기본 값: 5 %)
Essential Genes	Low Coverage False Positive Threshold를 적용하고 싶지 않은 중요 유전자 입력. 구분자: ,(콤마) 형식: Gene1, Gene2, Gene3 예시: ASXL1,BCOR,BRAF

Low Confidence False Positive Filter 화면

Low Confidence False Positive Filter 화면은 False 변이로 필터링에 사용할 Low Confidence를 설정하는 화면이다.

Low Confidence

- mapping_quality
- strand_artifact
- panel_of_normal
- fragment_length
- orientation_bias
- sequencing_error
- mapping_error
- snp_candidate
- t_lod

이름	설명
Low Confidence	False 변이 필터링에 사용되는 Low Confidence 선택

Somatic Variant Tier4 Filter 화면

Somatic Variant Tier4 Filter 화면은 Tier4로 분류되는 변이의 기준을 설정하는 화면이다. ClinVar Drug Response Check를 사용하면, ClinVar Classification의 Drug Response 정보를 가지고 있는 변이에 대해서는 해당 Tier4 분류 기준을 적용하지 않을 수 있다.

▶ Basic Information

▶ CNV for BRCAaccuTest Series Panel

▶ Canonical Transcripts

▶ Warning Threshold

▶ Low Coverage False Positive Threshold

▶ Low Confidence False Positive Filter

▼ Somatic Variant Tier4 Filter

Choose Population Frequency DBs

Frequency Threshold(<= 1.00)

ClinVar Drug Response Check

▶ QC Metrics Pass Threshold

이름	설명
Choose Population Frequency DBs	Tier4 분류에 사용할 Population 데이터베이스 선택
Frequency Threshold (<=1.00)	Population Frequency의 최솟값 입력 (기본 값: 1.00 %)
ClinVar Drug Response Check	ClinVar Classification의 Drug Response 정보 사용 여부 선택

QC Metrics Pass Threshold 화면

QC Metrics Pass Threshold 화면은 파이프라인 분석에서 측정하는 QC Metrics 기준을 설정하는 화면이다. 분석 완료 후 제공하는 QC Report와는 연동되지 않고, Overview 화면에만 설정된 기준에 맞게 표기된다.

이름	설명
Total Base Pair (bp,>=)	전체 read 개수의 최소 기준 값 입력
Q30 Trimmed Base (%,>=)	전체 read 중 Base quality가 30 이상인 read의 비율의 최소 기준 값 입력
Mapped Base (%,>=)	전체 read 중 mapped read의 비율의 최소 기준 값 입력
On Target (%,>=)	전체 read 중 타겟 영역에서의 read의 비율의 최소 기준 값 입력
On Target Coverage (x,>=)	타겟 영역에서의 read의 coverage의 최소 기준 값 입력
Duplicated Reads (%,>=)	전체 read 중 duplicated read의 비율의 최소 기준 값 입력
ROI Coverage	전체 read 중 ROI 영역에서의 read의 비율의 최소 기준 값 입력

(%,>=)	
Uniformity 0.2 (%,>=)	Uniformity 0.2의 기준 값 입력
Mapping Quality (%,>=)	Mapped read 중 mapping quality 60 이상의 비율의 최소 기준 값 입력

패널 등록

- 1) 패널 추가를 원하면 **[+]** 버튼을 클릭한다. 좌측의 패널 설정 창이 활성화되어 패널 정보를 입력할 수 있게 된다. 사용자가 추가할 패널의 정보와 패널에 사용될 ROI 파일을 선택한 뒤 **Save** 버튼을 클릭하면 패널이 저장된다.

The screenshot shows the 'Panel Add' interface. At the top, there is a navigation bar with tabs: Analysis Status, User Account, Panel (which is selected and highlighted in blue), Report, News&Tips, System Logs, and Clinical Variant DB. Below the navigation bar, there are two main sections: a sidebar on the left and a main panel list on the right.

Left Sidebar (Panel Add):

- Section title: Panel Add
- Section: Basic Information (highlighted with a red box)
- Items: Canonical Transcripts, Warning Threshold, Low Coverage False Positive Threshold, Low Confidence False Positive Filter, SNP Population Frequency Filter, QC Metrics Pass Threshold

Main Panel List:

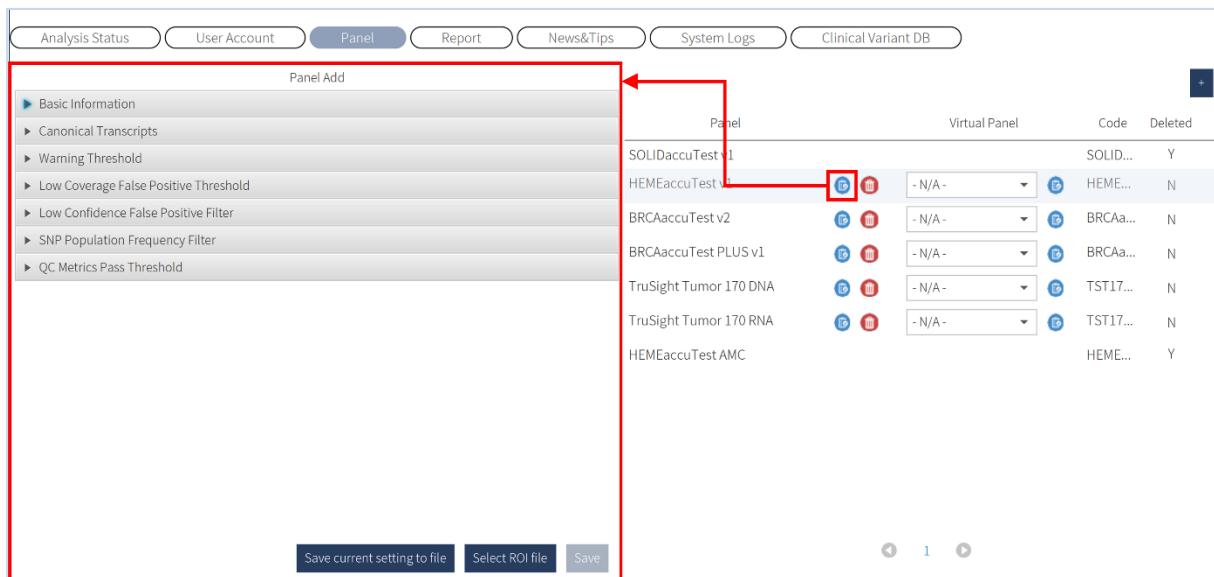
Panel	Virtual Panel	Code	Deleted
SOLIDaccuTest v1	- N/A -	SOLID...	Y
HEMEaccuTest v1	- N/A -	HEME...	N
BRCAaccuTest v2	- N/A -	BRCAa...	N
BRCAaccuTest PLUS v1	- N/A -	BRCAa...	N
TruSight Tumor 170 DNA	- N/A -	TST17...	N
TruSight Tumor 170 RNA	- N/A -	TST17...	N
HEMEaccuTest AMC		HEME...	Y

Bottom Buttons:

- Save current setting to file
- Select ROI file
- Save (highlighted with a red box)

패널 설정

- 1) 패널 설정을 원하면  버튼을 클릭한다. 좌측의 패널 설정 창이 활성화되면서 기존에 입력되었던 패널정보가 나타나게 된다. 패널의 정보와 패널에 사용될 ROI 파일을 수정한 뒤 **Save** 버튼을 클릭하면 패널이 수정된다.

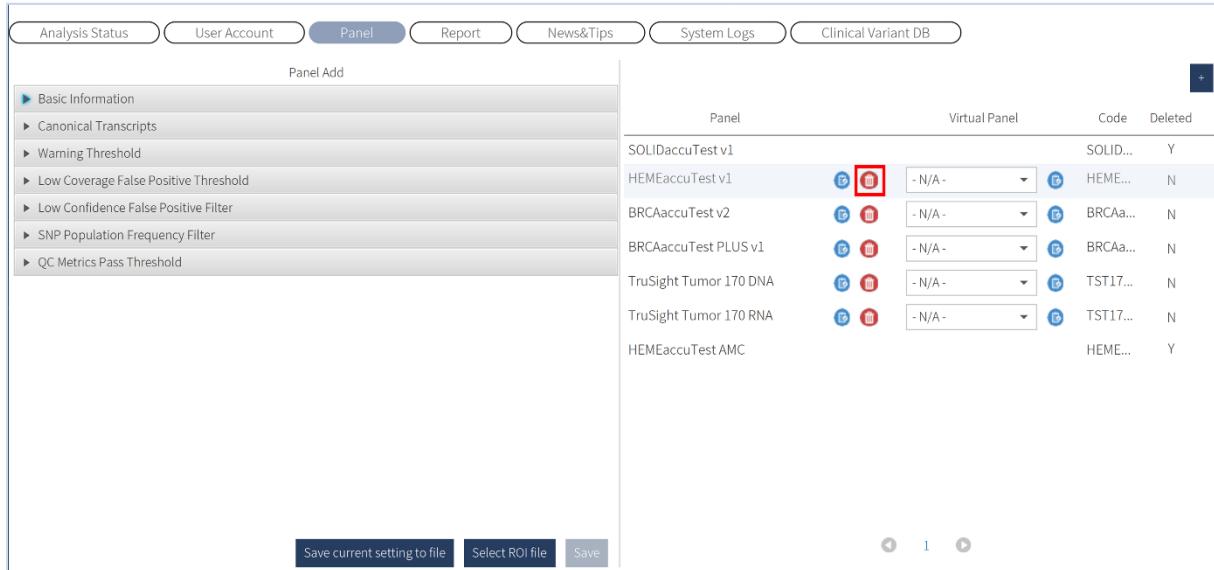


The screenshot shows a software interface for managing panels. At the top, there are several tabs: Analysis Status, User Account, Panel (which is selected), Report, News&Tips, System Logs, and Clinical Variant DB. Below the tabs, there's a navigation bar with a back arrow, a search input field containing 'Panel Add', and a forward arrow. On the left, a sidebar titled 'Panel Add' contains a tree view of panel settings: Basic Information, Canonical Transcripts, Warning Threshold, Low Coverage False Positive Threshold, Low Confidence False Positive Filter, SNP Population Frequency Filter, and QC Metrics Pass Threshold. To the right of the sidebar is a table listing various panels. The table has columns for 'Panel' (containing names like SOLIDaccuTest v1, HEMEaccuTest v1, etc.), 'Virtual Panel' (checkboxes), 'Code' (dropdown menus showing '- N/A -'), and 'Deleted' (checkboxes). A red box highlights the 'Edit' icon (pencil) next to the first panel entry. At the bottom of the table are three buttons: 'Save current setting to file', 'Select ROI file', and 'Save'. The entire 'Panel Add' sidebar is also highlighted with a large red box.

