

NGeneAnalySys®

(주)엔젠바이오

서울특별시 구로구 디지털로 242, 1104호

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

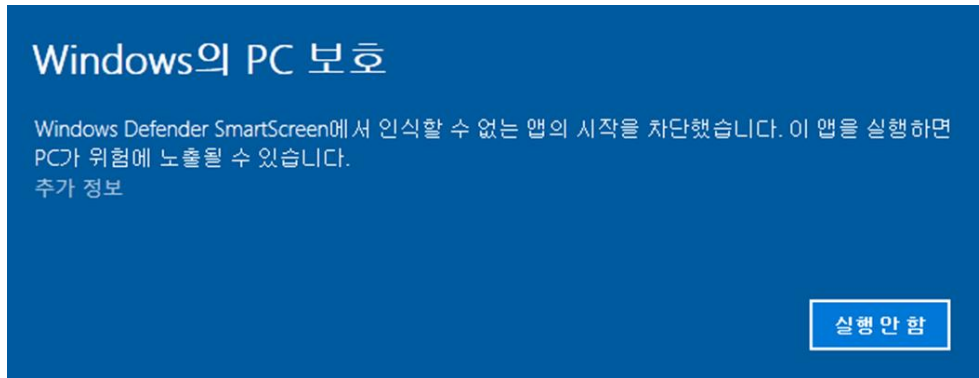
본 소프트웨어는 연구 목적으로만 사용하실 수 있습니다.

사용 전, 제품 설명서에 있는 모든 내용을 숙지하시기 바랍니다.

1. GUI 프로그램 설치

1.1. Windows

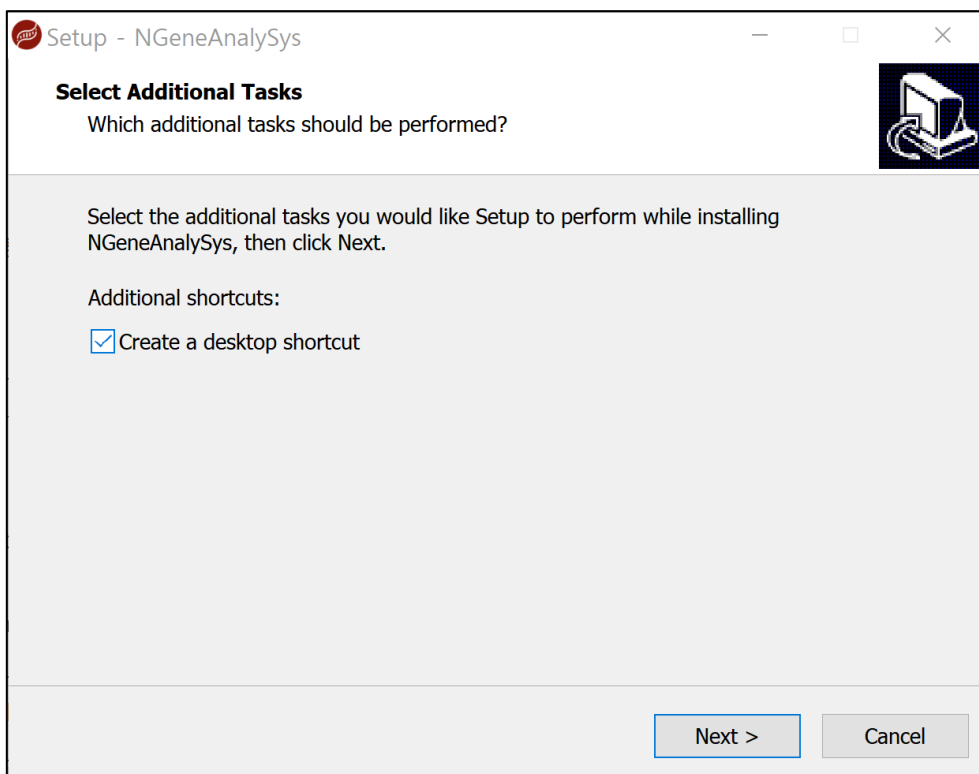
1.1.1. "NGeneAnalySys-1.3.exe" 설치파일 더블 클릭



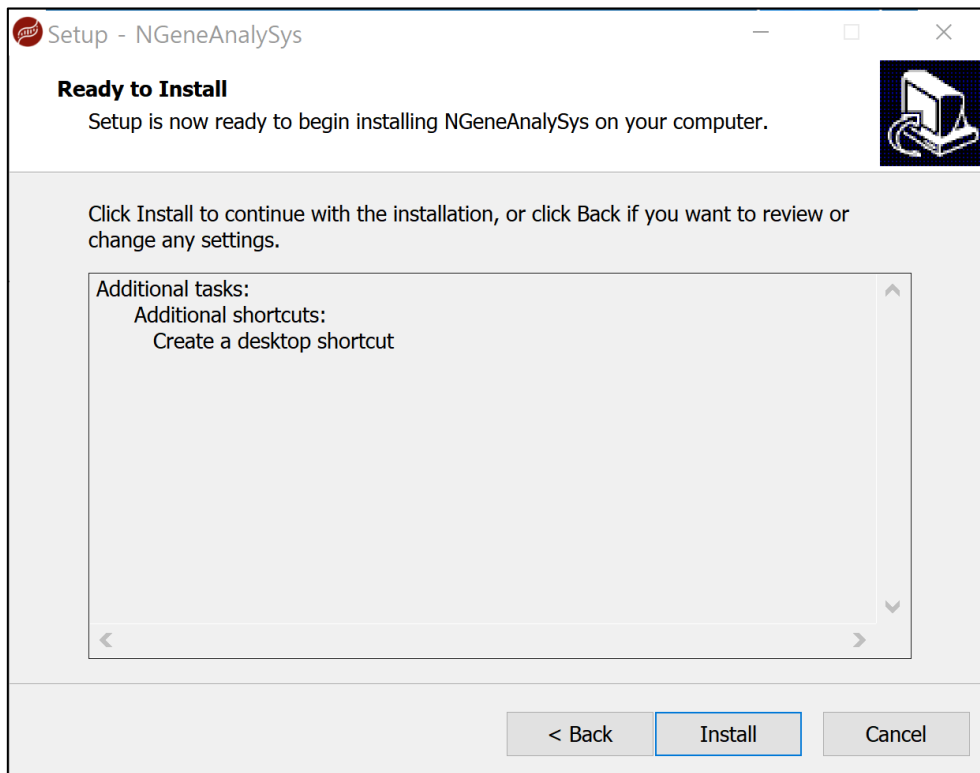
※ Notice

Windows 10 운영체제일 경우, 아래와 같은 메시지 확인 가능하다. 이 때, "추가 정보", "실행" 버튼을 클릭하여 NGeneAnalySys를 설치

