

NGeneAnalySys™

- BRCA아큐테스트®

<체외진단용 의료기기>

사용 전, 제품 설명서에 있는 모든 내용을 숙지하시기 바랍니다.

(주)엔젠바이오

서울특별시 관악구 관악로 1, 220동 626호

서울특별시 구로구 디지털로 242, 1104호

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

의료기기법에 의한 표시 사항

- 1) 품목명 : 유전자분석기구
- 2) 제품명 : NGeneAnalySys
- 3) 품목분류번호: A22500
- 4) 품목허가번호 : 허가후 기재
- 5) 사용목적: 제품 설명서의 사용목적 참고

안전 경고 및 주의 사항

- 본 제품은 유전자분석기구로 식품의약품안전처로부터 허가된 목적 외의 목적으로 용도로 사용할 수 없습니다.
- 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.technology@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.technology@ngenebio.com) 을 이용해 주시기 바랍니다.

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

NGeneAnalySys™ (Cat. No. NGB311V)

개정 이력

제·개정 이력	제·개정 번호	제·개정 일자	제·개정 사유	제·개정 내용
1	0	2017.06.27	최초제정	NGeneAnalySys™ 소프트웨어 v1.1 릴리즈

목차

1. 제품 정보	7
사용 목적.....	7
개요 및 측정원리	7
NGeneAnalySys™ 소프트웨어 시스템.....	7
시스템 요구사항.....	7
분석 파일 요구사항.....	8
2. 소프트웨어 설치	9
서버 소프트웨어 설치	9
GUI 클라이언트 설치.....	9
Windows.....	9
macOS	10
GUI 클라이언트 삭제.....	11
Windows.....	11
macOS	11
3. 소프트웨어 로그인	12
웹 ADMIN GUI.....	12
GUI 클라이언트	12
4. 분석 서버 URL 설정	14
5. GUI 클라이언트 화면 개요	15
6. 메인 (Home) 화면 개요.....	16
7. 샘플 분석 요청	17
분석 요청 화면 개요	17
분석 요청	18
분석 작업의 진행상황 확인.....	18
8. 분석 결과	20
분석 결과 화면 개요	20
FILTER 검색.....	20
분석 결과 요약	21
분석 결과 요약 개요	21
샘플 QC 결과.....	22
DETAIL 분석 결과	23
SNPs-INDELS.....	24
Raw Data	32
Clinical Report.....	33
9. 환자 관리	36
환자 정보 등록	37
환자 정보 등록 (Excel).....	38

환자 정보 수정	39
환자 정보 삭제	39
환자 정보 검색	40
10. 설정	41
사용자 관리	41
사용자 비밀번호 변경	41
사용자 정보 변경	42
GUI 클라이언트 설정	42
분석 서버 URL 변경	42
화면 자동 새로 고침 변경	43
지원	43
공개 데이터베이스	43
로그아웃	44
11. 웹 ADMIN GUI 메인 페이지 개요	45
12. 사용자 관리	46
사용자 관리 페이지 개요	46
사용자 그룹 관리	47
사용자 그룹 생성	47
사용자 그룹 수정	48
사용자 그룹 삭제	48
사용자 그룹 검색	49
사용자 관리	50
사용자 생성	50
사용자 수정	51
사용자 삭제	52
사용자 검색	52
13. 서버 모니터링	53
서버 모니터링 페이지 개요	53
14. 분석 작업 관리	54
분석 관리 페이지 개요	54
분석 작업 검색	55
분석 작업 삭제	55
15. 로그 관리	56
로그 관리 화면 개요	56
사용자 로그 검색	57
16. 부록	58
국가 코드	58
민족 코드	61
PATHOGENICITY CLASS	62

PATHOGENICITY CLASS - ClinVar.....	63
PARTHOGENICITY CLASS - BIC	65
변이 목록 필드 정의	66
서버 소프트웨어 설치	70
사용자 계정 생성	70
외장HDD 마운트.....	70
설치 파일 복사.....	71
서버 소프트웨어 설치	72
TROUBLE SHOOTING	72
17. 참고 문헌	73

1. 제품 정보

사용 목적

NGeneAnalySys™는 BRCA아큐테스트®를 사용하여 생산된 차세대 염기서열 데이터를 분석하여 변이를 검출하는 소프트웨어로 아래와 같은 목적으로 사용된다.

- BRCA아큐테스트® 데이터를 자동으로 분석하여 변이를 검출하는 목적
- 분석결과를 가시화하고 임상 리포트를 작성할 수 있도록 기능을 제공하는 목적

개요 및 측정원리

BRCA아큐테스트®는 혈액에서 유래된 genomic DNA를 사용하여 차세대 염기서열분석법으로 BRCA1/2 유전자를 분석하기 위한 라이브러리를 제작하는 시약이다. NGeneAnalySys™는 BRCA아큐테스트®를 사용하여 생성된 fastq 파일을 분석하는 소프트웨어 시스템이다.

NGeneAnalySys™ 소프트웨어 시스템

NGeneAnalySys™ 소프트웨어 시스템은 웹 API 서버, 컨트롤 서버, GUI 클라이언트, 파이프라인 워크플로우, 웹 Admin GUI와 같이 크게 5개의 서브 시스템으로 나눌 수 있다.

사용자는 GUI 클라이언트를 이용하여 환자의 샘플 파일을 업로드 하고, 분석 결과를 확인할 수 있다. 파이프라인 워크플로우는 GUI 클라이언트에서 서버로 요청된 분석을 수행하며, 웹 Admin GUI에서는 사용자 계정 및 분석 작업을 관리하고 서버 리소스를 모니터링 할 수 있다.

시스템 요구사항

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 최소 1GB 이상의 여유공간
- Windows 7 이상, OS X 10.8 이상

분석 파일 요구사항

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

시퀀스 파일 이름의 형식은 아래와 같다.

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

분석 파일의 이름은 아래의 규칙을 만족해야 한다.

- 최대 200자 이내
- 아래와 같은 정규 표현식 만족:
([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 (샘플 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

서버 소프트웨어 설치

웹 API 서버, 컨트롤 서버, 파이프라인 워크플로우는 별도의 분석 서버에 설치되어야 한다. 서버 소프트웨어의 설치는 [부록: 서버 소프트웨어 설치](#)를 참고한다.

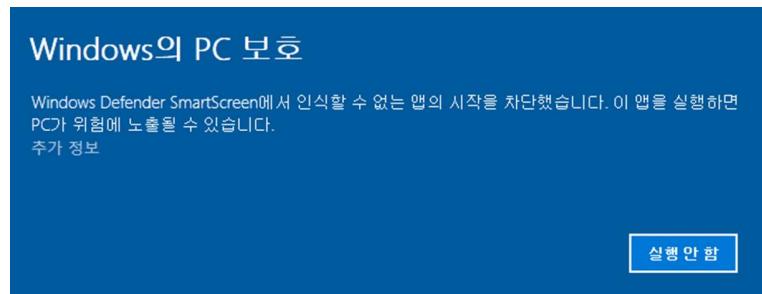
GUI 클라이언트 설치

Windows

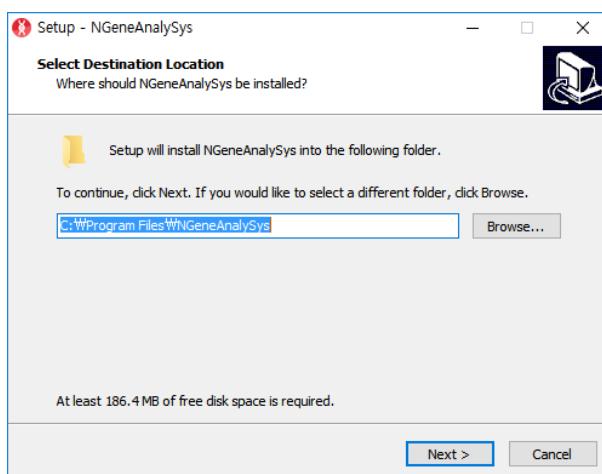
- 1) “NGeneAnalySys_1.1.exe” 설치파일을 더블 클릭한다.

※ Notice

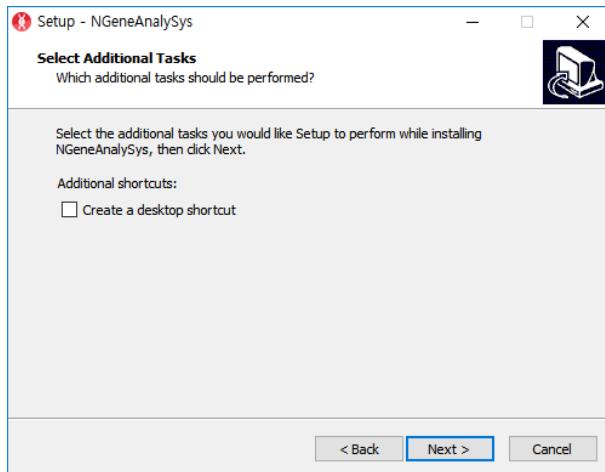
: Windows 10 운영체제를 사용할 경우, 아래와 같은 메시지를 볼 수 있다. 이 때, “추가 정보”, “실행” 버튼을 클릭하여 소프트웨어를 설치한다.



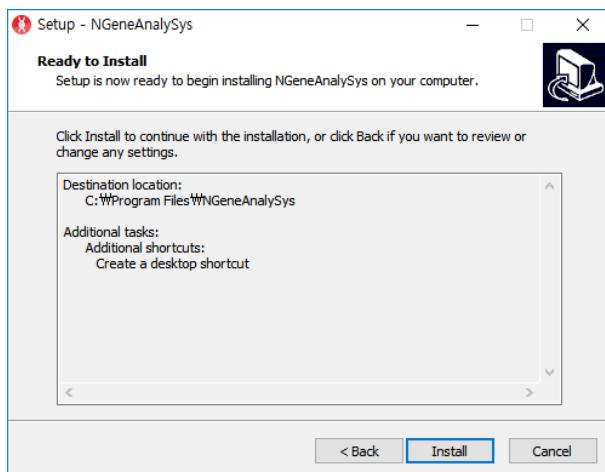
- 2) 설치할 디렉토리를 설정하고 “Next” 버튼을 클릭한다.



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

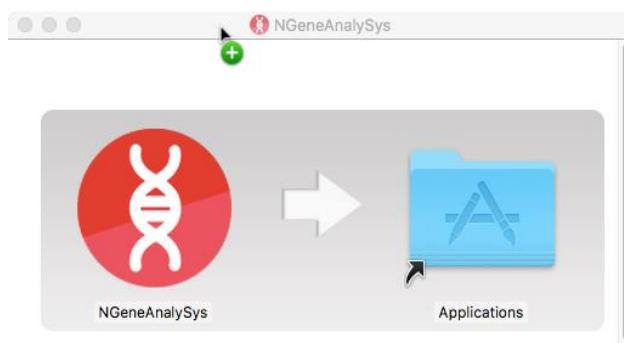


4) “Install” 버튼을 클릭한다.



macOS

- 1) “NGeneAnalySys_1.1.dmg” 패키지 파일을 더블 클릭한다.
- 2) NGeneAnalySys™ 아이콘  을 드래그하여 “Applications” 디렉토리에 놓는다.