Panel	Virtual Panel	Code	Deleted
SOLIDaccuTest v1	<input type="checkbox"/>	- N/A -	<input checked="" type="checkbox"/> Y
HEMEaccuTest v1	<input type="checkbox"/>  	- N/A -	<input type="checkbox"/> HEME... N
BRCAaccuTest v2	<input type="checkbox"/>  	- N/A -	<input type="checkbox"/> BRCAa... N
BRCAaccuTest PLUS v1	<input type="checkbox"/>  	- N/A -	<input type="checkbox"/> BRCAa... N
TruSight Tumor 170 DNA	<input type="checkbox"/>  	- N/A -	<input type="checkbox"/> TST17... N
TruSight Tumor 170 RNA	<input type="checkbox"/>  	- N/A -	<input type="checkbox"/> TST17... N
HEMEaccuTest AMC			<input type="checkbox"/> HEME... Y

패널 삭제

- 1) 삭제를 원하는 패널 행의  버튼을 클릭한다.

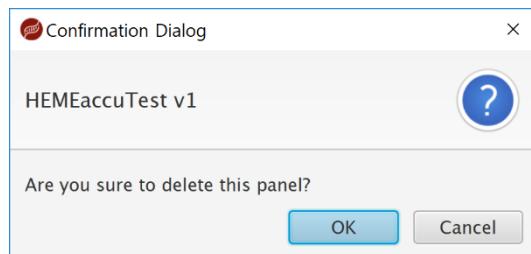


The screenshot shows a software interface for managing panels. At the top, there is a navigation bar with tabs: Analysis Status, User Account, Panel (which is selected and highlighted in blue), Report, News&Tips, System Logs, and Clinical Variant DB. Below the navigation bar is a sidebar titled "Panel Add" containing several expandable sections: Basic Information, Canonical Transcripts, Warning Threshold, Low Coverage False Positive Threshold, Low Confidence False Positive Filter, SNP Population Frequency Filter, and QC Metrics Pass Threshold. To the right of the sidebar is a main table area displaying a list of panels. The table has columns for "Panel", "Virtual Panel", "Code", and "Deleted". A "+" button is located in the top right corner of the table header. The data in the table is as follows:

Panel	Virtual Panel	Code	Deleted		
SOLIDaccuTest v1		SOLID...	Y		
HEMEaccuTest v1		- N/A -	 HEME...	N	
BRCAaccuTest v2	 	- N/A -		BRCAa...	N
BRCAaccuTest PLUS v1	 	- N/A -		BRCAa...	N
TruSight Tumor 170 DNA	 	- N/A -		TST17...	N
TruSight Tumor 170 RNA	 	- N/A -		TST17...	N
HEMEaccuTest AMC				HEME...	Y

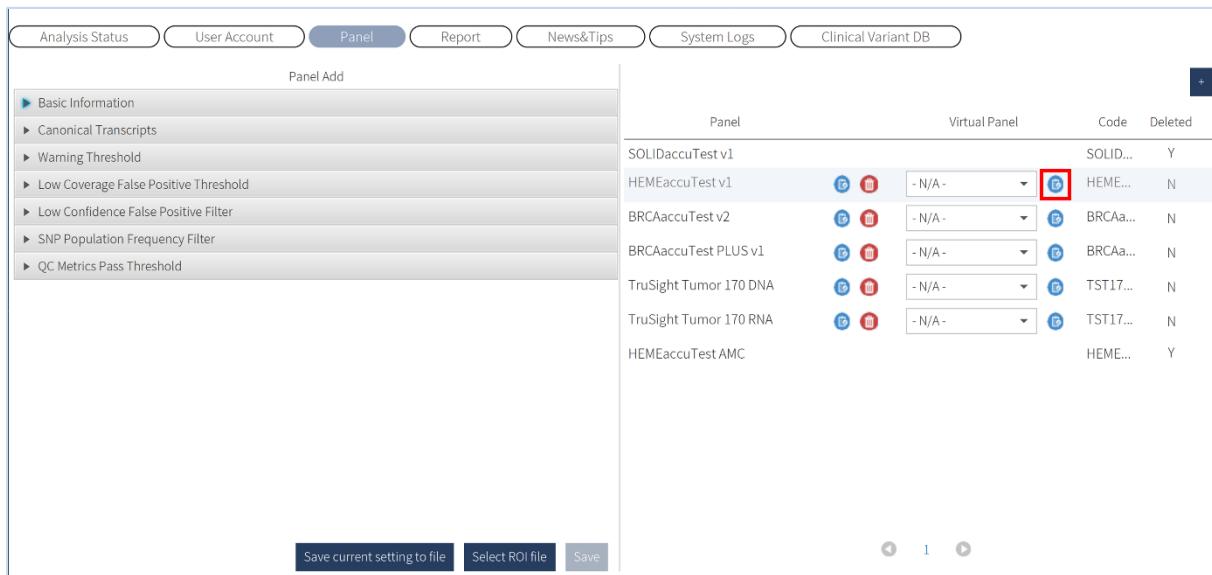
At the bottom of the interface, there are three buttons: "Save current setting to file", "Select ROI file", and "Save". There are also navigation icons for back, forward, and search.

- 2) 삭제를 할 것인지 묻는 확인 창에서 "OK" 버튼을 클릭한다.



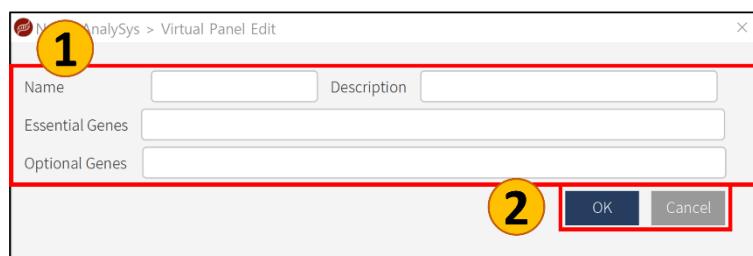
가상 패널 등록

- 1) 가상 패널을 등록하기 위해선 해당 패널 행의 Virtual Panel 열에 있는  버튼을 클릭 한다.



The screenshot shows the 'Panel Add' section of a software interface. On the left, there's a sidebar with 'Basic Information' and several filter options like 'Canonical Transcripts', 'Warning Threshold', etc. The main area lists various panels in a table format. The columns are 'Panel', 'Virtual Panel', 'Code', and 'Deleted'. The 'Virtual Panel' column contains dropdown menus. The second row from the top has an edit icon () highlighted with a red box. At the bottom of the table are buttons for 'Save current setting to file', 'Select ROI file', and 'Save'.

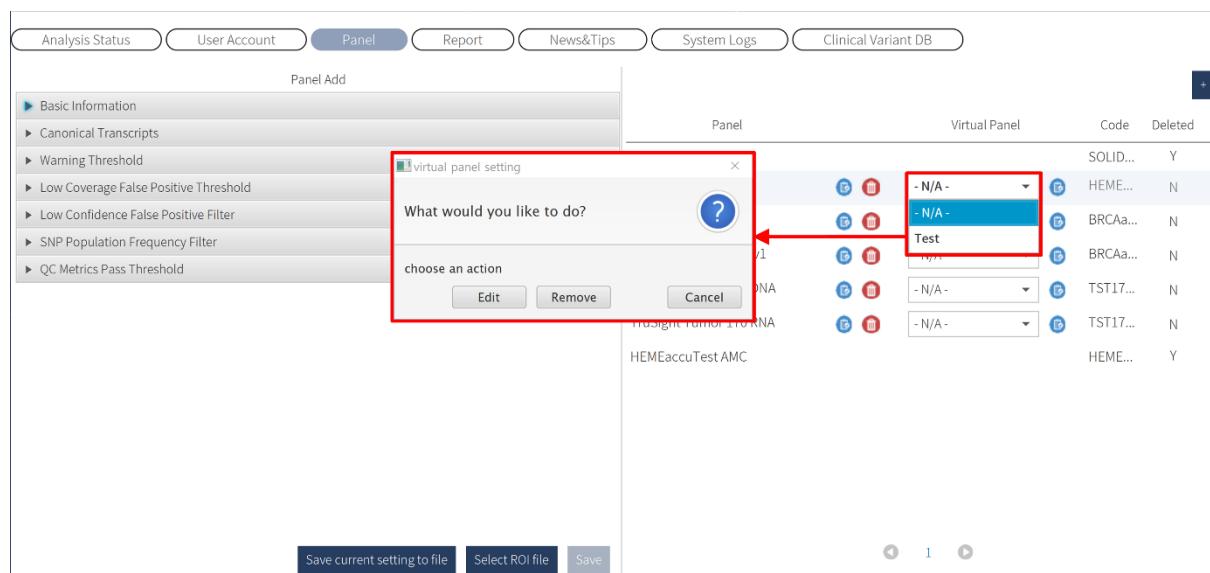
- 2) 팝업창이 나오면 해당 정보를 입력하고 OK 버튼을 누르면 해당 내용이 저장되며, Cancel 버튼을 누르면 해당 작업이 취소된다.