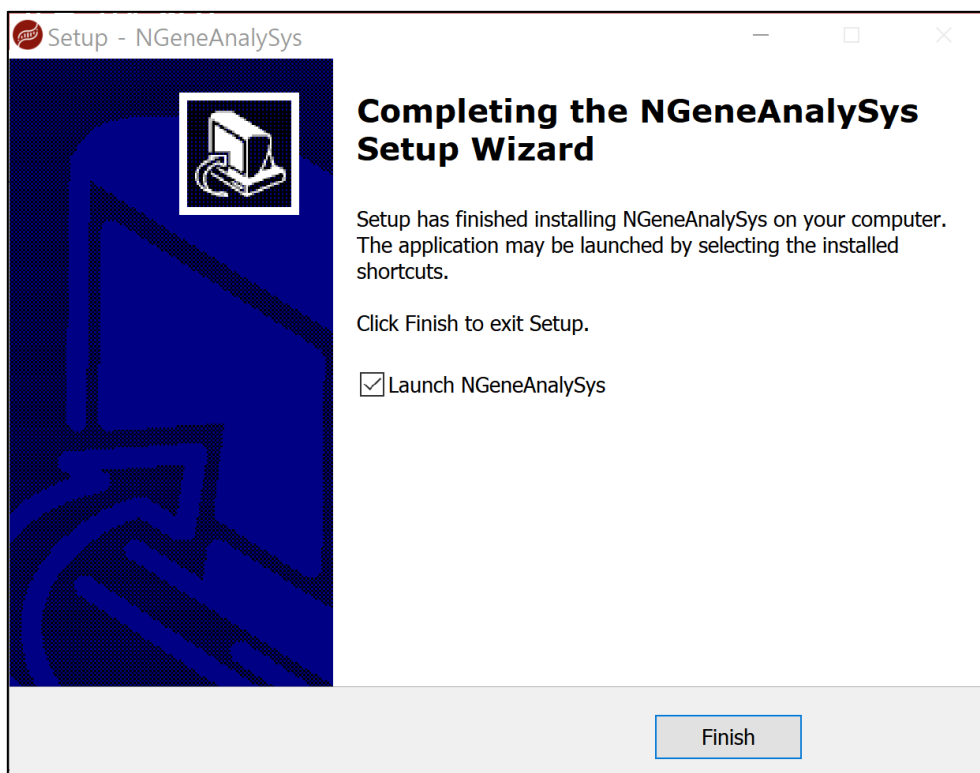
1.1.2. 바탕화면에 바로가기 아이콘을 생성하려면 체크박스에 체크 한 뒤 "Next" 버튼 클릭



1.1.3. "Install" 버튼 클릭




1.1.4. "Finish" 버튼을 클릭하여 설치를 종료하고 프로그램 실행



1.2. macOS

1.2.1. "NGeneAnalySys-1.3.dmg" 패키지 파일 더블 클릭

1.2.2. NGeneAnalySys 아이콘  을 드래그 하여 "**Applications**" 디렉토리에 놓는다.



1.2.3. 소프트웨어 설치 완료 후 "**Launchpad**"에서 실행 아이콘 확인

2. 로그인

2.1. 서버 URL 설정 화면

NGeneAnalySys > API Server URL Setting

* Please enter the server URL

1 URL

2 Confirm

Save

1. 분석 서버의 URL 입력
2. "Confirm" 버튼을 클릭하여 URL 확인 후, "Save" 버튼을 클릭하여 URL 저장

2.2. 로그인 화면

NGeneAnalySys Login

NGeneAnalySys™

1 User Name
Please enter the username

Password

2 LOGIN

Service Setting

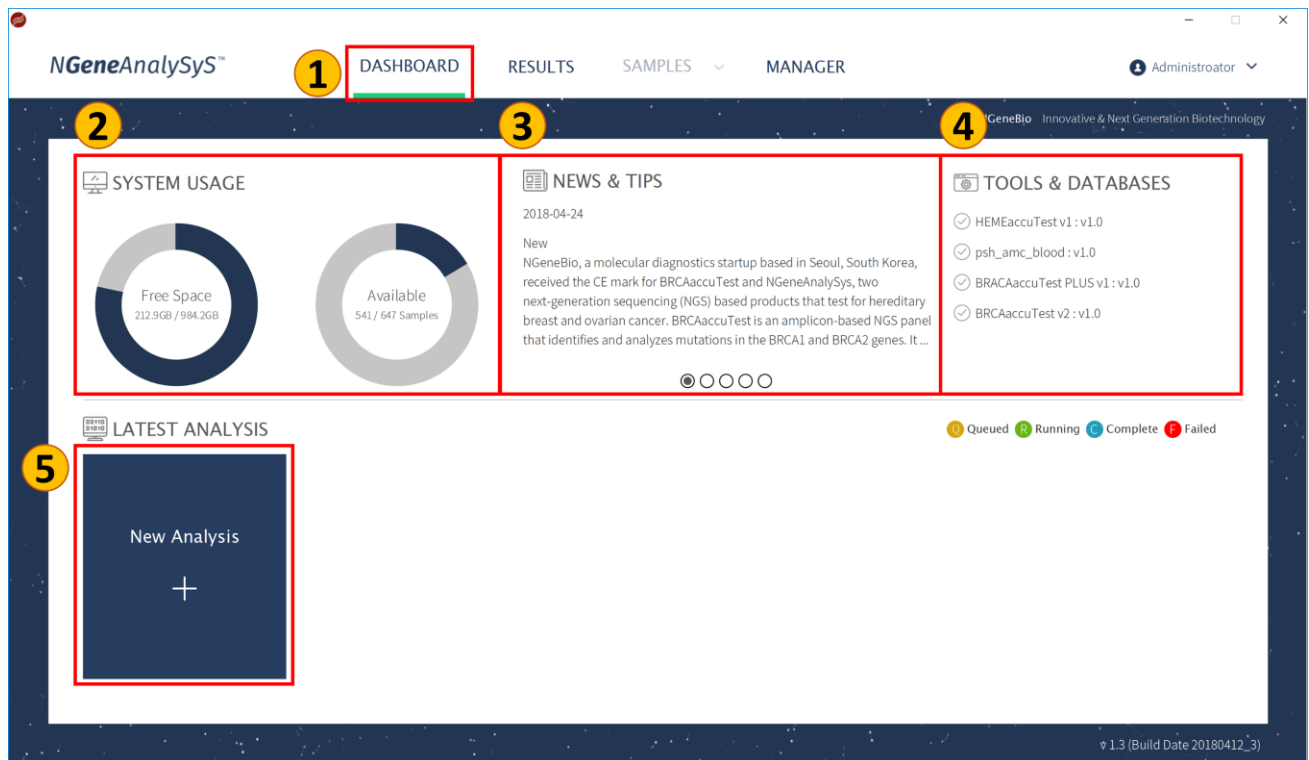
All content © 2018 NGeneBio, Inc.