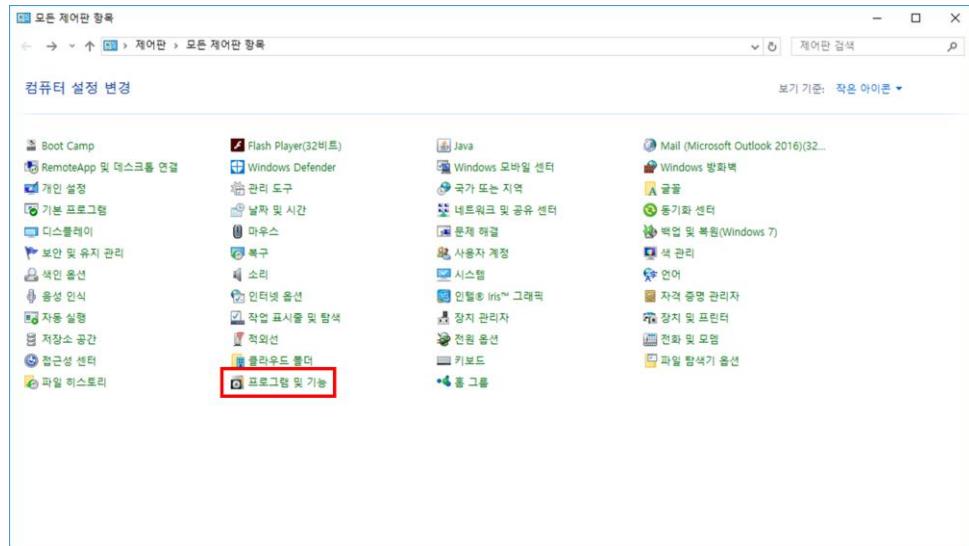


- 3) 소프트웨어 설치 완료 후 “Launchpad”에서 실행 아이콘을 확인할 수 있다.

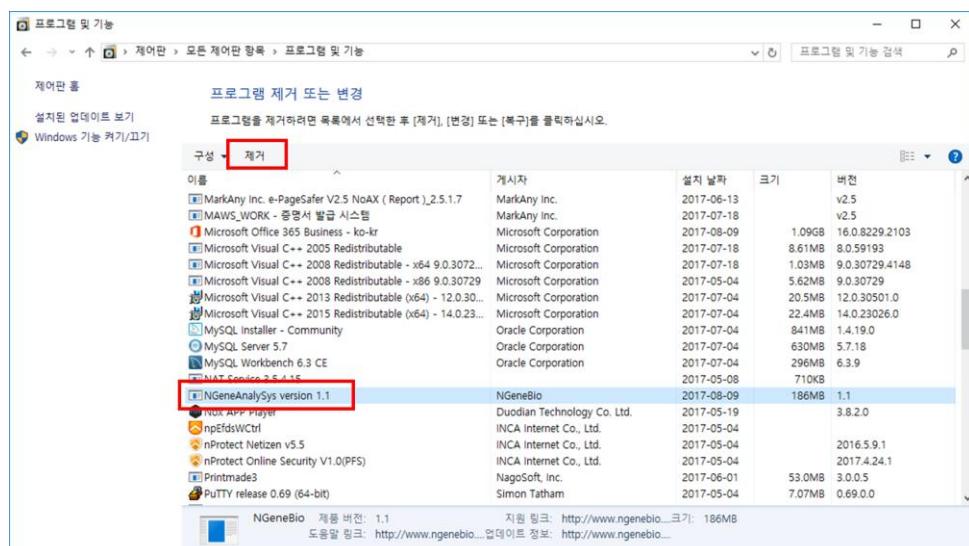
GUI 클라이언트 삭제

Windows

- 1) 제어판을 열고 ("시작" > "제어판") "프로그램 및 기능" 버튼을 클릭한다.



- 2) NGeneAnalySys version 1.1을 선택하고 "제거" 버튼을 클릭한다. 확인 창이 생성되면 "Yes" 버튼을 클릭하여 소프트웨어를 삭제한다.



macOS

- 1) "Launchpad"를 연다.

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

아이콘 위에 표시되는 삭제 버튼을 **X** 클릭한다.

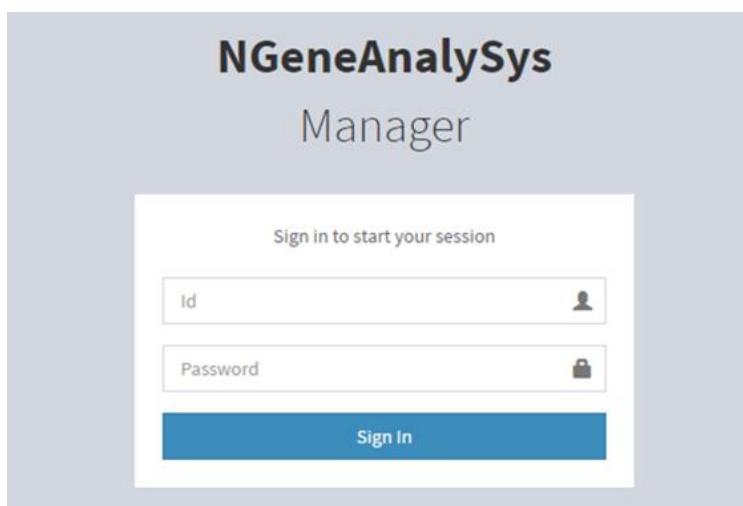
3. 소프트웨어 로그인

웹 ADMIN GUI

- 1) 웹 브라우저를 열고 URL을 입력하여 웹 Admin GUI에 접속한다. 웹 Admin GUI에 접속하기 위한 URL은 아래와 같다.

[https://\(분석 서버 IP 주소\)/manager](https://(분석 서버 IP 주소)/manager)

- 2) 관리자 계정의 아이디와 비밀번호를 입력한 뒤 **Sign In** 버튼을 클릭한다.



※ Notice

: 초기 관리자 계정의 아이디와 비밀번호는 admin / admin 이다. 웹 Admin GUI는 관리자 계정으로만 접속 할 수 있으며, 로그인 후에는 보안상의 이유로 비밀번호 변경을 권장한다.

GUI 클라이언트

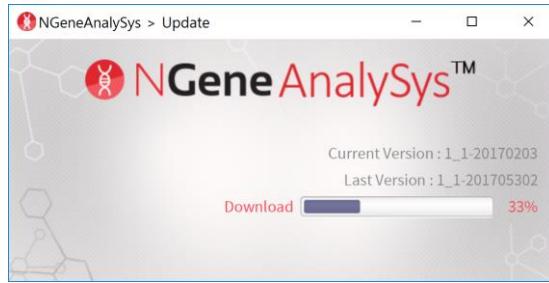
- 1) 바탕화면의 바로가기 아이콘을 더블 클릭하거나, NGeneAnalySys™ 소프트웨어 설치 위치에 있는 “**NGeneAnalySys.exe**” 파일을 더블 클릭하여 소프트웨어를 실행한다.

만약 macOS를 사용한다면, Launchpad에서 소프트웨어 아이콘을 클릭한다.

※ Notice

: GUI 클라이언트 최초 실행 시, 분석 서버로 연결하기 위해 서버 URL을 설정해야 한다.
[분석 서버 URL 설정](#)을 참고하여 분석 서버 URL을 설정한다.

- 2) 분석 서버에 접속 되면 런쳐는 GUI 클라이언트 소프트웨어의 업데이트 여부를 체크하고, 만약 필요하다면 자동으로 업데이트를 진행한다.



- 3) 사용자의 아이디와 비밀번호를 입력하고 **Sign in** 버튼을 클릭하여 로그인 한다.



※ Notice

: 관리자는 웹 Admin GUI를 통해 사용자 계정을 관리할 수 있다. 만약 사용자 계정이 존재하지 않거나, 아이디 혹은 비밀번호를 분실하였을 경우 관리자에게 문의한다.

- 4) 성공적으로 로그인이 완료되면 메인 화면을 볼 수 있다.

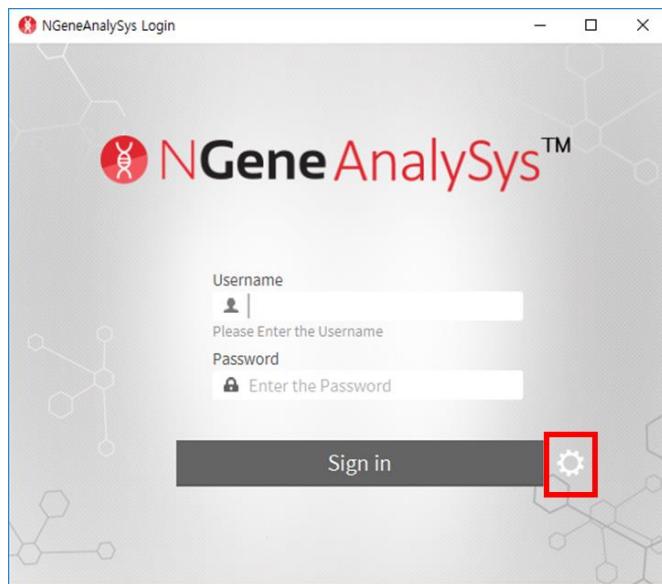
The screenshot shows the main interface of NGeneAnalySys. At the top, there are tabs for 'HOME', 'Past Results', and 'Patient DB'. On the right, there's a red 'Upload FASTQ Files' button. The main area is titled 'Running and Recent Samples' with a sub-section 'Running and Recent Samples (Running : 0 / Error : 0)'. It lists four recent samples:

Sample	Run	Job Status	Panel	QC
B2_S2_L001	2017-06-21 20:11:36 Submitted: 2017-06-21 20:11:36 Started: 2017-06-21 20:13:24	Specimen: BLOOD REPORTING	UPLOAD DATA → RUNNING ANALYSIS → COMPLETE NGeneBio BRCAccuTest® Illumina MiSeq	PASS
B1_S1_L001	2017-06-21 20:10:45 Submitted: 2017-06-21 20:10:45 Started: 2017-06-21 20:13:26	Specimen: BLOOD PIPELINE FINISHED	UPLOAD DATA → RUNNING ANALYSIS → COMPLETE NGeneBio BRCAccuTest® Illumina MiSeq	PASS
NA12878_S01_L001	2017-06-14 14:16:54 Submitted: 2017-06-14 14:16:54 Started: 2017-06-14 14:16:54	Specimen: BLOOD PIPELINE FINISHED	UPLOAD DATA → RUNNING ANALYSIS → COMPLETE NGeneBio BRCAccuTest® Illumina MiSeq	PASS
NA12878_S01_L001	2017-06-14 13:16:45 Submitted: 2017-06-14 13:16:45 Started: 2017-06-14 14:13:22	Specimen: BLOOD PIPELINE FINISHED	UPLOAD DATA → RUNNING ANALYSIS → COMPLETE NGeneBio BRCAccuTest® Illumina MiSeq	PASS

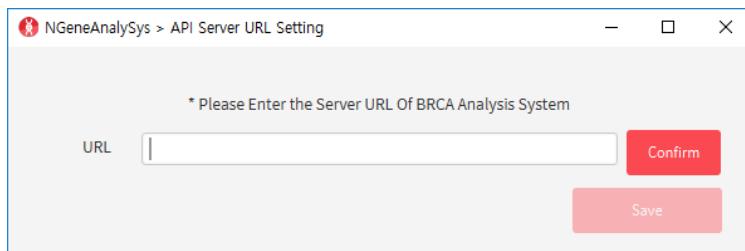
At the bottom, there's a 'Progress Task' bar and the text 'v1.1 (Build Date 20170530)'.