번호	이름	설명	
1	가상 패널 정보	Name	가상 패널 이름
		Description	가상 패널에 대한 간단한 설명
		Essential Genes	가상 패널의 필수 유전자
		Optional Genes	가상 패널의 선택 유전자
2	패널 설정 창	OK	가상 패널 입력 저장
		Cancel	가상 패널 입력 취소

가상 패널 설정

- 등록된 가상 패널을 수정하려면 해당 패널 행의 Virtual Panel 열에 있는 콤보 박스를 클릭하여 해당 목록 중 수정할 목록을 클릭한다. 팝업창이 나타나면 "Edit" 버튼을 눌러 수정화면으로 이동하여 수정 사항을 기록하고 "OK" 버튼을 누르면 저장되며, "Cancel" 버튼을 누르면 작업이 취소된다.

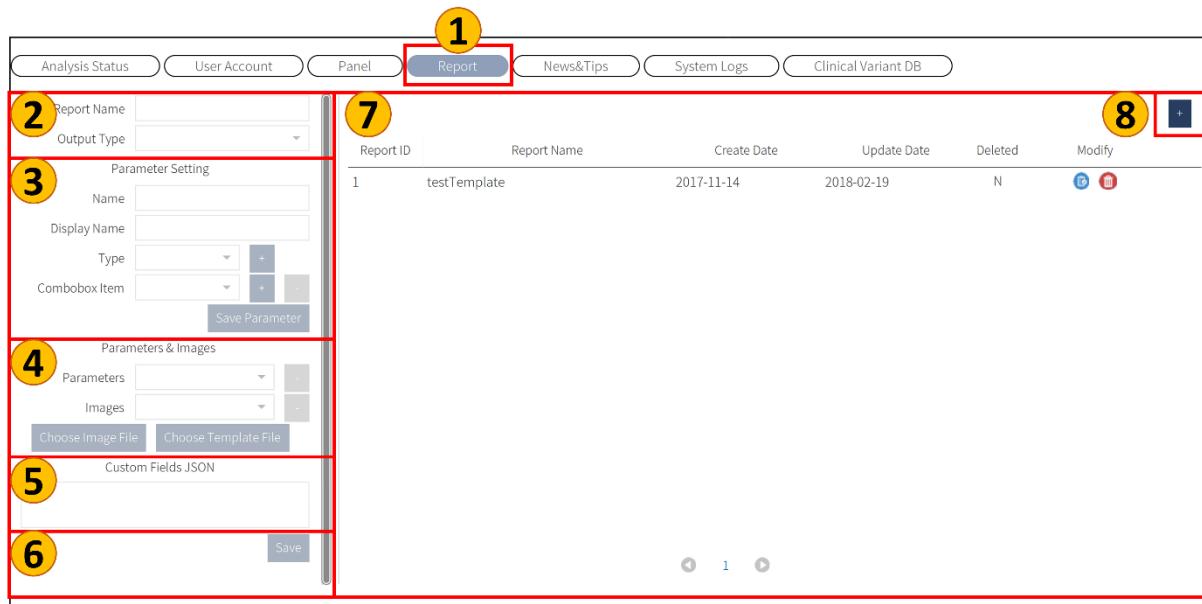


가상 패널 삭제

등록된 가상 패널을 삭제하려면 해당 패널 행의 Virtual Panel 열에 있는 콤보 박스를 클릭하여 해당 목록 중 삭제할 목록을 클릭한다. 팝업창이 나타나면 "Remove" 버튼을 클릭하면 해당 가상 패널이 삭제된다.

15. 리포트 관리

리포트 관리 화면 개요



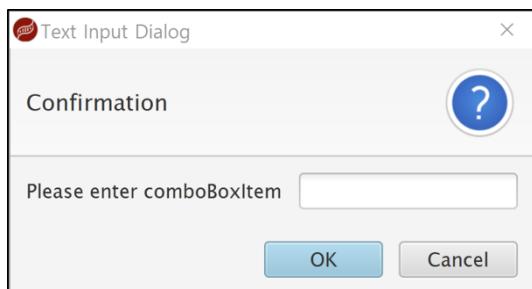
번호	이름	설명	
1	Report	리포트 템플릿 관리 페이지로 이동하는 버튼	
2	리포트 기본 설정	Report Name	리포트 이름
		Output Type	리포트 출력 파일 형식
3	리포트 변수 설정	Name	변수 이름
		Display Name	화면에 표시될 변수 이름
		Type	변수 형식 (e.g. String, Date, Integer, Image, Combo box)
		Combobox Item	변수 중 콤보 박스로 선택하는 변수 선택 및 제거
		Save Parameter	변수 저장하는 버튼
4	리포트 변수 관리	Parameters	저장 변수 선택 및 제거
		Images	리포트에 들어가는 이미지 선택 및 제거
		Choose Image File	리포트에 들어가는 이미지 파일 업로드
		Choose Template File	리포트에 들어가는 템플릿 파일 업로드
5	JSON 스크립트 사용	Custom Fields JSON	JSON 문서 포맷을 사용하여 리포트 변수 설정
6	리포트 템플릿 저장	Save	입력한 리포트 템플릿 저장하는 버튼
7	리포트 정보 창	Report Id	리포트 고유 ID
		Report Name	리포트 이름

		Create Date	리포트 생성 날짜
		Update Date	최근 수정 날짜
		Deleted	리포트 삭제 여부
			패널의 수정, 삭제 버튼
8	리포트 생성	+	신규 리포트 템플릿을 생성하는 버튼

리포트 양식 등록

- 1) 리포트 양식의 추가를 원하면 버튼을 클릭한다. 좌측의 리포트 양식 설정 창이 활성화되어 패널 정보를 입력할 수 있게 된다.

- 2) 리포트 변수 설정 값을 입력한 뒤, 버튼을 눌러서 변수를 저장한다. 변수 형식 중 콤보 박스를 선택할 경우 Combo box Item 값을 입력해야 한다



- 3) 사용자가 추가할 리포트의 정보와 사용될 이미지 및 템플릿 파일을 선택한 뒤 버튼을 클릭하면 리포트 양식이 저장된다.

리포트 양식 설정

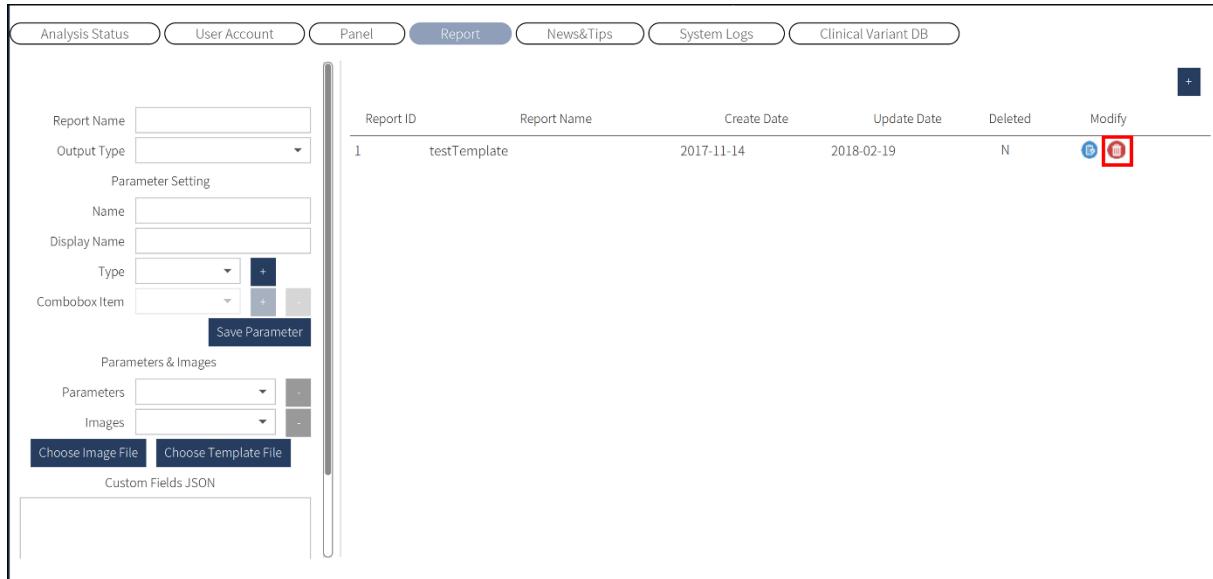
- 1) 리포트 양식 수정을 원하면  버튼을 클릭한다. 좌측의 패널 설정 창이 활성화되면서 기존에 입력되었던 리포트정보가 나타나게 된다. 리포트 양식의 정보를 수정한 뒤 **Save** 버튼을 클릭하면 리포트 양식이 수정된다.



Report ID	Report Name	Create Date	Update Date	Deleted	Modify
1	testTemplate	2017-11-14	2018-02-19	N	 

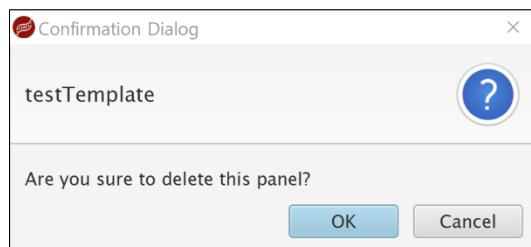
리포트 양식 삭제

- 1) 삭제를 원하는 리포트 양식 행의  버튼을 클릭한다.