1. 아이디, 비밀번호 입력
2. 로그인 버튼 클릭

※ 사용자 등록은 전체 매뉴얼 참고

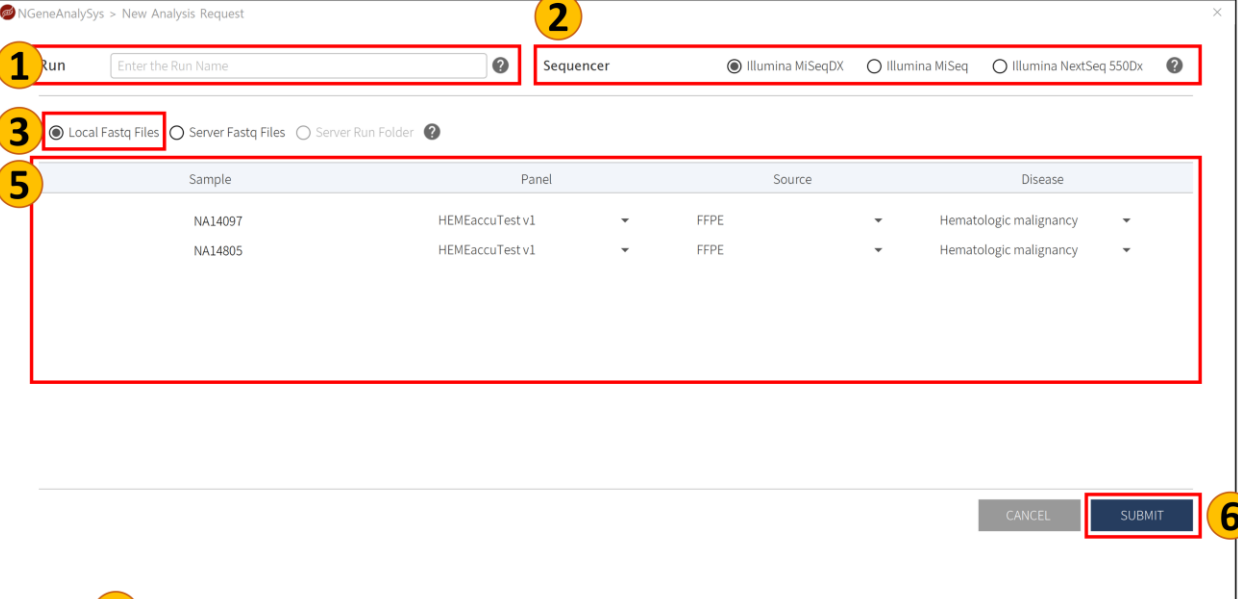
3. 분석 요청

3.1. 대시보드 화면



1. "DASHBOARD" 버튼을 클릭하여 대시보드 화면으로 이동
2. 현재 분석 서버의 데이터 사용량과 예상되는 분석 가능 검체 수 확인
3. NGeneAnalySys의 분석 팁 또는 업데이트 사항 확인
4. 각 패널에서 사용하는 분석 프로그램과 데이터베이스 확인
5. "New Analysis" 버튼을 클릭하여 분석 요청 창으로 이동

3.2.1. 분석 요청 창 - 클라이언트 PC 의 Fastq 파일 업로드



NGeneAnalysisSys > New Analysis Request

1 Run

2 Sequencer ☒ Illumina MiSeqDX ☐ Illumina MiSeq ☐ Illumina NextSeq 550Dx

3 ☒ Local Fastq Files ☐ Server Fastq Files ☐ Server Run Folder

| Sample | Panel | Source | Disease |
|---------|-----------------|--------|------------------------|
| NA14097 | HEMEaccuTest v1 | FFPE | Hematologic malignancy |
| NA14805 | HEMEaccuTest v1 | FFPE | Hematologic malignancy |

CANCEL SUBMIT

4

5

6

1. RUN 이름 입력 (default: [요청날짜]-[요청시간])
2. 사용한 Sequencer 중 Illumina MiSeq 또는 MiSeqDX 선택
3. 파일 업로드 방법으로 **"Local Fastq Files"** 선택
4. 파일 탐색기 창에서 Fastq 파일이 있는 폴더를 클릭하고 **"폴더 선택"** 버튼 클릭
※ Fastq 파일 리스트는 파일 탐색기 창에 출력되지는 않음.
5. 검체에 대한 분석 패널, 타입, 질병 선택
6. **"SUBMIT"** 버튼을 클릭하여 분석 시작

3.2.2. 분석 요청 창 – 서버의 Fastq 파일 업로드

NGeneAnalysisSys > New Analysis Request

1 Run

2 Sequencer ☒ Illumina MiSeqDX ☐ Illumina MiSeq ☐ Illumina NextSeq 550Dx

☐ Local Fastq Files ☒ 3 Server Fastq Files ☐ Server Run Folder

| Sample | Panel | Source | Disease |
|---------|-----------------|--------|------------------------|
| NA14097 | HEMEaccuTest v1 | FFPE | Hematologic malignancy |
| NA14805 | HEMEaccuTest v1 | FFPE | Hematologic malignancy |