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.



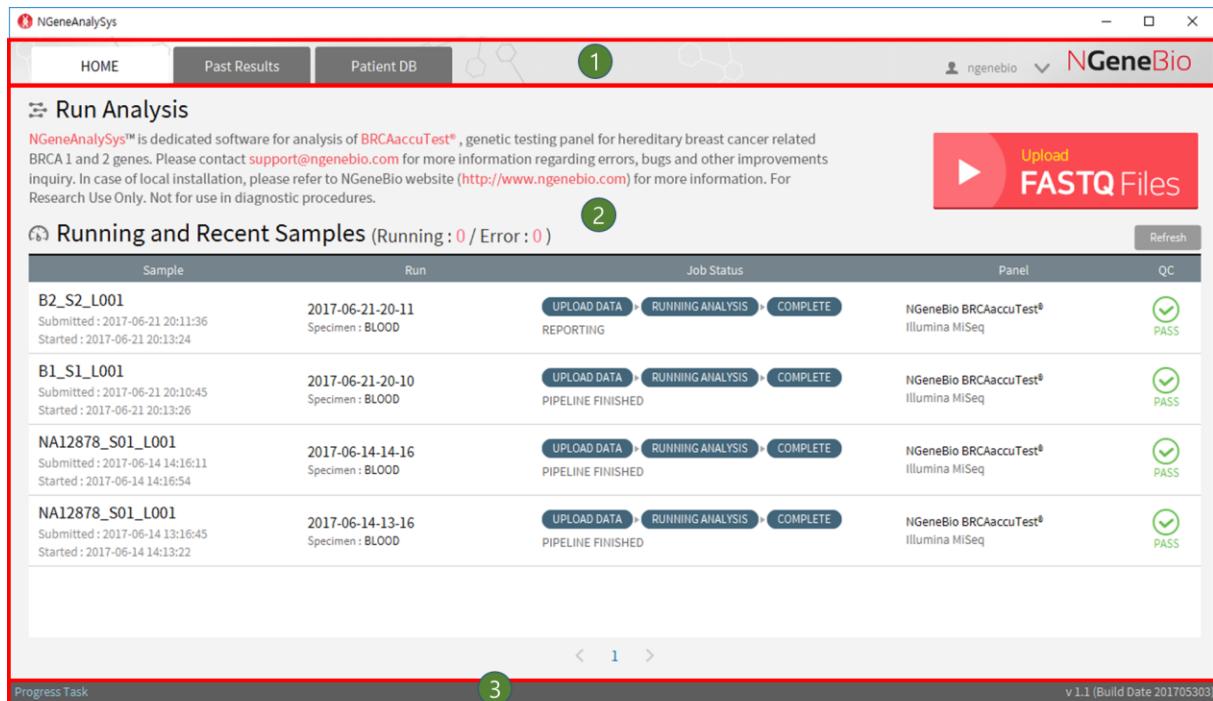
- 1) 분석 서버의 URL을 입력하고  버튼을 클릭한다. URL은 반드시 "https://"로 시작된다. 만약 분석 서버의 URL을 모른다면, 서버 관리자에게 문의한다.



- 2) 사용 가능한 URL이라면  버튼을 클릭하여 분석 서버의 URL을 저장한다. 분석 서버의 URL을 변경한 뒤 GUI 클라이언트 소프트웨어를 재시작 한다.

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	푸터	상태 표시줄	샘플 파일의 업로드 상태 표시
		클라이언트 버전	클라이언트 버전 및 빌드 정보 표시

6. 메인 (Home) 화면 개요

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

The screenshot shows the NGeneAnalySys software interface. At the top, there is a header bar with the NGeneBio logo and navigation links for HOME, Past Results, and Patient DB. Below the header is a search bar. The main content area is titled "Run Analysis" and displays a message about the BRCAAccuTest panel. A large red box highlights the "Upload FASTQ Files" button (labeled 2). Another red box highlights the "Running and Recent Samples" table (labeled 1). A third red box highlights the "Progress Task" section at the bottom (labeled 3).

Sample	Run	Job Status	Panel	QC
B2_S2_L001 Submitted : 2017-06-21 20:11:36 Started : 2017-06-21 20:13:24	2017-06-21-20-11 Specimen : BLOOD	UPLOAD DATA > RUNNING ANALYSIS > COMPLETE REPORTING	NGeneBio BRCAAccuTest® Illumina MiSeq	PASS
B1_S1_L001 Submitted : 2017-06-21 20:10:45 Started : 2017-06-21 20:13:26	2017-06-21-20-10 Specimen : BLOOD	UPLOAD DATA > RUNNING ANALYSIS > COMPLETE PIPELINE FINISHED	NGeneBio BRCAAccuTest® Illumina MiSeq	PASS
NA12878_S01_L001 Submitted : 2017-06-14 14:16:11 Started : 2017-06-14 14:16:54	2017-06-14-14-16 Specimen : BLOOD	UPLOAD DATA > RUNNING ANALYSIS > COMPLETE PIPELINE FINISHED	NGeneBio BRCAAccuTest® Illumina MiSeq	PASS
NA12878_S01_L001 Submitted : 2017-06-14 13:16:45 Started : 2017-06-14 14:13:22	2017-06-14-13-16 Specimen : BLOOD	UPLOAD DATA > RUNNING ANALYSIS > COMPLETE PIPELINE FINISHED	NGeneBio BRCAAccuTest® Illumina MiSeq	PASS

Progress Task v 1.1 (Build Date 20170530)

번호	이름	설명	
1	분석 작업 테이블 헤더	샘플 개수	분석중인 샘플 및 오류가 발생한 샘플의 개수
		Refresh	분석 작업 목록 갱신
2	분석 요청	▶ Upload FASTQ Files	분석 작업 요청
3	분석 작업 목록	Sample	샘플명, 샘플 분석을 요청한 날짜, 샘플 분석이 시작된 날짜
		Run	샘플이 속한 Run 이름, 검체 타입
		Job Status	분석 진행 상황 및 메시지
		Panel	시퀀싱에 사용된 패널 및 장비명
		QC	분석 QC 결과

7. 샘플 분석 요청

분석 요청 화면 개요

The screenshot shows the 'New Analysis Request' dialog box. The top section contains form fields for basic analysis parameters, each with a question mark icon and a dropdown or input field. A green circle labeled '1' is positioned to the left of this section. Below the form is a table with four columns: MID, Sample, Experiment Type, and Panel. The table is currently empty and displays the message 'No content in table'. A green circle labeled '2' is positioned to the left of the table. At the bottom right of the dialog are two buttons: 'Cancel' (gray) and 'Next' (red), with a green circle labeled '3' positioned above the 'Next' button.

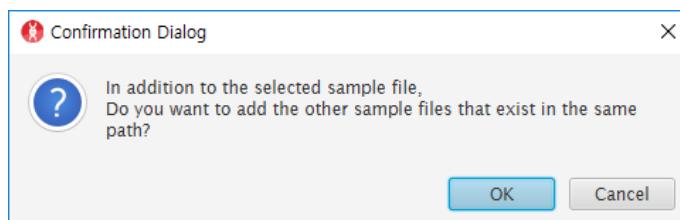
번호	이름	설명	
1	기본 정보	Run Name	샘플이 속한 Run 이름 (default: [요청 날짜]-[요청 시간])
		Instrument	시퀀싱 장비
		Reagent Kit	시퀀싱에 사용되는 reagent kit
		Cycle	리드의 길이
		Specimen	검체의 타입
		Request date	분석 작업 요청 날짜
		Sequence Files	분석하고자 하는 샘플 파일 선택
2	패널 정보	Number of Samples	분석 요청된 샘플의 개수 / 용량
		MID	샘플의 Multiplex 아이디
		Sample	샘플의 이름
		Experiment Type	패널에 따른 실험의 종류
3	작업 버튼	Panel	패널의 종류
		Cancel	새로운 분석 작업 요청 취소
		Next	다음 분석 요청 화면으로 이동

분석 요청

- 1) 새로운 샘플 파일의 분석을 요청하기 위해 메인 화면의  버튼을 클릭한다.
- 2) 분석을 원하는 샘플을 선택하고 기본 정보를 입력한 뒤, 자동으로 설정되는 패널 정보를 확인한다. 모든 정보가 정확하다면  버튼을 클릭한다.

※ Notice

: 동일 경로에 다른 샘플 파일이 존재하는 경우 다른 샘플도 함께 분석 요청 할 것인지 확인하는 창이 열린다. 만약 동일 경로에 선택되지 않은 다른 샘플파일까지 함께 업로드 하는 경우, "OK" 버튼을 클릭한다. "Cancel" 버튼을 클릭하면 선택된 샘플 파일만 분석에 사용된다.



- 3) 분석 요청 정보를 확인한 뒤 동의란에 체크하고  버튼을 클릭한다. 만약 수정하고 싶은 내용이 있다면  버튼을 클릭하여 이전화면으로 돌아간다.

MID	Sample	Experiment Type	Panel
S19	NA14094-1	germline	NGeneBio BRCAccuTest®
S3	NA13707-1	germline	NGeneBio BRCAccuTest®

분석 작업의 진행상황 확인

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

Running and Recent Samples (Running : 0 / Error : 0)		
Sample	Run	Job Status
B2_S2_L001 Submitted : 2017-06-21 20:11:36 Started : 2017-06-21 20:13:24	2017-06-21-20-11 Specimen : BLOOD	UPLOAD DATA > RUNNING ANALYSIS > COMPLETE REPORTING
B1_S1_L001 Submitted : 2017-06-21 20:10:45 Started : 2017-06-21 20:13:26	2017-06-21-20-10 Specimen : BLOOD	UPLOAD DATA > RUNNING ANALYSIS > COMPLETE PIPELINE FINISHED

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

UPLOAD DATA > RUNNING ANALYSIS > COMPLETE In preparation (yellow)
Uploading waiting

UPLOAD DATA > RUNNING ANALYSIS > COMPLETE In progress (green)

UPLOAD DATA > RUNNING ANALYSIS > COMPLETE Complete of status (blue)
[STATUS] FASTQ file validation

8. 분석 결과

분석의 결과를 확인하기 위해서 네비게이션 바에 있는 “**Past Results**” 버튼을 클릭한다.