Report ID	Report Name	Create Date	Update Date	Deleted	Modify
1	testTemplate	2017-11-14	2018-02-19	N	 

- 2) 삭제를 할 것인지 묻는 확인 창에서 "OK" 버튼을 클릭한다



16. 뉴스 관리

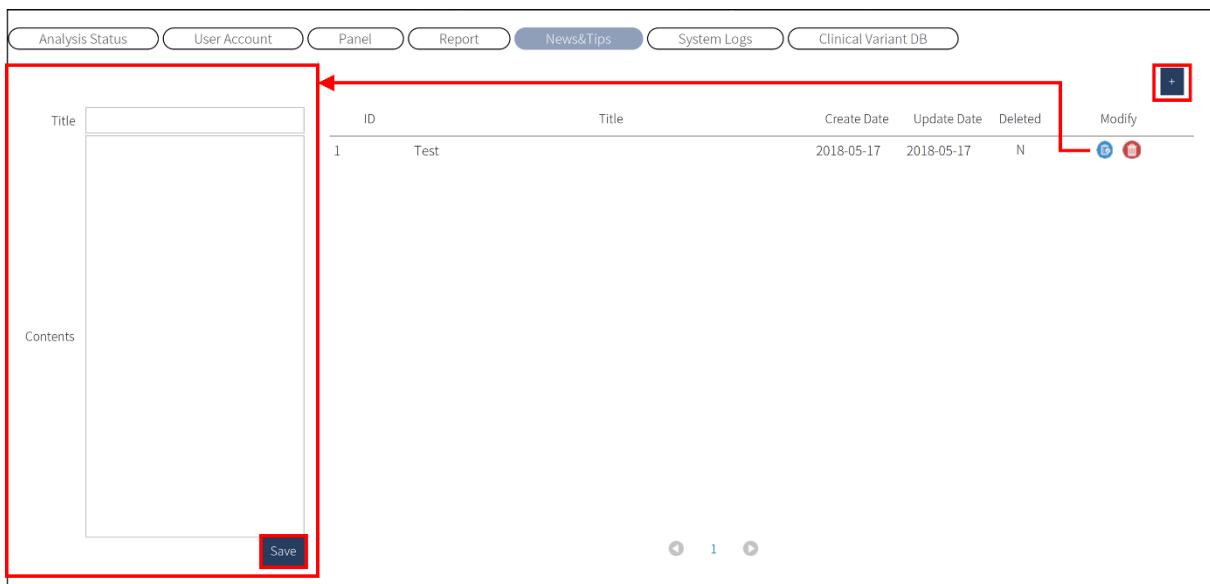
뉴스 관리 화면 개요

The screenshot shows a web-based application interface for managing news. At the top, there is a navigation bar with several tabs: Analysis Status, User Account, Panel, Report, News&Tips (which is highlighted with a red box and a yellow circle containing the number 1), System Logs, and Clinical Variant DB. Below the navigation bar, there is a list of news items. Each item has a row of details: ID, Title, Create Date, Update Date, Deleted status, and a Modify button. The first news item has an ID of 1, a title of 'Test', a creation date of 2018-05-17, an update date of 2018-05-17, and a deleted status of N. To the right of the list is a small toolbar with a blue plus sign and a red minus sign. On the left side of the screen, there is a detailed view panel for the selected news item. This panel includes fields for Title and Contents, and a Save button at the bottom. A yellow circle with the number 2 points to the 'Title' field in this panel. A yellow circle with the number 3 points to the 'ID' column in the main list. A yellow circle with the number 4 points to the 'Modify' button in the list.

번호	이름	설명	
1	New&Tips	뉴스 관리 페이지로 이동하는 버튼	
2	뉴스 입력 창	Title	뉴스 이름
		Contents	뉴스 내용
3	뉴스 정보 창	ID	뉴스 고유 ID
		Title	뉴스 이름
		Create Date	뉴스 생성 날짜
		Update Date	최근 수정 날짜
		Deleted	뉴스 삭제 여부
			뉴스의 수정, 삭제 버튼
4	뉴스 생성		신규 뉴스를 생성하는 버튼

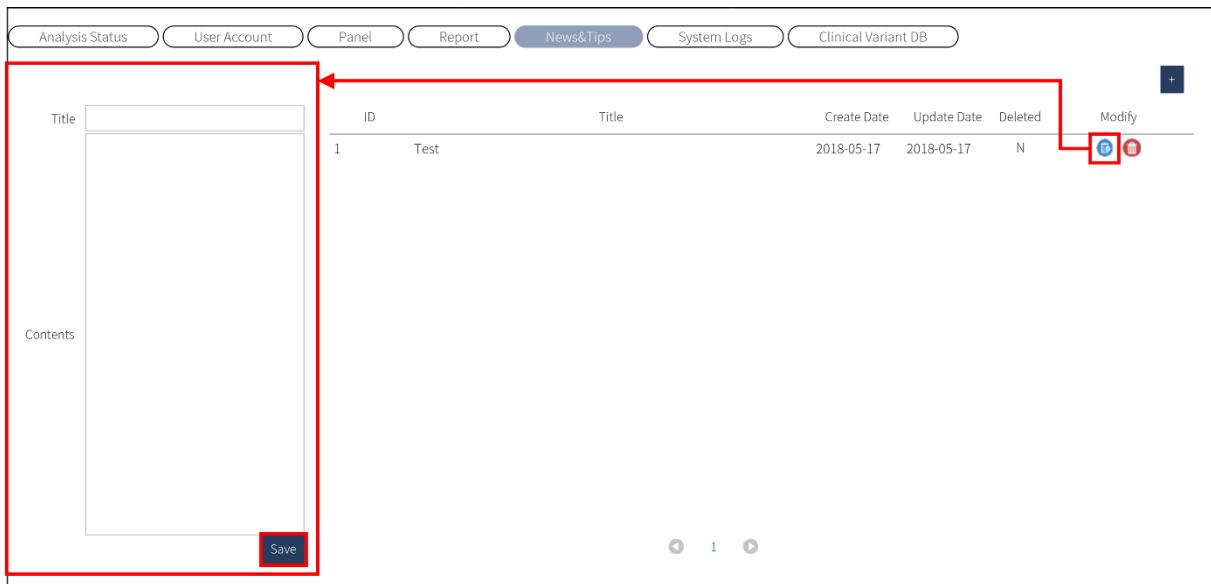
뉴스 등록

- 1) 뉴스 추가를 원하면  버튼을 클릭한다. 좌측의 뉴스 입력 창이 활성화되어 패널 정보를 입력할 수 있게 된다. 사용자가 추가할 뉴스 이름과 내용을 입력한 뒤  버튼을 클릭하면 뉴스가 저장된다.



뉴스 수정

- 1) 뉴스 수정을 원하면  버튼을 클릭한다. 좌측의 뉴스 입력 창이 활성화되면서 기존에 입력되었던 뉴스 정보가 나타나게 된다. 뉴스의 정보를 수정한 뒤  버튼을 클릭하면 뉴스가 수정된다.



The screenshot shows the 'News&Tips' section of a software interface. At the top, there are several tabs: Analysis Status, User Account, Panel, Report, News&Tips (which is selected and highlighted in blue), System Logs, and Clinical Variant DB. Below the tabs, there's a search bar with placeholder text 'Search' and a date range selector 'Date Range'. A red box highlights the 'News' section, which contains a table with one row of data. The table columns are ID, Title, Create Date, Update Date, Deleted, and Modify. The data row shows ID 1, Title 'Test', Create Date 2018-05-17, Update Date 2018-05-17, Deleted N, and Modify. The 'Modify' column contains two icons: a blue pencil and a red delete symbol. A red arrow points from the 'Modify' column to the 'Edit' icon () located in the left sidebar under the 'Title' heading. Another red box highlights the 'Save' button at the bottom of the sidebar. The 'Contents' area is currently empty. At the bottom of the screen, there are navigation icons for back, forward, and search.

뉴스 삭제

- 1) 삭제를 원하는 뉴스 행의  버튼을 클릭한다.



The screenshot shows a software interface for managing news and tips. At the top, there are several tabs: Analysis Status, User Account, Panel, Report, News&Tips (which is selected and highlighted in blue), System Logs, and Clinical Variant DB. Below the tabs, there's a search bar and a table. The table has columns for ID, Title, Create Date, Update Date, Deleted, and Modify. A single row is visible with the ID 1, Title 'Test', Create Date 2018-05-17, Update Date 2018-05-17, Deleted marked as N, and a Modify button. The 'Modify' button is highlighted with a red box. On the left side of the table, there's a large empty box labeled 'Contents'. At the bottom of the table area, there are 'Save' and 'Delete' buttons, with the 'Delete' button also highlighted with a red box. The status bar at the bottom shows the number 1.

- 2) 삭제를 할 것인지 묻는 확인 창에서 "OK" 버튼을 클릭한다



17. 로그 관리

로그 관리 화면 개요

The screenshot shows the 'System Logs' page. At the top, there is a navigation bar with several tabs: Analysis Status, User Account, Panel, Report, News&Tips, **System Logs** (which is highlighted with a red box and yellow circle labeled '1'), and Clinical Variant DB. Below the navigation bar, there is a search and filter section. It includes fields for Date (2018-05-17 17:27:05), Log Type (Login), Log Msg, User (Administrator), and Group (Administrators). To the right of these fields is a 'Refresh' button (yellow circle labeled '3'). Below the search section is a table with log entries. The first entry is shown in detail: Date (2018-05-17 17:27:05), Log Type (Login), Log Msg, User (Administrator), and Group (Administrators). At the bottom of the page is a pagination control with buttons for <<, <, 1, >, >>, Page [1], and GO.

번호	이름	설명		
1	System Logs	사용자 로그 관리 페이지로 이동하는 버튼		
2	로그 목록	Date	사용자 로그 생성 날짜	
		Log Type	사용자 로그 타입 C (생성), R (검색), U (수정), D (삭제), LI (로그 인), LO (로그아웃).	
		Log Msg	사용자 로그 메시지	
		User	사용자 이름	
		Group	사용자 그룹	
3	새로 고침		Refresh	로그 목록 새로 고침 버튼

18. 임상 데이터베이스 관리

임상 데이터베이스 관리 화면 개요

번호	이름	설명
1	Clinical Variant DB	임상 데이터베이스 관리 페이지로 이동하는 버튼
2	데이터베이스 목록	임상 데이터베이스 정보
3	데이터베이스 검색	임상 데이터베이스 정보 검색
4	데이터베이스 다운로드	임상 데이터베이스 정보를 엑셀 혹은 tsv 파일로 다운로드
5	데이터베이스 추가	임상 데이터베이스 파일 업로드 버튼

임상 데이터베이스 검색

1) 임상 데이터베이스 검색 조건을 입력한 뒤 **SEARCH** 버튼을 클릭한다.

※ Notice

검색 조건을 초기화 하려면 **RESET** 버튼을 클릭하여 입력한 검색 조건을 초기화 할 수 있다.