5

CANCEL SUBMIT 6

4

Folder Selection Dialog:

- NGENE BIO
 - workflow-dependencies
 - REPORT_TEMPLATE_COMPONENTS
 - TST170
 - CLIENT_UPDATE_FILES
 - workflow~~
 - postgresql_data
 - workflow
 - REPORT_TEMPLATE_IMAGES
 - workflow~
 - ANALYSIS_FILES

CANCEL OPEN

1. RUN 이름 입력 (default: [요청날짜]-[요청시간])
2. 사용한 Sequencer 중 Illumina MiSeq 또는 MiSeqDX 선택
3. 파일 업로드 방법으로 “**Server Fastq Files**” 선택
4. 서버의 폴더 목록에서 Fastq 파일이 있는 폴더를 클릭하고, “**OPEN**” 버튼 클릭
 ※ Fastq 파일 리스트는 파일 탐색기 창에 출력되지는 않음.
5. 검체에 대한 분석 패널, 타입, 질병 선택
6. “**SUBMIT**” 버튼을 클릭하여 분석 시작

3.2.3. 분석 요청 창 – 서버의 Run Folder 선택

※ 해당 업로드 방법은 “TruSight Tumor 170” 분석 패널로 분석할 경우에만 사용

NGeneAnalySys > New Analysis Request

1 Run

2 Sequencer ☐ Illumina MiSeqDX ☐ Illumina MiSeq ☒ Illumina NextSeq 550Dx

3 ☐ Local Fastq Files ☐ Server Fastq Files ☒ Server Run Folder

5

| Sample | Panel | Source | Disease |
|---------|------------------------|--------|--------------|
| NA14097 | TruSight Tumor 170 DNA | FFPE | Solid Cancer |
| NA14805 | TruSight Tumor 170 DNA | FFPE | Solid Cancer |

CANCEL SUBMIT 6

4

NGENE BIO
 workflow-dependencies
 REPORT_TEMPLATE_COMPONENTS
 TST170
 CLIENT_UPDATE_FILES
 workflow~~
 postgresql_data
 workflow
 REPORT_TEMPLATE_IMAGES
 workflow~
 ANALYSIS_FILES

CANCEL OPEN

1. RUN 이름 입력 (default: [요청날짜]-[요청시간])
2. 사용한 Sequencer 중 Illumina NextSeq 550Dx 선택
3. 파일 업로드 방법으로 “Server Run Folder” 선택
4. 서버의 폴더 목록에서 Fastq 파일이 있는 폴더를 클릭하고, “OPEN” 버튼 클릭
 ※ Fastq 파일 리스트는 파일 탐색기 창에 출력되지는 않음.
5. 검체에 대한 분석 패널, 타입, 질병 선택
6. “SUBMIT” 버튼을 클릭하여 분석 시작

4. 분석 결과 확인

4.1. 분석 결과 화면

NGeneAnalySys™ DASHBOARD **1** RESULTS SAMPLES MANAGER Administrator

RESULTS SEARCH

| Run | Sequencer | Start Date | Finished Date |
|---------------------|------------------|----------------|----------------------------|
| 2018-04-25 11:02:00 | Illumina MiSeqDx | 2018/04/25 | 2018/04/25 |
| Sample | Panel | Status | Variant |
| HCT116-100 | HEMEaccuTest v1 | C | T1: 1 T2: 0 T3: 58 T4: 154 |
| HCT116-5-2 | HEMEaccuTest v1 | C | T1: 0 T2: 0 T3: 38 T4: 179 |
| HCT116-5-1 | HEMEaccuTest v1 | C | T1: 0 T2: 0 T3: 37 T4: 176 |
| 2018-04-23 22:08:15 | Illumina MiSeqDx | 2018/04/23 | 2018/04/24 |
| Sample | Panel | Status | Variant |
| HCT116-5-1 | HEMEaccuTest v1 | C | T1: 0 T2: 0 T3: 37 T4: 176 |
| 2018-04-23 07:24 | Illumina MiSeqDx | 2018/04/23 | 2018/04/24 |
| Sample | Panel | Status | Variant |

1.3 (Build Date 20180412_3)

1. "RESULTS" 버튼을 클릭하여 분석 결과 화면으로 이동
2. RUN 또는 검체의 분석 진행 상황과 간략한 분석 결과 확인
Q Queued R Running C Complete F Failed
3. 분석 결과 중에서 원하는 조건에 맞는 분석 결과 검색
 (검색 조건: RUN 이름, 패널 이름, 샘플 이름, 분석 날짜)
4. 분석 완료된 검체를 클릭하여 검체 결과 화면으로 이동

5. 검체 결과 확인

5.1. 검체 결과 화면

NGeneAnalySys™ DASHBOARD RESULT **1** **SAMPLES** MANAGER Administrator

HCT116-100

HCT116-100 RUN: 2018-04-23 23:22:09:25 PANEL: HEMeaccuTestv1 DISEASE: Hematologic maligna... SEQUENCER: Illumina MiSeqDx

2 **3** **4** **5**

OVERVIEW VARIANTS REPORT

DETECTED VARIANT SUMMARY

Tier I Variants : 1 Gene : 1

Tier II Variants : 3 Gene : 3

Tier III Variants : 55 Gene : 39

Tier IV Variants : 154 Gene : 66

| Tier | Gene | Position | Variant | Transcript | NT Change | AA Change | VAF(Depth) | Evidence |
|---------|--------|-----------|------------|--------------|------------|--------------|------------|----------|
| Tier I | JAK1 | 65325832 | c.1289delC | NM_001320923 | c.1289delC | p.Pro430fs | 6.74 | A B |
| Tier II | NOTCH1 | 139404410 | c.2744C>T | NM_017617 | c.2744C>T | p.Pro915Leu | 43.26 | D |
| Tier II | ABL2 | 179112145 | c.35G>C | NM_001136000 | c.35G>C | p.Ser12Thr | 54.51 | A D |
| Tier II | NCKAP5 | 133540267 | c.4117C>T | NM_207363 | c.4117C>T | p.Pro1373Ser | 37.94 | A E |