분석 결과 화면 개요

The screenshot shows the NGeneBio software interface. At the top, there is a navigation bar with tabs: HOME, Past Results (highlighted with a red box and circled with number 1), and Patient DB. Below the navigation bar is a search bar labeled "Sample Filter". The main content area displays a table titled "Completed Samples (4 Samples)". The table has columns for Sample, Run, Panel, and Result Overview. Each row contains sample details, run information, panel name (e.g., "NGeneBio BRCAaccuTest® Illumina MiSeq"), and a result summary (e.g., GENES: 2, DEPTH MIN: 189, DEPTH MAX: 564). A "Detail" button is present in each row. The bottom right corner of the interface shows the version "v 1.1 (Build Date 201705303)".

번호	이름	설명
1	Past Results	분석 결과 화면으로 이동하기 위한 탭 버튼
2	Sample Filter	분석이 완료된 샘플들을 원하는 조건으로 검색
3	Completed Samples	분석이 완료된 혹은 필터를 통해 검색된 분석 목록

FILTER 검색

분석이 완료된 샘플에 대해 원하는 조건으로 검색할 수 있다.

- 1) 검색 조건을 입력하거나 선택한다.
- 2) **Search** 버튼을 클릭하면 해당 조건을 만족하는 결과를 확인할 수 있다.

The screenshot shows the "Sample Filter" search interface. It includes fields for "Panel", "Specimen", "Run", "Sample", "Submitted", and "Status". A "Search" button is located on the right side of the filter bar (circled with number 3). A "Reset" button is also present (circled with number 2).

번호	이름	설명	
1	검색 조건	Panel	패널 이름
		Specimen	검체 종류
		Run	Run 이름
		Sample	샘플 이름
		Submitted Date	분석 요청 날짜
		Status	결과 리포트 상태
2	검색 조건 초기화	Reset	검색 조건 초기화
3	검색 버튼	Search	주어진 조건으로 검색

분석 결과 요약

분석 결과 요약 개요

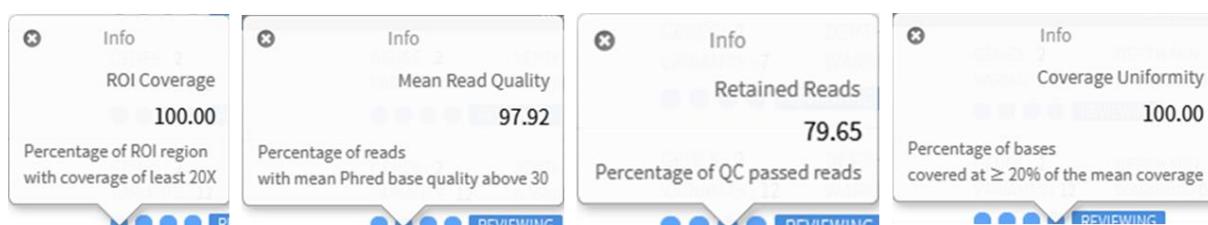
Completed Samples (4 Samples)				EXCEL	CSV	Refresh
Sample	Run	Panel	Result Overview	QC	Detail	
B2_S2_L001 Submitted : 2017-06-21 20:11:36 Started : 2017-06-21 20:13:24	2017-06-21-20-11 Specimen : BLOOD	4 NGeneBio BRCAaccuTest® Illumina MiSeq	GENES : 2 DEPTH MIN : 189 DEPTH MAX : 564 VARIANTS : 7 WARNING : 0 ● ● ● ● REVIEWING	5 PASS	6 Detail	7 Detail
B1_S1_L001 Submitted : 2017-06-21 20:10:45 Started : 2017-06-21 20:13:26	2017-06-21-20-10 Specimen : BLOOD	NGeneBio BRCAaccuTest® Illumina MiSeq	GENES : 2 DEPTH MIN : 249 DEPTH MAX : 564 VARIANTS : 12 WARNING : 0 ● ● ● ● REVIEWING			

번호	이름	설명	
1	Completed Samples	샘플 개수	분석 결과 목록의 샘플 개수
		EXCEL	변이 분석 결과를 Excel 파일로 저장
		CSV	변이 분석 결과를 CSV 파일로 저장
		Refresh	분석 결과 목록 새로 고침
2	Sample	샘플명, 샘플 분석을 요청한 날짜, 샘플 분석이 시작된 날짜	
3	Run	샘플이 속한 Run 이름, 검체 타입	
4	Panel	시퀀싱에 사용된 패널 및 장비명	
5	Result Overview	GENES	패널이 포함하는 유전자 개수
		DEPTH MIN	매핑된 최소 read depth
		DEPTH MAX	매핑된 최대 read depth
		VARIANTS	발견된 변이 개수
		WARN	Low confidence 변이 개수
		● ● ● ●	ROI coverage, Mean read quality, Retained reads, Coverage uniformity의 값을 확인할 수 있는 버튼
		REVIEWING	결과 리포트 상태

		REPORTED	
6	QC	QC 결과 PASS: ROI coverage 100%, Coverage uniformity 95% 이상 WARNING: ROI coverage 혹은 Coverage uniformity 둘 중 하나라도 만족하지 못한 경우	
7	Detail	Detail	자세한 분석 결과 정보 확인

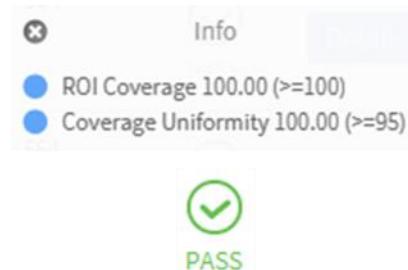
샘플 QC 결과

리드 품질 결과의 자세한 정보를 확인하려면, "Result Overview" 컬럼에서 파란색 원을 클릭한다.



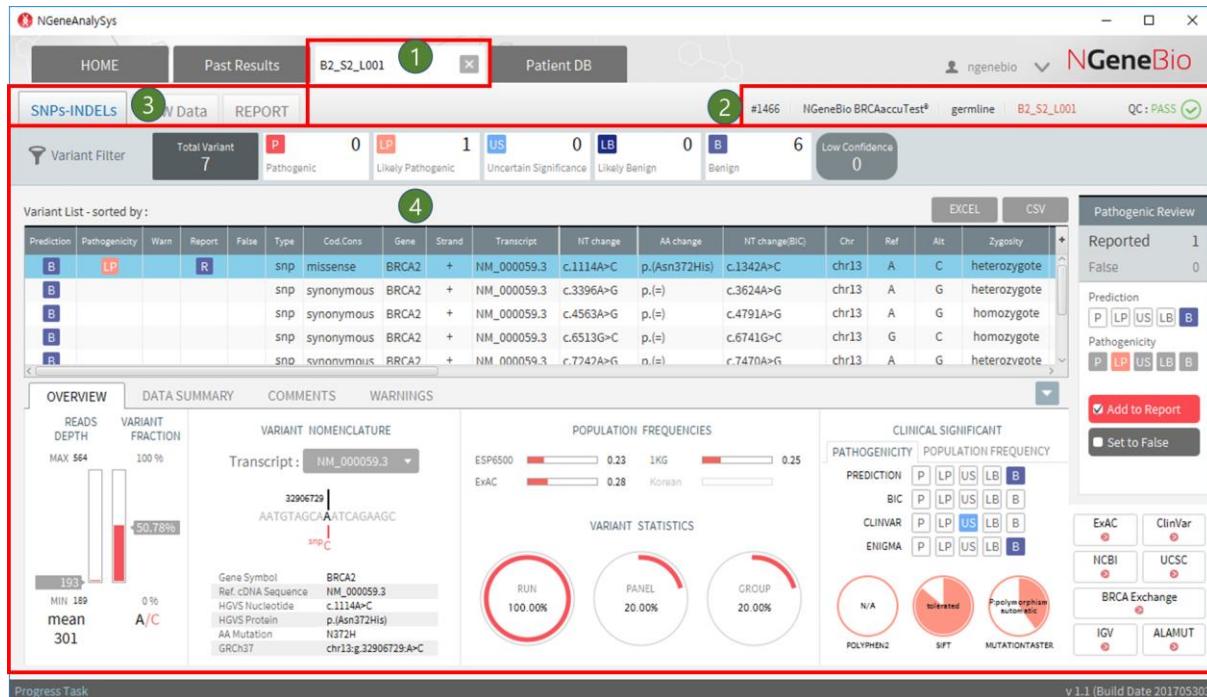
번호	이름	설명
1	ROI Coverage	타겟 영역의 read가 20x 이상인 read의 백분율
2	Mean Read Quality	Read quality가 30 이상 read의 백분율
3	Retained Reads	Raw fastq 파일의 read 대비 최종 call에 사용된 read의 비율
4	Coverage Uniformity	Mean coverage의 20%에 해당하는 커버리지의 백분율

QC 결과의 정보를 확인하려면, "QC" 컬럼에서 PASS 혹은 WARNING 버튼을 클릭한다.



DETAIL 분석 결과

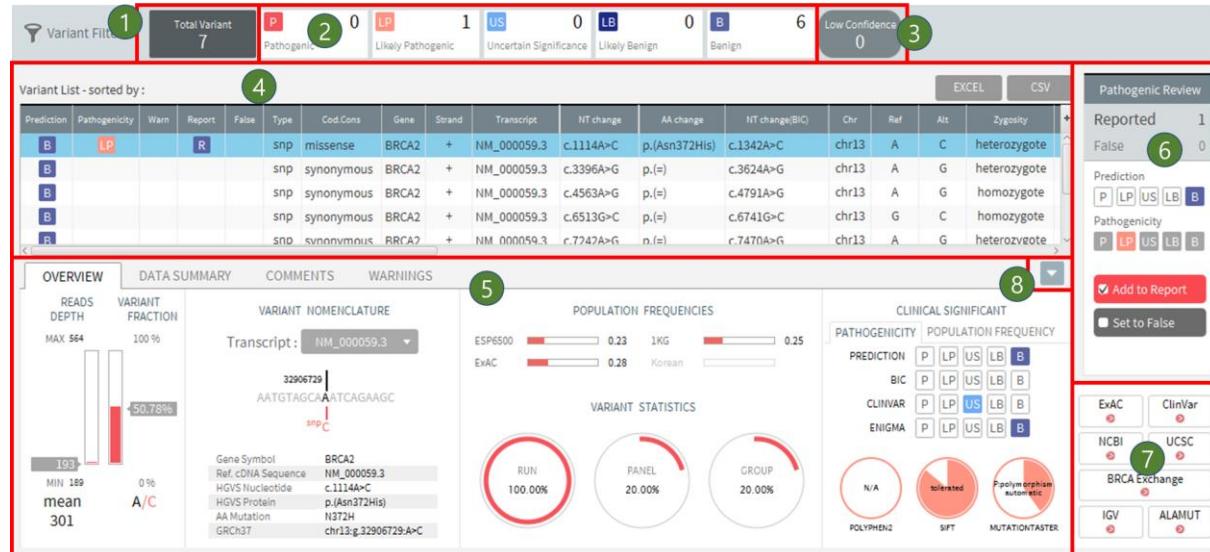
자세한 분석 결과를 확인하기 위해서 “Past Results” 탭에 있는 **Detail** 버튼을 클릭하면 새로운 탭 버튼이 생성된다. 해당 탭 버튼을 클릭하면 detail 분석 결과 페이지로 이동할 수 있다.