번호	이름	설명
1	Clinical Variant DB 검색 조건	임상 데이터베이스 검색 조건 입력
2	검색 조건 초기화	임상 데이터베이스 검색 조건을 초기화
3	데이터베이스 검색	임상 데이터베이스 검색

임상 데이터베이스 추가

- 1) 임상 데이터베이스 추가를 원하면 **File Upload** 버튼을 클릭한다. 파일 탐색기에서 임상 데이터베이스 형식에 맞는 파일을 업로드한다.
- ※ Notice
: 임상 데이터베이스 추가 시, 기존의 데이터베이스 정보는 제거된다.

The screenshot shows the 'Clinical Variant DB' interface. At the top, there are several tabs: Analysis Status, User Account, Panel, Report, News&Tips, System Logs, and Clinical Variant DB. Below these are search fields for Disease, Tier, Chr, Gene, HGVS.c, HGVS.p, Start Pos, End Pos, Coding Consequence, Type, COSMIC, ClinVar, and Evidence A. A 'File Upload' button is located at the top right of the search area, highlighted with a red box. Below the search bar is a table header with columns: Disease, Tier, Version, Chr, Gene, HGVS.c, HGVS.p, Start Pos, End Pos, Coding Consequence, Type, COSMIC, ClinVar, and Evidence A. The main content area below the table header displays the message 'No content in table'. At the bottom of the page are navigation icons for back, forward, and search.

번호	이름	설명	
1	Disease	해당 변이가 검출된 질병 이름 입력	
2	Tier	해당 변이의 Tier 등급 입력	
3	Version	임상 데이터베이스 버전 정보 입력	
4	Chr	해당 변이의 염색체 위치 입력	
5	Gene	해당 변이의 유전자 이름 입력	
6	Transcript	해당 변이의 전사체 이름 입력	
7	HGVS.p	해당 변이의 아미노산 변형정보 입력 (HGVS 형식)	
8	HGVS.c	해당 변이의 염기서열 변형정보 입력 (HGVS 형식)	
9	Start Pos	해당 변이의 시작 위치 입력	
10	End Pos	해당 변이의 종료 위치 입력	
11	Coding Consequence	해당 변이에 따른 염기서열 변경 결과	
12	Type	해당 변이의 임상적 표기법 입력	
13	Clinical Database Existence	COSMIC	COSMIC 데이터베이스에서 allele fraction 값이 2.0% 미만인지 확인
		ClinVar	ClinVar 데이터베이스에서 allele fraction 값

				이 2.0% 미만인지 확인
14	Therapeutic	Tier I	Evidence A	변이 판정 시, 치료적 근거 분류 Level A
			Evidence B	변이 판정 시, 치료적 근거 분류 Level B
		Tier II	Evidence C	변이 판정 시, 치료적 근거 분류 Level C
			Evidence D	변이 판정 시, 치료적 근거 분류 Level D
15	Diagnosis	Tier I	Evidence A	변이 판정 시, 진단적 근거 분류 Level A
			Evidence B	변이 판정 시, 진단적 근거 분류 Level B
		Tier II	Evidence C	변이 판정 시, 진단적 근거 분류 Level C
			Evidence D	변이 판정 시, 진단적 근거 분류 Level D
16	Prognosis	Tier I	Evidence A	변이 판정 시, 예후적 근거 분류 Level A
			Evidence B	변이 판정 시, 예후적 근거 분류 Level B
		Tier II	Evidence C	변이 판정 시, 예후적 근거 분류 Level C
			Evidence D	변이 판정 시, 예후적 근거 분류 Level D
17	Date	임상 데이터베이스 입력 날짜		

19. 부록

소프트웨어 용어 정리

약어	설명
AA	Amino Acid
ACMG	The American College of Medical Genetics and Genomics
AMP	Association of Molecular Pathology
API	Application Programming Interface
ASCO	The American Society of Clinical Oncology
BAM	Binary sequence Alignment Map
CAP	College of American Pathologists
cDNA	Complementary DNA
CNV	Copy Number Variation
CPIC	The Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium
GUI	Graphical User Interface
HGVS	Human Genome Variation Society
HUGO	Human Genome Organization
IGV	Integrative Genomics Viewer by Broad Institute
Indel	Insertion / Deletion
JSON	JavaScript Object Notation
MAF	Min Allele Fraction
NT	NucleoTide
PMID	PubMed ID
QC	Quality Control
RCV	Reference ClinVar
ROI	Region of Interest
SNP	Single Nucleotide Polymorphism
SNV	Single Nucleotide Variants
UI	User Interface
URL	Uniform Resource Locator
UX	User Experience
VAF	Variant Allele Frequency
VCF	Variant Call Format

데이터베이스 용어 정리

약어	정식 명칭	설명
1KGP	1000 Genomes Project	Database of variants found during low-coverage and high-coverage genomic and targeted sequencing from 26 populations. Provides more diversity compared to the Exome Variant Server but also contains lower-quality data, and some cohorts contain related individuals.
ARUP	ARUP-BRCA Mutation Database	Through collaborations with the University of Utah Huntsman Cancer Institute (HCI), and with the WHO International Agency for Research on Cancer (IARC), the University of Utah Department of Pathology and ARUP Laboratories is pleased to host the BRCA mutation database.
Be	BRCA Exchange	Curated data platform that provides information on variants of specific genes: BRCA1 and BRCA2.
BIC	Breast Cancer Information Core	An Open Access On-Line Breast Cancer Mutation Data Base.
ClinVar	ClinVar	Database of assertions about the clinical significance and phenotype relationship of human variations.
COSMIC	Catalogue Of Somatic Mutations In Cancer	Database for exploring the impact of somatic mutations in human cancer.
dbNSFP	Database for Nonsynonymous SNPs' Functional Predictions	Database developed for functional prediction and annotation of all potential non-synonymous single-nucleotide variants (nsSNVs) in the human genome.
dbscSNV	Database for SNVs within splicing consensus regions	dbscSNV includes all potential human SNVs within splicing consensus regions (-3 to +8 at the 5' splice site and -12 to +2 at the 3' splice site), i.e. scSNVs, related functional annotations and two ensemble prediction scores for predicting their potential of altering splicing.
dbSNP	the NCBI database of genetic variation	Database of short genetic variations (typically = <50bp) submitted from many sources. May lack details of the originating study and may contain pathogenic variants.

FATHMM	Functional Analysis through Hidden Markov Models	A high-throughput web-server capable of predicting the functional consequences of both coding variants, i.e. non-synonymous single nucleotide variants (nsSNVs), and non-coding variants.
ENIGMA	Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles	Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles.
ESP6500	NHLBI Grand Opportunity Exome Sequencing Project	Database of variants found during exome sequencing of several large cohorts of individuals of European and African American ancestry. Includes coverage data to inform the absence of variation. (6,503 samples drawn from multiple ESP cohorts and represents all of the ESP exome variant data).
ExAC	Exome Aggregation Consortium	Database of variants found during exome sequencing of 61,486 unrelated individuals sequenced as part of various disease-specific and population genetic studies. Pediatric disease subjects as well as related individuals were excluded.
GERP	Genomic Evolutionary Rate Profiling	GERP identifies constrained elements in multiple alignments by quantifying substitution deficits.
gnomAD	Genome Aggregation Database	The Genome Aggregation Database (gnomAD), is a coalition of investigators seeking to aggregate and harmonize exome and genome sequencing data from a variety of large-scale sequencing projects, and to make summary data available for the wider scientific community. The data set provided on this website spans 123,136 exomes and 15,496 genomes from unrelated individuals sequenced as part of various disease-specific and population genetic studies.
KoEXID	Korean Exome Information Database	Analyzed data obtained by deep sequencing 1,303 Korean whole exomes; the data were generated by three independent whole exome sequencing projects (named the KOEX study).

KOHBRA	The Korean Hereditary Breast Cancer	In 2007, the Korean Hereditary Breast Cancer (KOHBRA) Study was established to obtain evidence for the accurate risk assessment and management of hereditary breast and ovarian cancer (HBOC) in Korea. Breast Cancer Res Treat (2015)
KOVA	Korean Variant Archive	To establish a genetic database of healthy Korean individuals, WES data from normal tissues from cancer patients (675 samples; 472 blood and 203 adjacent normal tissues) and blood samples from healthy individuals with no apparent clinical history (380 samples) were collected.
KRGDB	Korean Reference Genome	Since 2012, Center for Genome Science of Korea National Research Institute of Health has conducted the whole genome sequencing project for 1,722 Korean individuals. The project investigated and analyzed 622 samples until 2014 (the first step), and 1,100 samples until 2016 (the second step).
LRT	Likelihood Ratio Test	A statistical test used for comparing the goodness of fit of two statistical models
MetaSVM	Meta-analytic Support Vector Machine	MetaSVM accommodate multiple omics data, making it possible to detect consensus genes associated with diseases across studies.
Mutation Assessor	Mutation Assessor	A database and scoring system to predict the functional impact of mutations in translated proteins in human cancers
Mutation Taster	Mutation Taster	Mutation prediction for the deep-sequencing age
SIFT	Scale-Invariant Feature Transform	Predicting amino acid changes that affect protein function

PATHOGENICITY CLASS

Pathogenic

- Nonsense mutations (stop_gained) with 1KGP and ESP6500 <= 0.01.
- Frameshift (frameshift_variant) with 1KGP and ESP6500 <= 0.01.
- Splice acceptor (splice_acceptor_variant) sites (-2 and -1) and/or splice donor (splice_donor_variant) sites (+1 and +2).
- Loss of natural initiation of transcription (start_codon, start_lost) or termination (stop_codon, stop_lost).
- In frame INDELs (inframe_insertion, inframe_deletion) of more than 3 nucleotides.
- Mutation reported as pathogenic in BIC or ClinVar.

Likely Pathogenic

- Missense (missense_variant) mutation with 1KGP and ESP6500 < 0.01.
- In frame INDELs of 3 nucleotides.
- Missense or synonymous with at least 2 values of predictive score (SIFT, PolyPhen2, MutationTaster) > 0.9.