QC MATRIX


| Total Base | Q30 Trimmed Base | Mapped Base | On Target | On Target Coverage | Duplicated Reads | ROI Coverage |
|------------|------------------|-------------|-----------|--------------------|------------------|--------------|
| PASS | PASS | PASS | PASS | PASS | PASS | PASS |

1.3 (Build Date 20180412_3)

NGeneAnalySys > Analysis Result Data Download

Analysis Result Data Download: Uploaded Fastq files, Mapped bedFile(BAM format), Variant bedFile(VCF format), Data QC Report(PDF)

| Type | File | Size | Date | Download |
|-----------|------------------------------------|---------|------------|----------|
| QC_REPORT | HCT116-100.pdf | 156.8kB | 2018/04/24 | Download |
| FASTQ.GZ | HCT116-100_S1_L001_R1_001.fastq.gz | 217.2MB | 2018/04/23 | Download |
| FASTQ.GZ | HCT116-100_S1_L001_R2_001.fastq.gz | 226.6MB | 2018/04/23 | Download |
| BAI | HCT116-100_final.bai | 2.1MB | 2018/04/24 | Download |
| BAM | HCT116-100_final.bam | 363.2MB | 2018/04/24 | Download |
| BAI | HCT116-100_final.bam.bai | 2.1MB | 2018/04/24 | Download |
| TDF | HCT116-100_final.bam.tdf | 4.5MB | 2018/04/24 | Download |
| VCF | HCT116-100_final.vcf | 581kB | 2018/04/24 | Download |

1. "SAMPLES" 버튼을 클릭하여 출력된 리스트의 검체를 클릭하여 해당 검체 결과 화면으로 이동
2. "OVERVIEW": 검체의 변이 개요 확인 (5.2 절 참고)
3. "VARIANTS": 검체의 변이 리스트 확인 (6.1 절 참고)
4. "REPORT": 검체의 분석 리포트 출력 (7.1 절 참고)
5.  버튼을 클릭하여 분석 결과 파일 다운로드 창 띄우기

5.2. 변이 개요 화면

1 OVERVIEW

2 DETECTED VARIANT SUMMARY

3

| Tier | Gene | Position | Variant | Transcript | NT Change | AA Change | VAF(Depth) | Evidence |
|---------|--------|-----------|------------|--------------|------------|--------------|------------|----------|
| Tier I | JAK1 | 65325832 | c.1289delC | NM_001320923 | c.1289delC | p.Pro430fs | 6.74 | A B |
| Tier II | NOTCH1 | 139404410 | c.2744C>T | NM_017617 | c.2744C>T | p.Pro915Leu | 43.26 | D |
| Tier II | ABL2 | 179112145 | c.35G>C | NM_001136000 | c.35G>C | p.Ser12Thr | 54.51 | A B |
| Tier II | NCKAP5 | 133540767 | c.4117C>T | NM_207363 | c.4117C>T | p.Pro1373Ser | 37.94 | A C |

4 QC MATRIX

| Total Base | Q30 Trimmed Base | Mapped Base | On Target | On Target Coverage | Duplicated Reads | ROI Coverage |
|------------|------------------|-------------|-----------|--------------------|------------------|--------------|
| PASS | PASS | PASS | PASS | PASS | PASS | PASS |

1.3 (Build Date 20180412_3)

1. "OVERVIEW" 버튼을 클릭하여 검체의 변이 개요 화면으로 이동
2. Tier 등급별 검출된 변이 및 유전자 개수 확인
3. "Tier I", "Tier II"인 변이는 표에서 변이 정보 확인
4. 검체의 QC 정보 확인

6. 검출된 변이 확인

6.1. 변이 리스트 화면

1. "VARIANTS" 버튼을 클릭하여 검체의 변이 리스트 화면으로 이동

2. 검체에서 발견된 변이 리스트 확인

3. 버튼을 클릭하여 검색 조건 입력 화면 펼치기 (6.2 절 참고)

4. 버튼을 클릭하여 선택된 변이의 상세 정보 화면 펼치기 (6.3 절 참고)

5. 변이를 더블 클릭하여 선택된 변이의 상세 정보 화면 펼치기 (6.3 절 참고)

6.2. 특정 조건에 맞는 변이 검색

The screenshot shows the NGeneAnalySyS web interface. The top navigation bar includes 'DASHBOARD', 'RESULTS', 'SAMPLES', and 'MANAGER'. The main content area displays a sample 'HCT116-100' with a 'VARIANTS' tab selected. A table of variants is shown, with columns for Prediction, Tier, Warning, Low Conf., Report, Gene, Transcript, Type, Type Ext., Consequ..., NT Change, and AA Change. A 'Filter List' dialog is open, showing a list of filters including ClinVar (T1, T2, T3, T4), g1000EastAsian (=>0.5), and g1000SouthAsian (=>0.2). Three numbered callouts (1, 2, 3) highlight the 'Select Filter', 'Edit Filter', and 'Filter List' buttons respectively.

1. 콤보 박스의 기존 또는 신규 필터 이름을 클릭하여 필터에 맞는 변이 검색
2. "Variant Filter" 버튼을 클릭하여 신규 필터 조건 설정
 - "Variant": 변이 정보에 관하여 조건 설정 (6.2.1 절 참고)
 - "Consequence": 변이의 Consequence 에 관하여 조건 설정 (6.2.2 절 참고)
 - "Population Frequency": Population 데이터베이스의 Frequency 에 관하여 조건 설정 (6.2.3 절 참고)
3. "View applied filter" 버튼을 클릭하여 현재 필터 조건 확인

6.2.1. 사용자 맞춤 필터 설정 - Variant

1. 신규 필터 생성 시, 텍스트 필드에 필터 이름 입력
2. 기존 필터 수정 시, 콤보 박스에서 이전에 설정된 필터 선택
3. **"Remove Filter"** 버튼을 클릭하여 선택된 필터 제거
4. 탭 버튼을 클릭하여 다른 필터 조건 창으로 이동
5. 변이 정보에 관하여 조건 설정
6. 현재까지 입력된 필터 조건 취소
7. 현재까지 입력된 필터 조건 저장