번호	이름	설명
1	탭 버튼	Detail 분석 결과로 이동할 수 있는 탭 버튼. 탭 버튼의 이름은 샘플명으로 생성된다.
2	샘플 정보	분석 샘플 식별 번호, 패널명, 분석 타입, 샘플명, QC 결과
3	뷰 탭	SNPs-INDELs, RAW Data and REPORT 탭 페이지로 이동할 수 있는 버튼
4	Contents	자세한 분석 결과를 확인할 수 있는 영역

SNPs-INDELS

SNPs-INDELS 화면 개요



번호	이름	설명
1	Total Variant	발견된 모든 변이의 개수
2	ACMG Filter	ACMG 가이드라인에 따른 Pathogenic 분류
3	Low Confidence	Low confidence 변이의 개수 - Low confidence 변이는 low variant coverage depth, low variant fraction, homopolymer region, soft clipped region, primer deletion 과 같은 이유로 발생한다.
4	변이 목록	변이 및 변이 정보가 표시된 테이블
5	변이 상세 정보	변이 정보, 변이에 대한 코멘트 및 low confidence 변이 정보 표시
6	Pathogenic 리뷰	Pathogenic 리뷰 영역(부록: Pathogenicity Class 참고)
7	외부 링크	선택된 변이에 대한 상세한 정보를 인터넷 브라우저 혹은 외부 프로그램을 통해 확인할 수 있도록 링크 IGV 버튼을 클릭하면 IGV를 다운 받거나 PC에 설치되어 있는 IGV를 통해 변이 정보를 확인할 수 있음 Alamut와 연동하기 위해서는 사용자 PC에 Alamut이 설치되어 있어야 함
8	숨김 버튼	변이 상세 정보 영역을 숨기거나 다시 표시하기 위한 버튼

Pathogenic 분류

Pathogenic 분류에 따른 flag는 다음과 같다. ([부록: Pathogenicity Class](#) 참고)

Prediction	Pathogenicity	Warn	Report	False	Type	Cod.Cons	Gene	Strand	Transcript	NT change	AA change	NT change(BIC)	Chr	Ref	Alt	Zygosity
B					snp	synonymous	BRCA2	+	NM_000059.3	c.4563A>G	p.(=)	c.4791A>G	chr13	A	G	homozygote
B					snp	synonymous	BRCA2	+	NM_000059.3	c.6513G>C	p.(=)	c.6741G>C	chr13	G	C	homozygote
B					snp	synonymous	BRCA2	+	NM_000059.3	c.7242A>G	p.(=)	c.7470A>G	chr13	A	G	heterozygote
B					snp	missense	BRCA1	-	NM_007294.3	c.7397T>C	p.(=)	c.7625T>C	chr17	T	C	homozygote
	LP				snp	missense	BRCA1	-	NM_007294.3	c.5397T>C	p.(Leu1780P>C)	c.5458T>C	chr17	T	G	heterozygote

Pathogenic flag

"Variant Filter"의 각 버튼을 클릭하면 해당 되는 변이에 대한 정보만 변이 목록에 표시된다.

각각의 버튼에는 pathogenic class와 해당 하는 변이의 개수가 표시된다.

Prediction	Pathogenicity	Warn	Report	False	Type	Cod.Cons	Gene	Strand	Transcript	NT change	AA change	NT change(BIC)	Chr	Ref	Alt	Zygosity
B					snp	synonymous	BRCA2	+	NM_000059.3	c.4563A>G	p.(=)	c.4791A>G	chr13	A	G	homozygote
B					snp	synonymous	BRCA2	+	NM_000059.3	c.6513G>C	p.(=)	c.6741G>C	chr13	G	C	homozygote
B					snp	synonymous	BRCA2	+	NM_000059.3	c.7242A>G	p.(=)	c.7470A>G	chr13	A	G	heterozygote
B					snp	missense	BRCA1	-	NM_007294.3	c.7397T>C	p.(=)	c.7625T>C	chr17	T	C	homozygote
	LP				snp	missense	BRCA1	-	NM_007294.3	c.5397T>C	p.(Leu1780P>C)	c.5458T>C	chr17	T	G	heterozygote

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.

변이 목록 정렬

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

Prediction	Pathogenicity	Warn	Report	False	Type	Cod.Cons	Gene	Strand	Transcript	NT change
B					R		BRCA2	+	NM_000059.3	c.1114A>C
B					R		BRCA2	+	NM_000059.3	c.3396A>G
B					snp	synonymous	BRCA2	+	NM_000059.3	c.4563A>G
B					snp	synonymous	BRCA2	+	NM_000059.3	c.6513G>C

변이 목록 확장

- 1) 테이블 우측 상단의 버튼을 클릭하고 컬럼을 선택하면 변이 목록 컬럼을 확장할 수 있다.

Variant List - sorted by :

Prediction	Pathogenicity	Warn	Report	False	Type	Cod.Cons	Gene	Strand	Transcript	NT change	AA change	NT change(BIC)	Chr
B		⚠			snp	missense	BRCA1	-	NM_007294.3	c.3548A>G	p.Lys118S	c.3667A>G	chr17
P					del	frameshift	BRCA1	-	NM_007294.3	c.3481_3491delGAAGATACTAG	p.Glu116fs	c.3600_3610delGAAGATACTAG	chr17
B					snp	missense	BRCA1	-	NM_007294.3	c.3113A>G	p.Glu103R	c.3232A>G	chr17
B					snp	missense	BRCA1	-	NM_007294.3	c.2612C>T	p.Pro871Leu	c.2731C>T	chr17

✓ fraction
✓ 1KG
✓ ExAC
✓ Esp6500
✓ Korean
✓ ClinVar.Acc
ClinVar.disease
✓ ClinVar.Class
BIC.Cat
BIC.Importance
✓ BIC.Class
Experiment
✓ BIC.Designation

변이 목록 저장

- 1) 분석 결과 변이 목록을 Excel 또는 CSV 포맷으로 저장하기 위해서 혹은 버튼을 클릭한다.

분석 결과를 저장할 위치를 선택하고 “Save” 버튼을 클릭한다.

Variant List - sorted by :

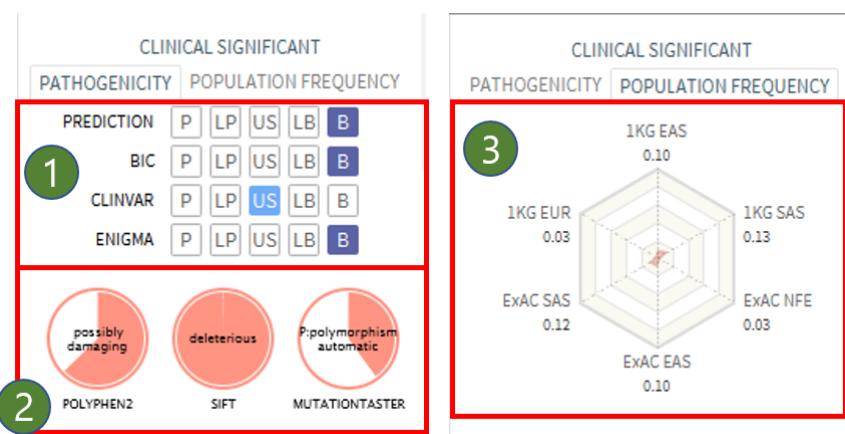
Prediction	Pathogenicity	Warn	Report	False	Type	Cod.Cons	Gene	Strand	Transcript	NT change	AA change	NT change(BIC)	Chr
B		⚠			snp	missense	BRCA1	-	NM_007294.3	c.3548A>G	p.Lys118S	c.3667A>G	chr17
P					del	frameshift	BRCA1	-	NM_007294.3	c.3481_3491delGAAGATACTAG	p.Glu116fs	c.3600_3610delGAAGATACTAG	chr17
B					snp	missense	BRCA1	-	NM_007294.3	c.3113A>G	p.Glu103R	c.3232A>G	chr17
B					snp	missense	BRCA1	-	NM_007294.3	c.2612C>T	p.Pro871Leu	c.2731C>T	chr17

Overview 영역



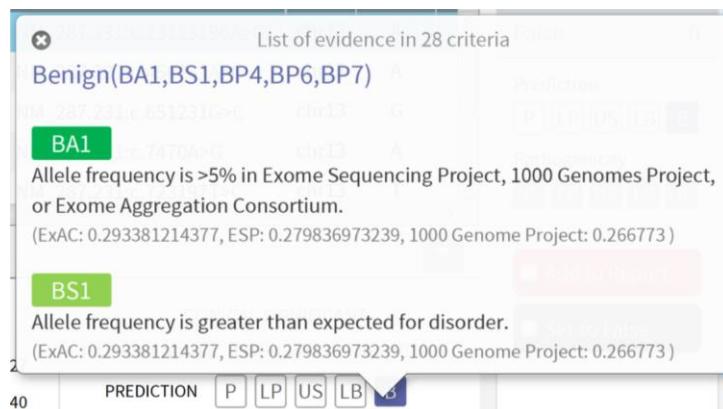
번호	이름	설명
1	Read Depth	선택된 변이 위치에서의 총 read depth
2	Variant Fraction	해당 위치에서의 변이형(대립유전형 allele)의 비율 (variant / reference + variant)
3	Variant	Transcript 별 cDNA 변화, 아미노산 변화, 단백질 변화 정보

	Identification				
4	Population Frequency	Population 데이터베이스 별 해당 변이의 빈도 (0.1은 10%를 나타냄)			
5	Variant Statistics	Run	같은 Run 내에서 해당 변이를 가지고 있는 샘플의 백분율		
		Panel	동일 패널을 사용하고 해당 변이와 같은 변이를 가지고 있는 샘플의 백분율		
		Group	사용자 그룹 내에서 해당 변이와 같은 변이를 가지는 샘플의 백분율		



번호	이름	설명
1	Pathogenic 분류	NGeneAnalySys™ 및 BIC, ClinVar, Enigma 데이터베이스 별 Pathogenic 분류 결과
2	Pathogenic 분류	PolyPhen2, SIFT, MutationTaster 의 In silico 예측 결과
3	Population 빈도	Population 데이터베이스 / 인종 별 해당 변이의 빈도 - 1KG: EAS(East Asian), EUR(European), SAS(Southeast Asian) - ExAC: SAS(Southeast Asian), EAS(East Asian), NFE(Non-Finnish European)

소프트웨어가 예측한 Pathogenic 분류는 ACMG 가이드라인에 따라 분류되었으며 해당 근거는 분류 결과 아이콘을 클릭하면 확인할 수 있다.



Data Summary 영역

선택된 변이에 대한 요약 정보를 테이블 형태로 출력한다.

Comments 영역

선택된 변이에 대해 사용자가 남긴 코멘트를 확인할 수 있다. 또한 코멘트의 이력 또한 추적할 수 있다.

"**FALSE**" 타입은 "**Pathogenic Review**"에서 해당 변이를 False로 지정할 경우에 발생한다.