Likely Benign

- None.

Benign

- Missense, synonymous or intronic variant with 1KGP or ESP6500 > 0.05 with 2 predictive.

Uncertain Significance

- Mutation no classified in pathogenic, likely pathogenic and benign.

TIER CLASS

Tier I

- Variants with strong clinical significance.
- Level A: biomarkers that predict response or resistance to US FDA-approved therapies for a specific type of tumor or have been included in professional guidelines as therapeutic, diagnostic, and/or prognostic biomarkers for specific types of tumors.
- Level B: biomarkers that predict response or resistance to a therapy based on well-powered studies with consensus from experts in the field, or have diagnostic and/or prognostic significance of certain diseases based on well powered studies with expert consensus.
- Variants with strong clinical significance.

Tier II

- Variants with potential clinical significance.
- Level C: biomarkers that predict response or resistance to therapies approved by FDA or professional societies for a different tumor type (ie, off-label use of a drug), serve as inclusion criteria for clinical trials, or have diagnostic and/or prognostic significance based on the results of multiple small studies.
- Level D: biomarkers that show plausible therapeutic significance based on preclinical studies, or may assist disease diagnosis and/or prognosis themselves or along with other biomarkers based on small studies or multiple case reports with no consensus.

Tier III

- Variants of unknown clinical significance.
- Not observed at a significant allele frequency in the general or specific subpopulation databases, or pan-cancer or tumor-specific variant databases.
- No convincing published evidence of cancer association.

Tier IV

- Variants deemed benign or likely benign.
- Observed at significant allele frequency in the general or specific subpopulation databases.
- No existing published evidence of cancer association.

PATHOGENICITY CLASS - ClinVar

Clinical significance on ClinVar submissions (SCV)

Clinical Significance Value	Guidance for Use in ClinVar SCV Records
Benign	As recommended by ACMG/AMP for variants interpreted for Mendelian disorders.
Likely benign	As recommended by ACMG/AMP for variants interpreted for Mendelian disorders.
Uncertain significance	As recommended by ACMG/AMP for variants interpreted for Mendelian disorders.
Likely pathogenic	As recommended by ACMG/AMP for variants interpreted for Mendelian disorders.
Pathogenic	As recommended by ACMG/AMP for variants interpreted for Mendelian disorders.
drug response	A general term for a variant that affects a drug response, not a disease. We anticipate adding more specific drug response terms based on a recommendation by CPIC.
association	For variants identified in a GWAS study and further interpreted for their clinical significance.
risk factor	For variants that are interpreted not to cause a disorder but to increase the risk.
protective	For variants that decrease the risk of a disorder, including infections.
Affects	For variants that cause a non-disease phenotype, such as lactose intolerance.
conflicting data from submitters	Only for submissions from a consortium, where groups within the consortium have conflicting interpretations of a variant but provide a single submission to ClinVar.
other	If ClinVar does not have the appropriate term for your submission, we ask that you submit "other" as clinical significance and contact us to discuss if there are other terms we should add.
not provided	For submissions without an interpretation of clinical significance. The primary goal of ClinVar is to archive reports of clinical significance of variants. Therefore, submissions with a clinical significance of "not provided" should be limited to: <ul style="list-style-type: none"> • "literature only" submissions that report a publication about the variant, without interpreting the clinical significance. • "research" submissions that provide functional significance (e.g.

	<p>undetectable protein level) but no interpretation of clinical significance.</p> <ul style="list-style-type: none"> “clinical testing” or “phenotyping only” submissions from clinics or physicians that provide additional information about individuals with the variant, such as observed phenotypes, but do not interpret the clinical significance.
--	---

(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/clinsig/>)

Clinical significance on ClinVar aggregate records (RCV)

Combination of Values from Different Submitters	Reported as
Pathogenic and Likely pathogenic	Pathogenic/Likely Pathogenic
(Pathogenic or Likely pathogenic or Benign or Likely benign) AND Uncertain significance	Conflicting interpretations of pathogenicity
(Pathogenic or Likely pathogenic) AND (Benign or Likely benign)	Conflicting interpretations of pathogenicity
Benign and Likely benign	Benign/Likely benign
Any single ACMG value AND any non-ACMG value, e.g. Uncertain significance and risk factor	Uncertain significance, risk factor
Conflicting ACMG values AND any non-ACMG value, e.g. Pathogenic and Uncertain significance and risk factor	Conflicting interpretations of pathogenicity, risk factor
No ACMG value AND multiple non-ACMG values, e.g. Drug response and risk factor	drug response, risk factor
A consortium does not agree on which ACMG assessment is valid	conflicting data from submitters

(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/clinsig/>)

PATHOGENICITY CLASS - BIC

Class	Clinical Significance Value	Description
Class 1	Not pathogenic low clinical significance	There is significant evidence against this variant being a dominant high-risk pathogenic mutation.
Class 2	Likely Notice pathogenic little clinical significance	There is evidence against this variant being a dominant high-risk pathogenic mutation.
Class 3	Uncertain	There is insufficient evidence to place this variant in Class 1,2,4 or 5.
Class 4	Likely Pathogenic	There is evidence that this variant is a dominant high-risk pathogenic mutation.
Class 5	Pathogenic	There is significant evidence to suggest that this variant is a dominant high-risk pathogenic mutation.

변이 목록 필드 정의

패널 별로 “SAMPLES” > “VARIANTS”에 있는 변이 목록 필드의 정의는 아래와 같다.

BRCA아큐테스트®

필드 명	설명
사용자 설정 항목	
Pathogenicity	Pathogenic class using ACMG guideline.
Warning	Warning variant.
Report	Reported variant.
변이 및 유전자 정보	
Gene	Gene Symbol (HUGO Gene Nomenclature).
Strand	Whether the gene is located on the plus or minus strand.
Transcript Accession	NCBI Transcript Accession ID.
Type	Variant type SNP: Single-Nucleotide Polymorphism, INS: Insertion, Del: Deletion, MNP: Multiple-nucleotide polymorphism, Complex: Multiple-nucleotide and an Indel.
Consequence	Sequence change result by variant.
NT Change	The variant coordinates relative to the coding DNA
NT Change (BIC)	The variant coordinates relative to the coding DNA (BRCA format- BRCA1: A of start codon ATG is #120, BRCA2: A of start codon ATG is #229).
Protein Accession	NCBI Protein Accession ID.
AA Change	Change amino acid. (three letter)
AA Change (Single)	Change amino acid (single letter).
변이 위치 정보	
Chr	The chromosome numbers.
Start Position	The variant coordinate on the reference genome.
Ref	Reference allele.
Alt	Alternative allele.
Allele 정보	
Fraction	The proportion of the reads supporting the variant count.
Depth	Total coverage of the variant.
Ref Count	Number of reads supporting the reference allele.
Alt Count	Number of reads supporting the alternative allele.
Exon	Number of exon in which the variant is located exon/total exon.

Exon (BIC)	Exon number; Reference sequences: BRCA1 GenBank U14680; BRCA2 GenBank U43746.
dbSNP ID	dbSNP RS ID.
dbSNP Common ID	dbSNP RS Common ID.
Zygosity	The words homozygous, heterozygous, and hemizygous are used to describe the genotype of a diploid organism at a single locus on the DNA.
ClinVar 데이터베이스 정보	
ClinVar Variation ID	ClinVar variation ID
ClinVar Interpretation	ClinVar variation interpretation
ClinVar Review Status	ClinVar review status for the Variation ID
ClinVar Submitted Class	Clinical submitted classification.
In silico 데이터베이스 정보	
SIFT Prediction	SIFT's prediction value
Mutation Taster Prediction	Mutation Taster's mutation prediction
Mutation Assessor Prediction	Mutation Assessor's driver mutation prediction
LRT Prediction	LRT's prediction value
FATHMM Prediction	FATHMM's the functional consequences prediction value
MetaSVM Prediction	Prediction of our SVM based ensemble prediction score
dbscSNV ADA Score	Adaboost classifier score from dbscSNV
dbscSNV RF Score	Random forest classifier score from dbscSNV
GERP++ NR	GERP's the corresponding neutral rate
GERP++ RS	GERP's rejected substitutions
Population 빈도	
1KGP ALL	1KGP's All population frequency.
1KGP AFR	1KGP's African population frequency.
1KGP AMR	1KGP's American population frequency.
1KGP EAS	1KGP's East Asian population frequency.
1KGP EUR	1KGP's European population frequency.
1KGP SAS	1KGP's South Asian population frequency.
ESP All	ESP6500's All population frequency.
ESP AA	ESP6500's African American population frequency.
ESP EA	ESP6500's European American population frequency.
ExAC	ExAC population frequency.
KRGDB	KRGDB population frequency.
KoEXID	KoEXID population frequency.
BRCA 데이터베이스 정보	

BIC Category	Mutation type in BIC. 3UTR: 3'UTR. 5TR: 5' UTR. F: Frameshift. IFI: In frame insertion. IFD: In frame deletion. IVS: Intervening sequence. M: Missense. N: Nonsense. P: Polymorphism. S: Splice. Syn: Synonymous. UV: Unclassified variant.
BIC Class	Clinical classification using 5 classes in BIC. 0: pending. 1: Not pathogenic/low clinical significance. 2: Likely not pathogenic/little clinical significance. 3: Uncertain. 4: Likely pathogenic. 5: Pathogenic.
BIC Designation	Designation of described mutation according to BIC nomenclature guidelines.
BIC Importance	Clinical importance in BIC.
BIC NT	Nucleotide # in the transcript (cDNA) at which mutation occurs; Reference sequences: BRCA1 GenBank U14680; BRCA2 GenBank U43746.
KOHBRA Frequency	High risk breast cancer frequency in KOHBRA.
KOHBRA Patient	High risk breast cancer patient in KOHBRA.
Be BIC Category	Mutation type in BIC.
Be BIC Ethnic	Ethnic of BIC.
Be BIC Nationality	Nationality of the patient associated with the variant. From BIC.
Be BIC Pathogenicity	BIC pathogenicity.
Be ClinVar Method	Method used to collect the data that supports the assertion of clinical significance. Allowed values: case-control, clinical testing, literature only, reference population, research.
Be ClinVar Origin	Variants are classified as either germline or somatic, depending on how they are acquired. Germline variants are genetic changes that we inherit from our parents. Somatic variants are DNA changes

	that we acquire over our lifetime, often through exposure to pollutants, toxins, radiation and other carcinogens.
Be ClinVar Pathogenicity	ClinVar pathogenicity.
Be ClinVar Update	Date the variant was last updated in ClinVar.
Be ENIGMA Condition	Human-readable condition, describing the biological impact of the variation.
Be ENIGMA Pathogenicity	IRAC Classification from exLOVD.
Be ENIGMA Update	The date on which the clinical significance of the variant was last evaluated by ENIGMA.
Be Gene	Reference gene.
Be NT	Nucleotide change.
Be Transcript	Reference transcript.
ENIGMA	The Clinical Significance columns indicates whether expert curators have determined if the variant is pathogenic or benign. What do these classifications mean? Pathogenic: variants confer an increased risk of disease. Likely pathogenic: variants have good evidence to support an association with disease risk. Likely benign: variants have good evidence to support no association with disease risk. Benign: variants are not associated with any markedly increased risk of disease. Variants of uncertain significance (VUS): are those for which the evidence of disease risk is not clear yet, sometimes because there is not yet enough evidence to classify them as either pathogenic or benign.