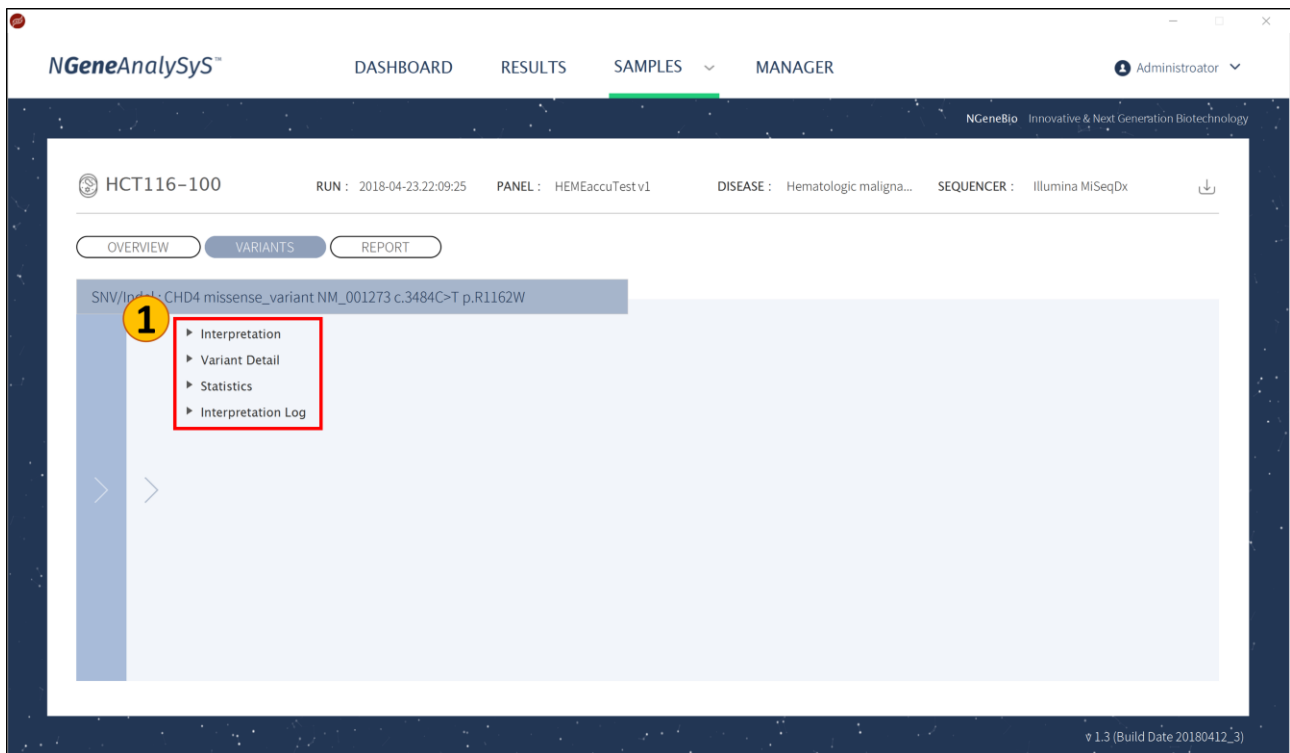
6.2.2. 사용자 맞춤 필터 설정 – Consequence

1. 신규 필터 생성 시, 텍스트 필드에 필터 이름 입력
2. 기존 필터 수정 시, 콤보 박스에서 이전에 설정된 필터 선택
3. “**Remove Filter**” 버튼을 클릭하여 선택된 필터 제거
4. 탭 버튼을 클릭하여 다른 필터 조건 창으로 이동
5. 변이의 Consequence 에 관하여 조건 설정
6. 현재까지 입력된 필터 조건 취소
7. 현재까지 입력된 필터 조건 저장

6.2.3. 사용자 맞춤 필터 설정 – Population Frequency

1. 신규 필터 생성 시, 텍스트 필드에 필터 이름 입력
2. 기존 필터 수정 시, 콤보 박스에서 이전에 설정된 필터 선택
3. **“Remove Filter”** 버튼을 클릭하여 선택된 필터 제거
4. 탭 버튼을 클릭하여 다른 필터 조건 창으로 이동
5. Population 데이터베이스의 Frequency에 관하여 조건 설정
6. 현재까지 입력된 필터 조건 취소
7. 현재까지 입력된 필터 조건 저장

6.3. 변이 상세 정보 화면



1. 각 카테고리를 클릭하여 변이에 대한 상세 정보 확인
 - (선택 사항) "**Interpretation**": 변이에 대한 Tier 등급 변경 및 기록 확인 (6.4 절 참고)
 - "**Variant Detail**": 변이에 대한 정보 및 Population Frequency 확인 (6.5 절 참고)
 - "**Statistics**": RUN, 패널, 사용자 그룹 내에서의 해당 변이의 통계적 수치 확인 (6.6 절 참고)
 - "**Interpretation Log**": 변이에 대한 설정 변경에 대한 기록 확인

6.4.1. Interpretation – Tier 변경

2

Tier 3 > Tier 2

4 ☒ Add to Report

| Type | Evidence | Evidence Comment | Primary | Delete |
|-------------|----------|------------------|----------------------------------|--------|
| N/A | T4 | Test | <input type="radio"/> | |
| diagnosis | C | Test | <input checked="" type="radio"/> | |
| therapeutic | A | Test | <input type="radio"/> | |

1 3

Add Save

1. "Add" 버튼을 클릭하여 새로운 변경 사항을 추가
2. Tier 등급 변경에 관련된 정보 입력

| | |
|------------------|--|
| Type | Tier 등급이 적용된 상황 설정 |
| Evidence | Tier 등급 설정 (Tier 1: A, B / Tier 2: C, D / Tier 3: T3 / Tier 4: T4) |
| Evidence Comment | Tier 등급 변경에 대한 근거 자료 입력 |
| Primary | 여러 개의 변경 사항 중 적용되는 변경 사항 선택 |
| Delete | 변경 사항 제거 |

3. "Save" 버튼을 클릭하여 작성한 변경 사항 저장
4. "Add to Report" 체크 버튼을 클릭하여 해당 변이를 리포트의 변이 목록에 포함 여부 결정

6.4.2. Interpretation – Interpretation History

1

| Interpretation History | | | | | |
|------------------------|----------|------------------|--------|---------------------|--|
| Type | Evidence | Evidence Comment | Status | Date | |
| N/A | T4 | Test | Active | 2018-04-24 21:54:05 | |
| diagnosis | C | Test | Active | 2018-04-24 21:54:05 | |
| therapeutic | A | Test | Active | 2018-04-24 21:54:05 | |