“REPORTED” 타입은 최종 보고서에 해당 변이를 추가한 경우에 발생한다.

“PATHOGENICITY” 타입은 “Pathogenic Review”에서 해당 변이의 pathogenic 분류를 변경할 경우에 발생한다.

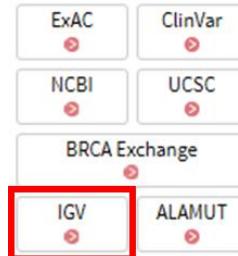
Warnings 영역

Low confidence 변이에 대한 정보를 확인할 수 있다.

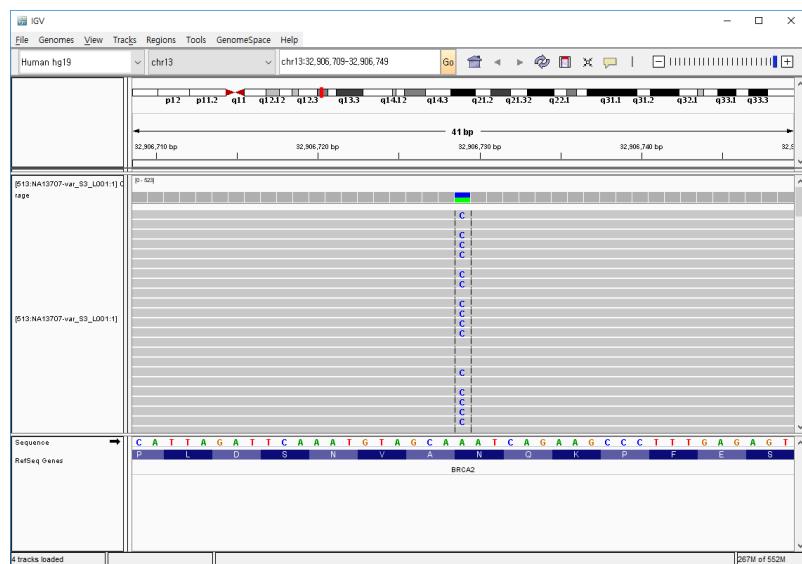
OVERVIEW	DATA SUMMARY	COMMENTS	WARNINGS
Low Variant Coverage Depth : NO Low Variant Fraction : NO Homopolymer Region : NO Soft-clipped amplicon : NO Primer region deletion : NO			

IGV 어플리케이션 연동

- 1) IGV 어플리케이션을 이용하여 변이 정보를 확인하기 위해서 외부 링크의  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

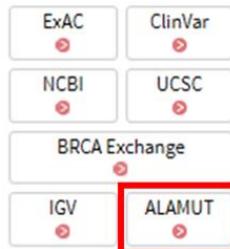
: 만약 기존에 설치된 IGV 어플리케이션을 사용하고 싶으면, IGV를 우선 실행한 뒤  버튼을 클릭한다.

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



Alamut 어플리케이션 연동

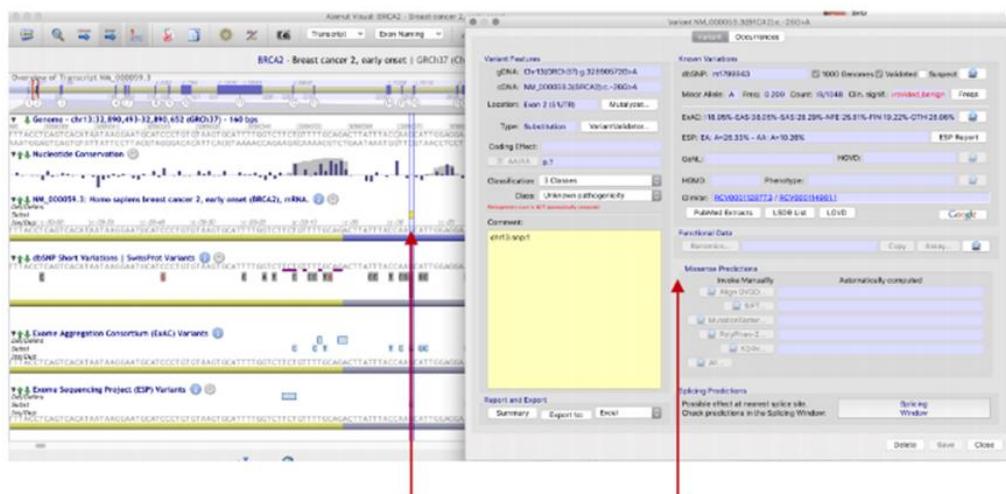
- 1) Alamut 어플리케이션을 이용하여 변이 정보를 확인하기 위해서 외부 링크의  버튼을 클릭한다.



※ Notice

: Alamut 어플리케이션은 NGeneAnalySys™ 소프트웨어에 포함 되어있지 않다. 만약 연동이 필요하다면 사용전에 개별적으로 구매하고 설치해야 한다.

- 2) Alamut 어플리케이션을 이용하여 해당 변이에 대한 정보를 확인할 수 있다. 또한 화면 하단에서 BAM 파일에 대한 정보도 확인할 수 있다.

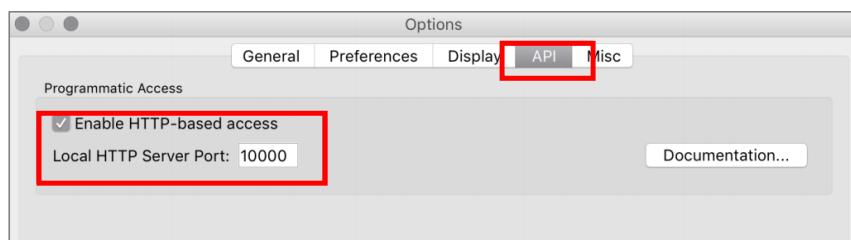


Visualization for variant location

Provide extra window to see variant information

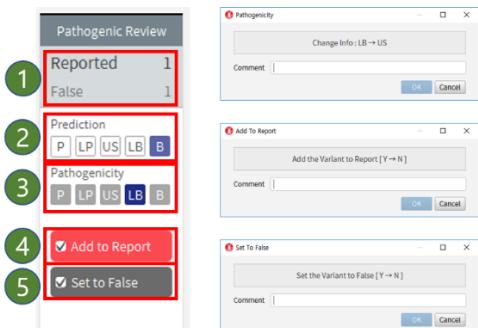
※ Notice

: Alamut 어플리케이션을 사용하고 싶다면 “Preference” > “API” 탭에서 설정을 해야 한다. “Enable HTTP-based access” 옵션을 선택하고 포트 번호를 10000으로 설정한다.



Pathogenicity 설정

임상의는 최종 보고서를 생성하기 전 pathogenic 리뷰를 변경할 수 있다.



번호	이름	설명
1	변이 개수	최종 보고서에 추가한 변이의 개수, False로 지정된 변이 개수
2	예측	ACMG 가이드라인에 의해 자동으로 분류된 pathogenicity 분류
3	Pathogenicity	임상의에 의해 변경된 pathogenicity 분류
4	Add to Report	해당 변이를 최종 보고서에 추가
5	Set to False	해당 변이를 False로 지정

- 1) Pathogenicity 분류를 변경하기 위해 "Pathogenic Review"에 있는 **P**, **LP**, **US**, **LB**, **B** 버튼을 클릭한다. 새로운 창이 생성되면 관련 코멘트를 입력하고 "OK" 버튼을 클릭한다.
- 2) 해당 변이를 최종 보고서에 추가하기 위해 "Pathogenic Review"에 있는 **Add to Report** 버튼을 클릭한다. 새로운 창이 생성되면 관련 코멘트를 입력하고 "OK" 버튼을 클릭한다.
- 3) 해당 변이를 False로 지정하기 위해 "Pathogenic Review"에 있는 **Set to False** 버튼을 클릭한다. 새로운 창이 생성되면 관련 코멘트를 입력하고 "OK" 버튼을 클릭한다.
- 4) 만약 pathogenicity 분류를 변경, 해당 변이를 최종 보고서에 추가 혹은 False로 지정하면 변이 목록에서 해당 내용이 아이콘으로 표시된다.

Variant List - sorted by:					
Prediction	Pathogenicity	Warn	Report	False	
B					
B					
P	LP	▲	R	F	
B					
B					

Raw Data

"Raw Data" 탭 페이지에서는 샘플 파일(fastq), BAM, VCF 및 QC 리포트를 확인하고 다운로드 할 수 있다. **Download** 버튼을 클릭하여 사용자 PC에 해당 파일을 저장한다.

The screenshot shows a table with columns: Type, Filename, Size, Created, and Download. A red box highlights the first row. Green circles numbered 1 through 6 point to specific elements: 1 points to the 'RAW Data' tab; 2 points to the 'Type' column header; 3 points to the 'Filename' column header; 4 points to the 'Size' column header; 5 points to the 'Created' column header; 6 points to the 'Download' button for the QC_Report row.

Type	Filename	Size	Created	Download
FASTQ	s5-2_S5_L001_R2_001.fastq.gz	2.7 MB	2017-02-02 19:32:47	Download
FASTQ	s5-2_S5_L001_R1_001.fastq.gz	2.6 MB	2017-02-02 19:32:47	Download
BAM	s5-2_S5_L001_final.bam	1.4 MB	2017-02-02 19:32:47	Download
BAM	s5-2_S5_L001_final.bai	36 kB	2017-02-02 19:32:47	Download
VCF	s5-2_S5_L001.vcf	3 kB	2017-02-02 19:32:47	Download
QC_Report	s5-2_S5_L001.pdf	2.1 MB	2017-02-02 19:32:47	Download

번호	이름	설명
1	Raw Data	Raw Data 탭 페이지로 이동하기 위한 버튼
2	Type	Raw data의 타입
3	Filename	파일 이름
4	Size	파일 사이즈
5	Created	파일이 생성된 날짜
6	Download	해당 파일을 다운로드 하기 위한 버튼

Clinical Report

"Reports" 탭 페이지에서는 최종 보고서에 포함되는 정보를 확인하고 보고서를 생성할 수 있다.

The screenshot shows the 'Reports' tab of a clinical reporting software. The interface is divided into several sections:

- Test Information:** Includes a dropdown menu for 'Recorded Inspection Item' (2), a 'Manage No' input field, and an 'Inspection Item' input field.
- Client Information:** Includes a dropdown menu for 'Recorded Client Info' (3), fields for 'Organization', 'Client (Doctor)', and 'Contact'.
- Patient Information:** Includes fields for 'Patient ID', 'Name' (first name and last name), 'Birthday' (yyyy-MM-dd format), 'Gender' (All), and buttons for 'Add To Patient DB' and 'Search' (4).
- Reported Variant List:** A table header with columns: Prediction, Pathogenicity, Warn, False, Type, Cod.Cons, Gene, Transcript, NT change, AA.change, NT.change(BIC), Chr, Ref, Alt, Zygosity, g.pos, Exon, Exon(BIC), ref.num, alt.n. Below the table is a message: 'No data in table' (5).
- Conclusions:** An empty text area (6).