HEME아큐테스트™

필드 명	설명
사용자 설정 항목	
Tier	Tier class using AMP/ASCO/CAP guideline.
Warning	Warning variant.
FALSE	False positive variant.
Report	Reported variant.
변이 및 유전자 정보	
Gene	Gene Symbol (HUGO Gene Nomenclature).
Strand	Whether the gene is located on the plus or minus strand.
Transcript Accession	NCBI Transcript Accession ID.
Type	Variant type SNP: Single-Nucleotide Polymorphism, INS: Insertion, Del: Deletion, MNP: Multiple-nucleotide polymorphism, Complex: Multiple-nucleotide and an Indel.
Type Extension	Variant clinical type
Consequence	Sequence change result by variant.
NT Change	The variant coordinates relative to the coding DNA
Protein Accession	NCBI Protein Accession ID.
AA Change	Change amino acid. (three letter)
AA Change (Single)	Change amino acid (single letter).
변이 위치 정보	
Chr	The chromosome numbers.
Start Position	The variant coordinate on the reference genome.
Ref	Reference allele.
Alt	Alternative allele.
Allele 정보	
Fraction	The proportion of the reads supporting the variant count.
Depth	Total coverage of the variant.
Ref Count	Number of reads supporting the reference allele.
Alt Count	Number of reads supporting the alternative allele.
Exon	Number of exon in which the variant is located exon/total exon.
dbSNP ID	dbSNP RS ID.
dbSNP Common ID	dbSNP RS Common ID.
COSMIC ID	COSMIC ID.
COSMIC Occurrence	Tissue classification in COSMIC.
COSMIC Count	Sample count detected COSMIC variant.
ClinVar 데이터베이스 정보	

ClinVar Variation ID	ClinVar variation ID
ClinVar Interpretation	ClinVar variation interpretation
ClinVar Review Status	ClinVar review status for the Variation ID
ClinVar Condition	ClinVar variation condition
ClinVar Submitted Accession	ClinVar RCV accessions.
ClinVar Submitted Class	Clinical classification.
ClinVar Submitted Disease	ClinVar disease name.
ClinVar Submitted OMIM	OMIM number reported to ClinVar
<i>In silico</i> 데이터베이스 정보	
SIFT Prediction	SIFT's prediction value
Mutation Taster Prediction	Mutation Taster's mutation prediction
Mutation Assessor Prediction	Mutation Assessor's driver mutation prediction
LRT Prediction	LRT's prediction value
FATHMM Prediction	FATHMM's the functional consequences prediction value
GERP++ NR	GERP's the corresponding neutral rate
GERP++ RS	GERP's rejected substitutions
Population 빈도	
1KGP ALL	1KGP's All population frequency.
1KGP AFR	1KGP's African population frequency.
1KGP AMR	1KGP's American population frequency.
1KGP EAS	1KGP's East Asian population frequency.
1KGP EUR	1KGP's European population frequency.
1KGP SAS	1KGP's South Asian population frequency.
ESP All	ESP6500's All population frequency.
ESP AA	ESP6500's African American population frequency.
ESP EA	ESP6500's European American population frequency.
ExAC	ExAC population frequency.
gnomAD All	gnomAD's All population frequency.
gnomAD AFR	gnomAD's African American population frequency.
gnomAD AMR	gnomAD's Admixed American population frequency.
gnomAD EAS	gnomAD's East Asian population frequency.
gnomAD FIN	gnomAD's Finnish population frequency.
gnomAD NFE	gnomAD's Non Finnish European population frequency.
gnomAD OTH	gnomAD's Others population frequency.

gnomAD SAS	gnomAD's South Asian population frequency.
KRGDB	KRGDB population frequency.
KoEXID	KoEXID population frequency.

SOLID아큐테스트™

필드 명	설명
사용자 설정 항목	
Tier	Tier class using AMP/ASCO/CAP guideline.
Warning	Warning variant.
FALSE	False positive variant.
Report	Reported variant.
변이 및 유전자 정보	
Gene	Gene Symbol (HUGO Gene Nomenclature).
Strand	Whether the gene is located on the plus or minus strand.
Transcript Accession	NCBI Transcript Accession ID.
Type	Variant type SNP: Single-Nucleotide Polymorphism, INS: Insertion, Del: Deletion, MNP: Multiple-nucleotide polymorphism, Complex: Multiple-nucleotide and an Indel.
Type Extension	Variant clinical type
Consequence	Sequence change result by variant.
NT Change	The variant coordinates relative to the coding DNA
Protein Accession	NCBI Protein Accession ID.
AA Change	Change amino acid. (three letter)
AA Change (Single)	Change amino acid (single letter).
변이 위치 정보	
Chr	The chromosome numbers.
Start Position	The variant coordinate on the reference genome.
Ref	Reference allele.
Alt	Alternative allele.
Allele 정보	
Fraction	The proportion of the reads supporting the variant count.
Depth	Total coverage of the variant.
Ref Count	Number of reads supporting the reference allele.
Alt Count	Number of reads supporting the alternative allele.
Exon	Number of exon in which the variant is located exon/total exon.
dbSNP ID	dbSNP RS ID.

dbSNP Common ID	dbSNP RS Common ID.
COSMIC ID	COSMIC ID.
COSMIC Occurrence	Tissue classification in COSMIC.
COSMIC Count	Sample count detected COSMIC variant.
ClinVar 데이터베이스 정보	
ClinVar Variation ID	ClinVar variation ID
ClinVar Interpretation	ClinVar variation interpretation
ClinVar Review Status	ClinVar review status for the Variation ID
ClinVar Condition	ClinVar variation condition
ClinVar Submitted Accession	ClinVar RCV accessions.
ClinVar Submitted Class	Clinical classification.
ClinVar Submitted Disease	ClinVar disease name.
ClinVar Submitted OMIM	OMIM number reported to ClinVar
Population 빈도	
1KGP ALL	1KGP's All population frequency.
1KGP AFR	1KGP's African population frequency.
1KGP AMR	1KGP's American population frequency.
1KGP EAS	1KGP's East Asian population frequency.
1KGP EUR	1KGP's European population frequency.
1KGP SAS	1KGP's South Asian population frequency.
ESP All	ESP6500's All population frequency.
ESP AA	ESP6500's African American population frequency.
ESP EA	ESP6500's European American population frequency.
ExAC	ExAC population frequency.
gnomAD All	gnomAD's All population frequency.
gnomAD AFR	gnomAD's African American population frequency.
gnomAD AMR	gnomAD's Admixed American population frequency.
gnomAD EAS	gnomAD's East Asian population frequency.
gnomAD FIN	gnomAD's Finnish population frequency.
gnomAD NFE	gnomAD's Non Finnish European population frequency.
gnomAD OTH	gnomAD's Others population frequency.
gnomAD SAS	gnomAD's South Asian population frequency.
KRGDB	KRGDB population frequency.
KoEXID	KoEXID population frequency.

HERED아큐테스트™

필드 명	설명
사용자 설정 항목	
Pathogenicity	Pathogenic class using ACMG guideline.
Warning	Warning variant.
Common Variants	Common SNV/InDel in Population DB or in House DB
FALSE	False positive variant.
Report	Reported variant.
변이 및 유전자 정보	
Gene	Gene Symbol (HUGO Gene Nomenclature).
Inheritance	Gene Inheritance
Strand	Whether the gene is located on the plus or minus strand.
Transcript Accession	NCBI Transcript Accession ID.
Type	Variant type SNP: Single-Nucleotide Polymorphism, INS: Insertion, Del: Deletion, MNP: Multiple-nucleotide polymorphism, Complex: Multiple-nucleotide and an Indel.
Type Extension	Variant clinical type
Consequence	Sequence change result by variant.
NT Change	The variant coordinates relative to the coding DNA
Protein Accession	NCBI Protein Accession ID.
AA Change	Change amino acid. (three letter)
AA Change (Single)	Change amino acid (single letter).
변이 위치 정보	
Chr	The chromosome numbers.
Start Position	The variant coordinate on the reference genome.
Ref	Reference allele.
Alt	Alternative allele.
Allele 정보	
Fraction	The proportion of the reads supporting the variant count.
Depth	Total coverage of the variant.
Ref Count	Number of reads supporting the reference allele.
Alt Count	Number of reads supporting the alternative allele.
Exon	Number of exon in which the variant is located exon/total exon.
dbSNP ID	dbSNP RS ID.
Zygosity	The words homozygous, heterozygous, and hemizygous are used to describe the genotype of a diploid organism at a single locus on the DNA.