1. 현재 분석에서 사용자의 현재 또는 이전의 변경 사항 표시

| | |
|------------------|---|
| Type | Tier 등급이 적용된 상황 |
| Evidence | Tier 등급 (Tier 1: A, B / Tier 2: C, D / Tier 3: T3 / Tier 4: T4) |
| Evidence Comment | Tier 등급 변경에 대한 근거 자료 |
| Status | 변경 사항 적용 상태 (활성: Activate / 보관: Archived) |
| Date | 변경 사항 입력날짜 |

6.4.3. Interpretation – Past Cases

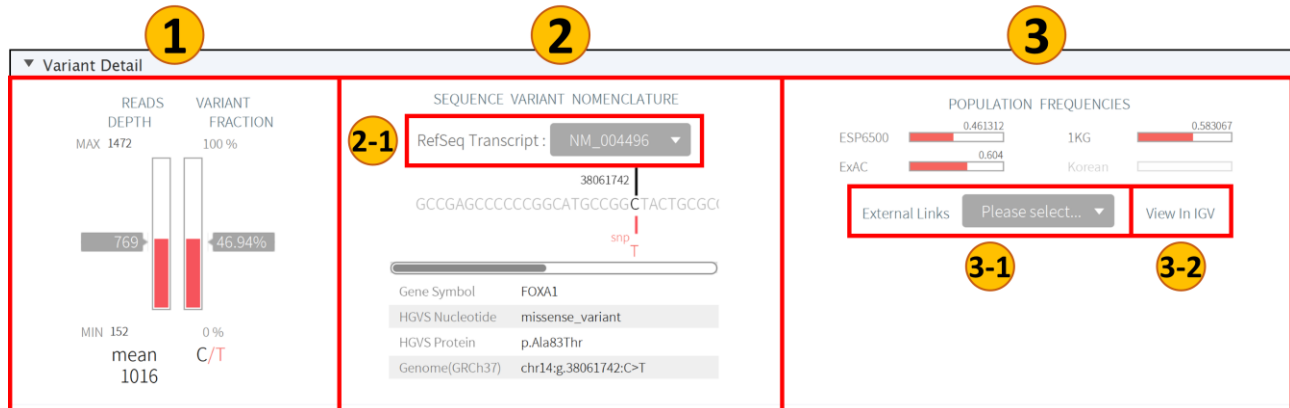
1

| Past Cases | | | | | |
|---------------------|------|----------|-------------|------------------|------|
| Sample | Type | Evidence | Interpre... | Evidence Comment | Date |
| No content in table | | | | | |

1. 사용자의 이전 분석에서 해당 변이에 적용한 Tier 등급 변경 사항 표시

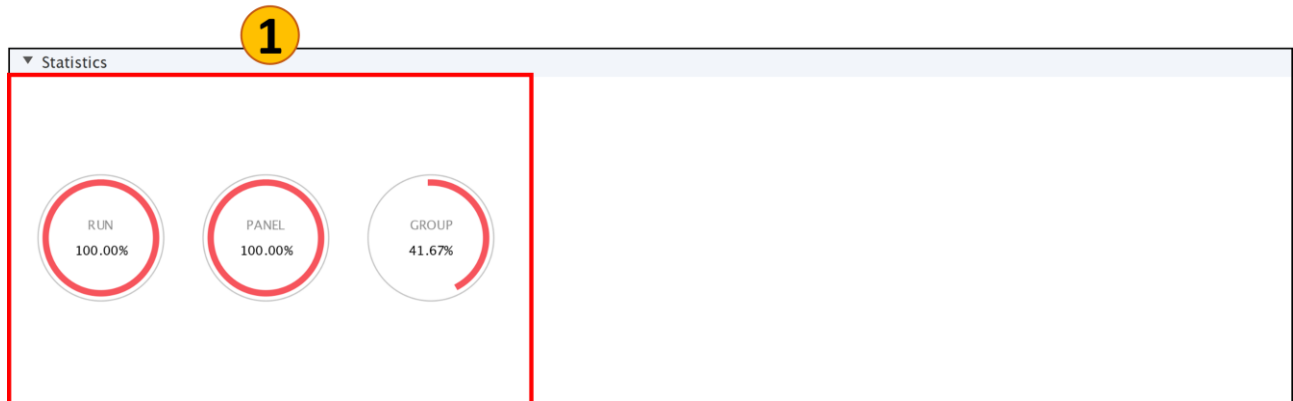
| | |
|------------------|------------------------------|
| Sample | 이전 분석의 개체 이름 |
| Type | 이전 분석에 적용된 Tier 등급이 적용된 상황 |
| Evidence | 이전 분석에 적용된 Evidence 타입 |
| Interpretation | 이전 분석에 적용된 Tier 등급 |
| Evidence Comment | 이전 분석에 적용된 Tier 등급에 대한 근거 자료 |
| Date | 이전 분석의 변경 사항 입력날짜 |

6.5. Variant Detail



1. "Read Depth", "Variant Fraction" 등의 시퀀싱 정보 확인
2. 유전자 이름, Consequence, 아미노산 서열 변경 등의 변이 정보 확인
 - 2-1. 콤보 박스의 Transcript 를 선택하여 Transcript 별로 변이 정보 확인
3. Population 데이터베이스에서의 변이 Frequency 정보 확인
 - 3-1. 콤보 박스의 사이트 명을 선택하여 변이 또는 유전자에 대한 정보 확인
 - 3-2. "View In IGV" 버튼을 클릭하여 IGV 프로그램에서 변이의 Alignment 정보 확인

6.6. Statistics



1. RUN, 패널, 사용자의 그룹 내의 분석 결과 중에서 해당 변이를 가진 검체의 비율

7. 분석 리포트 출력

7.1. 분석 리포트 화면

1. “REPORT” 버튼을 클릭하여 검체의 분석 리포트 화면으로 이동
2. 리포트에 출력되는 정보 입력 및 확인

| | |
|---------------------|--|
| DETECTED VARIANT | 검체에서 발견된 변이 정보 확인 |
| CONCLUSION | 담당 의사의 소견 |
| REPORT EXTRA FIELDS | 검체에 대한 정보 입력 |
| TARGET GENES | 사용한 패널에서의 타겟 유전자 리스트 확인 붉은색 유전자 명: 변이가 발견된 유전자 흰색 유전자 명: 변이가 발견되지 않은 유전자 |