At the bottom right are three buttons: 'Save' (7), 'Create Draft Report', and 'Create Final Report'.

번호	이름	설명
1	Report	Report 탭 페이지로 이동하기 위한 버튼
2	Test Information	Combo box Inspection item 목록
		Manage No 검사에 대한 관리 번호
		Inspection Item 검사 항목
3	Client Information	Combo box 의뢰자 정보 목록
		Organization 의뢰기관 이름
		Client (Doctor) 의뢰자(의사) 이름
		Contact 의뢰자 연락처
4	Patient Information	Patient ID 환자 아이디
		Name 환자 이름
		Birthday 환자 생년월일
		Gender 환자 성별
		Add To Patient DB 환자 정보를 로컬 데이터베이스에 저장
		Search 로컬 데이터베이스로부터 환자 정보 검색
5	Reported Variant List	최종 보고서에 출력되는 변이 목록
6	Conclusion	최종 보고서에 출력되는 검사 소견
7	Buttons	Save 현재까지의 변경사항 저장
		Create Draft Report 보고서 초안 생성
		Create Final Report 최종 보고서 생성

- 1) 검사 정보, 의뢰 정보, 환자 정보 및 검사 소견을 입력하고 **Save** 버튼을 클릭하여 현재까지 입력사항을 저장한다.

- 2) **Create Draft Report** 버튼을 클릭하여 보고서 초안을 생성한다. 보고서 초안에는 워터마크가 포함되어 있다.

※ Notice

: 보고서 초안에는 날짜, lab, lab 담당자, lab 연락처 정보는 표시되지 않는다. 또한 최종 보고서의 summary에서는 최종 보고서에 추가한 변이 목록만 표시된다.

- 3) **Create Final Report** 버튼을 클릭하여 최종 보고서를 생성한다. 최종 보고서에는 검사 기관 정보가 포함된다. 검사 기관의 정보를 변경하기 위해서는 [사용자 정보 변경](#)을 참고한다.

- 4) 최종 보고서를 생성한 뒤에는 “**Past Results**” > “**Result Overview**”에서 “**REPORTED**” 메시지를 확인할 수 있다.

Clinical Report Contents

최종 보고서에는 아래와 같은 정보가 포함된다.

번호	이름	설명
1	Test Information	검사 번호 및 검사 이름
2	Ordering Physician	의뢰자 이름, 기관 및 연락처
3	Specimen	표본 타입, 채취 날짜, 수령 날짜 및 보고서 생성 날짜
4	Patient	환자의 이름, 생년월일, 아이디 및 성별
5	Summary	최종 리포트에 추가된 변이 목록
6	Result/Conclusion	임상의 소견
7	Details	변이 정보
8	Test Summary	표본 및 임상 정보, 검사 방법 및 검사 요약

9. 환자 관리

“Patient DB” 탭 페이지에서는 환자 정보를 관리할 수 있다. 사용자는 환자 정보를 추가, 수정, 삭제 및 검색할 수 있다.

- 1) “Patient DB” 탭 버튼을 클릭하여 환자 정보 관리 페이지로 이동한다.

※ Important

: 환자 데이터베이스는 사용자의 PC에만 저장되며, 소프트웨어는 환자의 어떠한 정보도 서버로 전송하지 않는다. 따라서, 만약 사용자가 동일한 계정으로 다른 PC에서 접속하더라도 동일한 환자 정보는 확인할 수 없다.

번호	이름	설명	
1	Patient DB	Patient DB	Patient DB 탭 페이지로 이동하기 위한 버튼
2	환자 검색	ID or Name	검색을 원하는 환자 아이디 혹은 이름
		Birthday	검색을 원하는 환자 생년월일
		<input type="checkbox"/> Male <input type="checkbox"/> Female	검색을 원하는 환자 성별
		Import patient data from Excel	Excel 파일을 이용한 환자 정보 입력
		Reset	환자 검색 조건 초기화
		Search	선택된 조건에 맞는 환자 정보 검색
3	환자 목록	전체 환자 혹은 검색된 환자 목록	
4	Add Patient	Add Patient	환자 정보를 입력하기 위한 품으로 변경
5	Basic Information	Patient ID	환자 아이디
		Name (first/last)	환자 이름
		Birthday	환자 생년월일

		Gender	환자 성별
6	Personal Detail	Email	이메일 주소
		Street Address	하위 주소
		Phone	전화번호
		City	도/시 정보
		Mobile	휴대폰 번호
		Postal Code	우편번호
		Country	국가
7	Medical Information	Ethnic Origin	인종
		Height	키 (cm)
		Weight	몸무게 (kg)
		Reason for Referral	의뢰 사유
		Medical History	주요 병력
8	Mother & Father	Medication	약물 복용 내용
		Ethnic Origin	부모의 인종
		Medical History	부모의 주요 병력
9	작업 버튼	Save	새로운 환자 정보 입력
		Modify	환자 정보 수정
		Delete	환자 정보 삭제

환자 정보 등록

- 1) “Patient DB” 탭 버튼을 클릭하여 Patient DB 페이지로 이동한다.
- 2) **Add Patient** 버튼을 클릭한다.
- 3) 환자의 기본 정보, 상세 정보, 의료 정보 및 부모 정보를 입력한다. 다음의 테이블은 각 항목에 대한 제약 조건을 나타낸다.

번호	필드명	제약 조건	옵션
1	Basic Information	Patient ID	필수
2		First Name	필수
3		Last Name	필수
4		Birthday	YYYY-MM-DD 포맷만 가능
5		Gender	M (Male) 또는 F (Female) 만 가능
6	Personal Details	Email	선택
7		Address	선택
8		Phone	선택

9	Medical Information	City	최대 150 글자	선택
10		Mobile	최대 50 글자	선택
11		Postal Code	최대 32 글자	선택
12		Country	목록에서 선택	선택
13		Ethnic Origin	목록에서 선택	선택
14		Height(cm)	최대 32 글자	선택
15		Weight(kg)	최대 32 글자	선택
16		Reason for Referral	-	선택
17		Medical History	-	선택
18		Medication	-	선택
19	Mother & Father	Ethnic Origin	목록에서 선택	선택
20		Medical History	-	선택

- 4) “Save” 버튼을 클릭하여 새로운 환자 정보를 저장한다.
- 5) 확인 창이 생성되면 “OK” 버튼을 클릭하여 최종적으로 환자 데이터를 저장한다.

환자 정보 등록 (Excel)

“Import patient data from Excel” 기능을 이용하여 한 번에 여러 명의 환자 데이터를 저장할 수 있다. Excel 파일은 Microsoft Office Excel 포맷이어야 하며 파일의 확장자는 “XLXS” 만 가능하다. 환자의 데이터는 Excel 파일의 첫 번째 시트에 작성되어야 한다. 첫 번째 행에는 반드시 필드 이름이 들어가야 하며 아래의 테이블은 각 필드에 대한 제약 조건을 나타낸다.

※ Important

: 필드 이름은 반드시 아래의 순서대로 대소문자를 구분하여 작성되어야 하며 공백은 허용되지 않는다.

컬럼	필드명	제약 조건	옵션
A	FirstName	최대 64 글자	필수
B	LastName	최대 64 글자	필수
C	Birthday	YYYY-MM-DD 형식만 가능	필수
D	Gender	M (Male) 혹은 F (Female) 만 가능	필수
E	PatientID	최대 32 글자	필수
F	Email	최대 150 글자	선택
G	Phone	최대 50 글자	선택
H	Mobile	최대 50 글자	선택
I	Street	최대 150 글자	선택

J	City	최대 150 글자	선택
K	PostCode	최대 32 글자	선택
L	Country	코드만 가능 (부록: 국가 코드 참고)	선택
M	EthnicOrigin	코드만 가능 (부록: 민족 코드 참고)	선택
N	Height	최대 32 글자	선택
O	Weight	최대 32 글자	선택
P	ReasonForReferral	-	선택
Q	MedicalHistory	-	선택
R	Medication	-	선택
S	MotherEthnicOrigin	코드만 가능 (부록: 민족 코드 참고)	선택
T	MotherMedicalHistory	-	선택
U	FatherEthnicOrigin	코드만 가능 (부록: 민족 코드 참고)	선택
V	FatherMedicalHistory	-	선택

- 1) “Patient DB” 탭 버튼을 클릭한다.
- 2) “Import patient data from Excel” 버튼을 클릭한다.
- 3) 사용자 PC에서 Excel 파일을 선택 한 뒤 “Open” 버튼을 클릭한다.

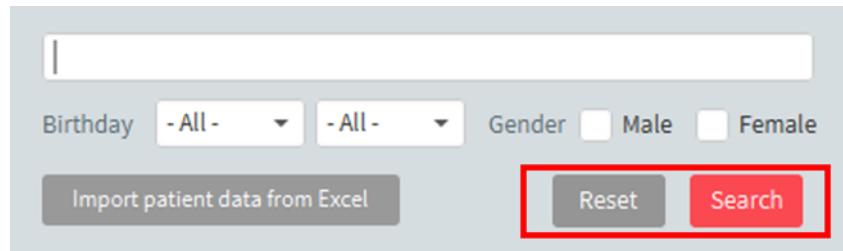
환자 정보 수정

- 1) “Patient DB” 탭 버튼을 클릭한다.
- 2) “Patient List”에서 수정을 원하는 환자를 선택한다. “Patient DB”의 오른쪽 영역이 수정 모드로 변경된다.
- 3) 환자의 정보를 수정한다.
- 4) “Modify” 버튼을 클릭하여 수정된 환자 정보를 반영한다.
- 5) “OK” 버튼을 클릭하여 최종적으로 환자 정보를 수정한다.

환자 정보 삭제

- 1) “Patient DB” 탭 버튼을 클릭한다.
- 2) “Patient List”에서 삭제를 원하는 환자를 선택한다. “Patient DB”의 오른쪽 영역이 수정 모드로 변경된다.
- 3) “Delete” 버튼을 클릭하여 사용자 PC에 저장된 환자 정보를 삭제한다.
- 4) “OK” 버튼을 클릭하여 최종적으로 환자 정보를 삭제한다.

환자 정보 검색

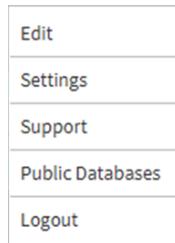


- 1) “Patient DB” 탭 버튼을 클릭한다.
- 2) (선택) 환자의 아이디 혹은 이름을 입력한다.
- 3) (선택) 환자의 생년월일을 선택한다.
- 4) (선택) “Male” 혹은 “Female”을 선택한다.
- 5) “Search” 버튼을 클릭하여 조건에 맞는 환자 정보를 검색한다. 검색 결과는 아래의 환자 목록에 표시된다. 만약 조건을 입력하지 않고 “Search” 버튼을 클릭하면 모든 환자에 대한 목록이 환자 목록에 표시된다.

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.



사용자 관리

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

The screenshot shows the 'Edit' dialog box with two main sections:

- Change Password** (Section 1):
 - Current Password
 - New Password
 - New Password Confirm
 - Hint: Password is English, numbers, please enter at least 8 or more characters with a combination of special characters.
- User Information** (Section 2):
 - Organization
 - Department
 - Address
 - Phone
 - E-mail

At the bottom right are the **Save** and **Close** buttons.