ClinVar 데이터베이스 정보	
ClinVar Variation ID	ClinVar variation ID
ClinVar Interpretation	ClinVar variation interpretation
ClinVar Review Status	ClinVar review status for the Variation ID
ClinVar Submitted Accession	ClinVar RCV accessions.
ClinVar Submitted Interpretation	Clinical classification.
ClinVar Submitted Disease	ClinVar disease name.
ClinVar Submitted OMIM	OMIM number reported to ClinVar
In silico 데이터베이스 정보	
SIFT Prediction	SIFT's prediction value
Mutation Taster Prediction	Mutation Taster's mutation prediction
Mutation Assessor Prediction	Mutation Assessor's driver mutation prediction
LRT Prediction	LRT's prediction value
FATHMM Prediction	FATHMM's the functional consequences prediction value
MetaSVM Prediction	Prediction of our SVM based ensemble prediction score
dbscSNV ADA Score	Adaboost classifier score from dbscSNV
dbscSNV RF Score	Random forest classifier score from dbscSNV
GERP++ NR	GERP's the corresponding neutral rate
GERP++ RS	GERP's rejected substitutions
Population 빈도	
1KGP ALL	1KGP's All population frequency.
1KGP AFR	1KGP's African population frequency.
1KGP AMR	1KGP's American population frequency.
1KGP EAS	1KGP's East Asian population frequency.
1KGP EUR	1KGP's European population frequency.
1KGP SAS	1KGP's South Asian population frequency.
ESP All	ESP6500's All population frequency.
ESP AA	ESP6500's African American population frequency.
ESP EA	ESP6500's European American population frequency.
ExAC	ExAC population frequency.
gnomAD All	gnomAD's All population frequency.
gnomAD AFR	gnomAD's African American population frequency.
gnomAD AMR	gnomAD's Admixed American population frequency.

gnomAD EAS	gnomAD's East Asian population frequency.
gnomAD FIN	gnomAD's Finnish population frequency.
gnomAD NFE	gnomAD's Non Finnish European population frequency.
gnomAD OTH	gnomAD's Others population frequency.
gnomAD SAS	gnomAD's South Asian population frequency.
KRGDB	KRGDB population frequency.
KoEXID	KoEXID population frequency.

변이 목록의 Warning 용어 정리

BRCA아큐테스트®

용어	설명
low_confidence	설정된 Low confidence 항목에 충족하는 경우 BRCA 아큐테스트™의 Low Confidence 용어 정리 참조
low_variant_coverage_depth	Blood Source: total read depth < 20 일 경우 FFPE Source: total read depth < 100 일 경우
low_variant_fraction	Blood Source: heterozygote 는 VAF < 0.3 or VAF > 0.7 또는 homozygote 는 VAF < 0.97 일 경우 FFPE Source: VAF < 0.05 일 경우
lowcoverage_snv	SNV 변이가 패널별 기준 alt count 에 충족하지 않을 경우
common_snp	공통 BRCA1 변이일 경우

HEME아큐테스트™ & SOLID아큐테스트™

용어	설명
clinvar:drug_response	ClinVar 의 drup response 정보가 있는 경우
consecutive_variants	10bp 이내에 다른 변이가 있을 경우
homopolymer	Homopolymer 지역에 있는 변이가 패널별 기준 VAF 에 충족하지 않을 경우
low_allele_fraction	Allele fraction 이 패널별 기준에 충족하지 않을 경우
low_confidence	설정된 Low confidence 항목에 충족하는 경우 HEME 아큐테스트™ & SOILID 아큐테스트™의 Low Confidence 용어 정리 참조
low_read_depth	Read depth 가 패널별 기준에 충족하지 않을 경우
lowcoverage_indel	alt count: InDel 변이가 패널별 기준 alt count 에 충족하지 않을 경우 depth: InDel 변이가 패널별 기준 depth 에 충족하지 않을 경우 vaf: InDel 변이가 패널별 기준 depth 에 충족하지 않을 경우
lowcoverage_snv	alt count: SNV 변이가 패널별 기준 alt count 에 충족하지 않을 경우 depth: SNV 변이가 패널별 기준 depth 에 충족하지 않을 경우 vaf: SNV 변이가 패널별 기준 depth 에 충족하지 않을 경우
repeat_sequence	Repeat sequence 지역에 있는 변이가 패널별 기준 VAF 에 충족하지 않을 경우

HERED아큐테스트™

용어	설명
clinvar:drug_response	ClinVar 의 drup response 정보가 있는 경우
homopolymer	Homopolymer 지역에 있는 변이가 패널별 기준 VAF 에 충족하지 않을 경우
low_allele_fraction	Allele fraction 이 패널별 기준에 충족하지 않을 경우
low_confidence	설정된 Low confidence 항목에 충족하는 경우 HERED 아큐테스트™의 Low Confidence 용어 정리 참조
low_read_depth	Read depth 가 패널별 기준에 충족하지 않을 경우
lowcoverage_indel	alt count: InDel 변이가 패널별 기준 alt count 에 충족하지 않을 경우 depth: InDel 변이가 패널별 기준 depth 에 충족하지 않을 경우 vaf: InDel 변이가 패널별 기준 depth 에 충족하지 않을 경우
lowcoverage_snv	alt count: SNV 변이가 패널별 기준 alt count 에 충족하지 않을 경우 depth: SNV 변이가 패널별 기준 depth 에 충족하지 않을 경우 vaf: SNV 변이가 패널별 기준 depth 에 충족하지 않을 경우
repeat_sequence	Repeat sequence 지역에 있는 변이가 패널별 기준 VAF 에 충족하지 않을 경우

Low Confidence 용어 정리

BRCA아큐테스트®

용어	설명
homopolymer_region	LCR 지역에 있을 경우
primer_deletion	Deletion 인 변이로, Primer 지역에 있을 경우
soft_clipped_amplicon	Softclip 지역에 있을 경우

HEME아큐테스트™ & SOLID아큐테스트™

용어	설명
fragment_length	abs(ref - alt) median fragment length
mapping_error	Variation resulting from regions with similar sequences other than genes (ex. Pseudogene)
mapping_quality	ref - alt median mapping quality
orientation_bias	Orientation bias (in one of the specified artifact mode(s) or complement) seen in one or more samples.
sequencing_error	Variation observed simultaneously with low VAF values(< 15%) in multiple samples (eg, a variation that only appears in a specific direction reading)
snp_candidate	Variation observed in VAF close to homo / hetero (near 50% or near 100%) at the same time in multiple samples but not SNP Population DB information
strand_artifact	Evidence for alt allele comes from one read direction only
t_lod	Tumor does not meet likelihood threshold

HERED아큐테스트™

용어	설명
homopolymer	InDel mutation in sequences with one base in succession
repeat_sequence	InDel mutation occurring in a sequence in which a pattern consisting of two or more bases is repeated
sequencing_error	Variation observed simultaneously with low VAF values(< 30%) in multiple samples (eg, a variation that only appears in a specific direction reading)
mapping_error	Variation resulting from regions with similar sequences other than genes (ex. Pseudogene)

TROUBLE SHOOTING

"GUI 클라이언트"에서 서버로 접속이 불가능한 경우

- 네트워크 케이블이 연결되어 있는지 확인한다.
- 무선 네트워크를 사용하는 경우, 클라이언트 PC와 분석 서버가 같은 네트워크 망을 사용하는지 확인한다.
- 분석 서버의 URL 혹은 IP 주소가 정확하게 입력되었는지 확인한다.
- "웹 API 서버"가 정상적으로 동작하는지 확인한다.
- 웹 브라우저를 통해 "웹 Admin GUI"에 접속할 수 있는지 확인한다.

분석 서버의 IP 주소가 변경된 경우

- "(사용자 홈 디렉토리)/.ngenebio_analysys_gui" 경로에 있는 "config.properties" 파일을 아래와 같이 수정한다.

default.server.host=https://<새로운 서버 IP 주소>:<새로운 서버 포트 번호>

만약 이외의 문제가 발생한다면, (주)엔젠바이오 고객센터 (Tel. 02-867-9798 Fax. 02-883-9784 e-mail. support.technology@ngenebio.com)로 연락 바랍니다.

20. 참고 문헌

- 1)Lynch HT, Snyder CL, Lynch JF, Riley BD, Rubinstein WS. Hereditary breast-ovarian cancer at the bedside: role of the medical oncologist. *Journal of clinical oncology*. 2003;21(4):740-53.
- 2)Robson M, Offit K. Clinical practice. Management of an inherited predisposition to breast cancer. *The New England journal of medicine*. 2007;357(2):154-62.
- 3)Pal T, Permuth-Wey J, Betts JA, et al. BRCA1 and BRCA2 mutations account for a large proportion of ovarian carcinoma cases. *Cancer*. 2005;104(12):2807-16.
- 4)Kang E, Seong MW, Park SK, et al. The prevalence and spectrum of BRCA1 and BRCA2 mutations in Korean population: recent update of the Korean Hereditary Breast Cancer (KOHBRA) study. *Breast Cancer Res Treat*. 2015;151:157-68.
- 5)Moyer VA. Risk assessment, genetic counseling, and genetic testing for BRCA-related cancer in women: U.S. Preventive Services Task Force recommendation statement. *Annals of internal medicine*. 2014;160(4):271-81.
- 6)Gadzicki D, Evans DG, Harris H, et al. Genetic testing for familial/hereditary breast cancer-comparison of guidelines and recommendations from the UK, France, the Netherlands and Germany. *Journal of community genetics*. 2011;2(2):53-69.
- 7)American Society of Clinical Oncology policy statement update: genetic testing for cancer susceptibility. *Journal of clinical oncology*. 2003;21(12):2397-406.
- 8)Rechards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genetics in Medicine*. 2015;17(5):405-24.
- 9)CPIC Term Standardization for Clinical Pharmacogenetic Test Results Project.
<https://www.pharmgkb.org/page/cpicTermProject>
- 10)Representation of clinical significance in ClinVar and other variation resources at NCBI.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/clinsig/>

제조업소 : (주)엔젠바이오
서울특별시 구로구 디지털로 288, 303-7 & 904호
Tel: +82-2-867-9798 Fax: +82-2-883-9784 Homepage: www.ngenebio.com