※ NGeneBio 와 협의하여 고객의 요청사항에 따라 리포트 형식을 수정할 수 있으며,
수정된 리포트 형식의 적용 방법은 전체 매뉴얼 참고

3. 콤보 박스의 세팅 된 타겟 유전자 리스트 선택
4. 입력 정보 저장
5. 리포트 초안 출력 (7.2 절 참고)
6. 최종 리포트 출력 (7.3 절 참고)

7.2. 리포트 초안 형식

NGeneBio

Test information**Report Date
Disease****Patient ID
Specimen Type****Panel :**

| | | | | | | |
|---------|--------|--------|--------------|--------------|---------|---------|
| ADAMTS2 | AKT1 | AKT2 | AKT3 | ALK | ALOX5AP | APC |
| AR | ARID1A | ATM | ATR | BAP1 | BCL2 | BCL6 |
| BRAF | BRCA1 | BRCA2 | BRIP1 | CARD11 | CCND1 | CCND2 |
| CCND3 | CCNE1 | CD3EAP | CD79A | CD79B | CDH1 | CDK12 |
| CDK4 | CDK6 | CDKN2A | CEBPA | CHEK1 | CHEK2 | CREBBP |
| CSF1R | DDR2 | DNMT3A | EGFR | EP300 | ERBB2 | ERBB3 |
| ERBB4 | ERCC1 | ERCC2 | ERG | ESR1 | EZH2 | FAM227B |
| FANCI | FBXW7 | FECH | FGF1 | FGF10 | FGF14 | FGF19 |
| FGF2 | FGF23 | FGF3 | FGF4 | FGF5 | FGF6 | FGF8 |
| FGF9 | FGFR1 | FGFR2 | FGFR3 | FGFR4 | FLT1 | FLT3 |
| FOXL2 | GNA11 | GNAS | HNF1A | HRAS | HSPA12A | IDH1 |
| IDH2 | INPP4B | JAK2 | JAK3 | KDM5D | KDR | KIT |
| KMT2A | KRAS | LAMP1 | LOC100507346 | LOC101927151 | MACROD2 | MAP2K1 |
| MAP2K2 | MCL1 | MDM2 | MDM4 | MLH1 | MLL3 | MPL |
| MSH2 | MSH3 | MSH6 | MTOR | MUTYH | MYC | MYCL |
| MYCN | MYCNOS | MYD88 | NF1 | NOTCH1 | NOTCH2 | NOTCH3 |
| NRAS | NRG1 | PALB2 | PDGFRA | PDGFRB | PIK3CB | PIK3CD |
| PIK3CG | PIK3R1 | PMS2 | POLG | PTCH1 | PTEN | PTPN11 |
| RAB31 | RAD51 | RAD51B | RAD51C | RAD51D | RAD54L | RAF1 |
| RB1 | RET | ROS1 | RPS6KB1 | SLX4 | SMAD4 | SMARCB1 |
| SMO | SRC | SSBP3 | STK11 | TBL1Y | TET2 | TFRC |
| TP53 | TSC1 | TST | TTTY14 | ZFY | | |

Number of variants

| Tier I | Tier II | Tier III | Tier IV |
|--------|---------|----------|---------|
|--------|---------|----------|---------|

7.3. 최종 리포트 형식

NGeneBio

*Test information*Report Date
DiseasePatient ID
Specimen Type**Panel :**

| | | | | | | |
|---------|--------|--------|--------------|--------------|---------|---------|
| ADAMTS2 | AKT1 | AKT2 | AKT3 | ALK | ALOX5AP | APC |
| AR | ARID1A | ATM | ATR | BAP1 | BCL2 | BCL6 |
| BRAF | BRCA1 | BRCA2 | BRIP1 | CARD11 | CCND1 | CCND2 |
| CCND3 | CCNE1 | CD3EAP | CD79A | CD79B | CDH1 | CDK12 |
| CDK4 | CDK6 | CDKN2A | CEBPA | CHEK1 | CHEK2 | CREBBP |
| CSF1R | DDR2 | DNMT3A | EGFR | EP300 | ERBB2 | ERBB3 |
| ERBB4 | ERCC1 | ERCC2 | ERG | ESR1 | EZH2 | FAM227B |
| FANCI | FBXW7 | FECH | FGF1 | FGF10 | FGF14 | FGF19 |
| FGF2 | FGF23 | FGF3 | FGF4 | FGF5 | FGF6 | FGF8 |
| FGF9 | FGFR1 | FGFR2 | FGFR3 | FGFR4 | FLT1 | FLT3 |
| FOXL2 | GNA11 | GNAS | HNF1A | HRAS | HSPA12A | IDH1 |
| IDH2 | INPP4B | JAK2 | JAK3 | KDM5D | KDR | KIT |
| KMT2A | KRAS | LAMP1 | LOC100507346 | LOC101927151 | MACROD2 | MAP2K1 |
| MAP2K2 | MCL1 | MDM2 | MDM4 | MLH1 | MLLT3 | MPL |
| MSH2 | MSH3 | MSH6 | MTOR | MUTYH | MYC | MYCL |
| MYCN | MYCNOS | MYD88 | NF1 | NOTCH1 | NOTCH2 | NOTCH3 |
| NRAS | NRG1 | PALB2 | PDGFRA | PDGFRB | PIK3CB | PIK3CD |
| PIK3CG | PIK3R1 | PMS2 | POLG | PTCH1 | PTEN | PTPN11 |
| RAB31 | RAD51 | RAD51B | RAD51C | RAD51D | RAD54L | RAF1 |
| RB1 | RET | ROS1 | RPS6KB1 | SLX4 | SMAD4 | SMARCB1 |
| SMO | SRC | SSBP3 | STK11 | TBL1Y | TET2 | TFRC |
| TP53 | TSC1 | TST | TTTY14 | ZFY | | |

Number of variants

| Tier I | Tier II | Tier III | Tier IV |
|--------|---------|----------|---------|
|--------|---------|----------|---------|