번호	이름	설명	
1	Change Password	현재 비밀번호 및 새로운 비밀번호 입력	
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 조

합하여 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.

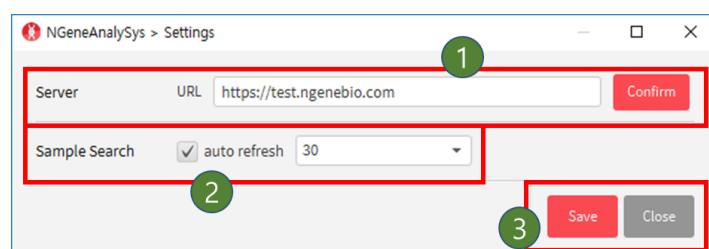
※ Notice

: 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	GUI 클라이언트의 화면 새로 고침 기능 선택
		30 10 second 20 second 30 second 45 second 60 second	화면의 자동 새로 고침 주기 변경
3	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**” 기능에 체크하고 자동 새로 고침 주기를 선택한다.

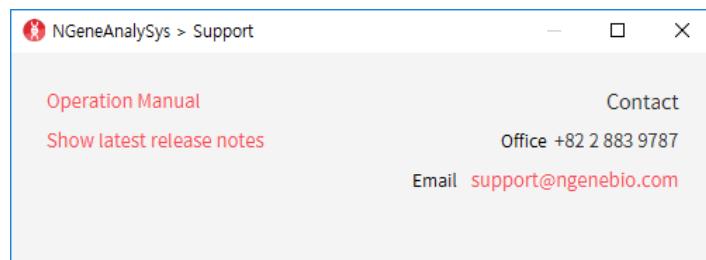
※ Notice

: 만약 분석 상황을 자동으로 다시 불러오고 싶지 않다면, 체크 박스의 체크를 해제한다.

- 2) “**Save**” 버튼을 클릭하여 변경된 기능을 저장한다.

지원

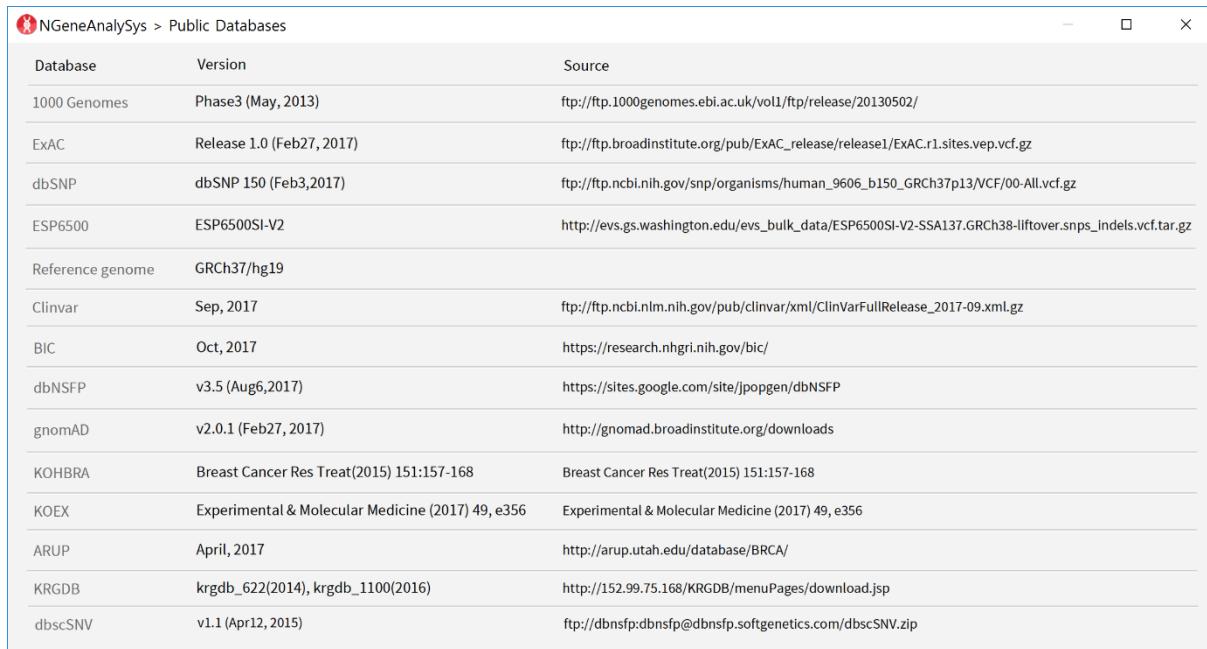
“**Support**”에서는 (주)엔젠바이오의 연락처를 확인할 수 있다. 또한 NGeneAnalySys™ 소프트웨어의 릴리즈 노트를 확인하고 사용자 매뉴얼을 다운로드 받을 수 있다.



- 1) “**Operation Manual**” 버튼을 클릭하면 NGeneAnalySys™ 소프트웨어의 매뉴얼을 다운로드 할 수 있다.
- 2) “**Show latest release notes**” 버튼을 클릭하면 사용자의 웹 브라우저를 통해 (주)엔젠바이오 홈페이지로 연결되어 소프트웨어 릴리즈 노트를 확인할 수 있다.

공개 데이터베이스

“**Public Databases**”에서는 분석에 사용한 공개 데이터베이스 정보를 확인할 수 있다. 해당 데이터베이스는 필요시 업데이트 될 수 있다. 해당 데이터베이스는 필요시 업데이트 될 수 있다.



The screenshot shows a software window titled "NGeneAnalySys > Public Databases". The window contains a table with columns: Database, Version, and Source. The table lists various genomic databases and their sources:

Database	Version	Source
1000 Genomes	Phase3 (May, 2013)	ftp://ftp.1000genomes.ebi.ac.uk/vol1/ftp/release/20130502/
ExAC	Release 1.0 (Feb27, 2017)	ftp://ftp.broadinstitute.org/pub/ExAC_release/release1/ExAC.r1.sites.vep.vcf.gz
dbSNP	dbSNP 150 (Feb3,2017)	ftp://ftp.ncbi.nih.gov/snp/organisms/human_9606_b150_GRCh37p13/VCF/00-All.vcf.gz
ESP6500	ESP6500SI-V2	http://evs.gs.washington.edu/evs_bulk_data/ESP6500SI-V2-SSA137.GRCh38-liftOver.snps_indels.vcf.tar.gz
Reference genome	GRCh37/hg19	
Clinvar	Sep, 2017	ftp://ftp.ncbi.nlm.nih.gov/pub/clinvar/xml/ClinVarFullRelease_2017-09.xml.gz
BIC	Oct, 2017	https://research.nhgri.nih.gov/bic/
dbNSFP	v3.5 (Aug6,2017)	https://sites.google.com/site/jpopgen/dbNSFP
gnomAD	v2.0.1 (Feb27, 2017)	http://gnomad.broadinstitute.org/downloads
KOHBRA	Breast Cancer Res Treat(2015) 151:157-168	Breast Cancer Res Treat(2015) 151:157-168
KOEX	Experimental & Molecular Medicine (2017) 49, e356	Experimental & Molecular Medicine (2017) 49, e356
ARUP	April, 2017	http://arup.utah.edu/database/BRCA/
KRGDB	krgdb_622(2014), krgdb_1100(2016)	http://152.99.75.168/KRGDB/menuPages/download.jsp
dbscSNV	v1.1 (Apr12, 2015)	ftp://dbnsfp:dbnsfp@dbnsfp.softgenetics.com/dbscSNV.zip

로그아웃

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

11. 웹 ADMIN GUI 메인 페이지 개요

The screenshot shows the 'User Management' section of the NGeneAnalySys Manager. The left sidebar has a 'User Management' menu item highlighted with a red box and a green circle labeled '1'. The main content area displays a table titled 'User list' with columns: ID, LOGIN_ID, NAME, USER_TYPE, GROUP_ID, GROUP_NAME, CREATED_AT, UPDATED_AT, DELETED_AT, DELETED, and USER MODIFY. The table contains three rows of data. At the top right of the content area, there are buttons for 'Create User' and 'Delete User', and a 'Logout' button.

번호	이름	설명
1	메인 메뉴	사용자 관리, 서버 리소스 모니터링, 분석 작업 관리 및 로그 목록 페이지로 이동하기 위한 버튼
2	컨텐츠 화면	사용자 관리, 서버 리소스 모니터링, 분석 작업 관리 및 로그 목록 컨텐츠 화면
3	로그아웃	사용자 로그아웃 버튼

12. 사용자 관리

- 1) “User Management” 버튼을 클릭하여 사용자 관리 페이지로 이동한다.

The screenshot shows the application's main menu on the left and the User Management page on the right. The User Management page has two main sections: 'Group list' and 'User list'. Both sections include search and filter fields. The 'User list' section displays a table of user records with columns: ID, LOGIN_ID, NAME, USER_TYPE, GROUP_ID, GROUP_NAME, CREATED_AT, UPDATED_AT, DELETED_AT, and USER MODIFY. Three user entries are shown: test (RESEARCHER), controller (ADMIN), and admin (ADMIN).

사용자 관리 페이지 개요

번호	이름	설명
1	사용자 그룹 관리	사용자 그룹 생성, 삭제, 수정 및 검색
2	사용자 관리	사용자 생성, 삭제, 수정 및 검색

사용자 그룹 관리

The screenshot shows a 'Group list' interface. At the top right are two buttons: '+ Create Group' and '- Delete Group'. A red box surrounds these buttons. Below them is a search bar with 'Group Name:' and a 'Search' button; a red box surrounds this area. The main content is a table with columns: ID, GROUP_NAME, DELETED, and GROUP MODIFY. It contains one row with ID 1, GROUP_NAME 'administrators', and DELETED 'N'. A red box surrounds the entire table. Three green circles with numbers 1, 2, and 3 are overlaid on the interface: 1 is on the '+ Create Group' button, 2 is on the search bar, and 3 is on the table body.

번호	이름	설명
1	작업 버튼	사용자 그룹 생성 및 삭제 버튼
2	검색	사용자 그룹 검색
3	목록	사용자 그룹 목록

사용자 그룹 생성

- 1) **+ Create Group** 버튼을 클릭한다.

The screenshot shows the same 'Group list' interface as before, but the '+ Create Group' button is highlighted with a red box. Below it, a 'Group Create' dialog box is open. The dialog has a title 'Group Create' and a single input field labeled 'Group Name' with the placeholder 'Group Name'. At the bottom are 'Close' and 'Save' buttons.

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

A close-up screenshot of the 'Group Create' dialog box. It shows the 'Group Name' input field containing 'Group Name'. At the bottom are two buttons: 'Close' on the left and 'Save' on the right.

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

사용자 그룹 설정

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

Group list			
	 Create Group	 Delete Group	
ID	GROUP_NAME	DELETED	GROUP MODIFY
<input type="checkbox"/>	1 administrators	N	

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

Group Modify
×

Group Name	<input type="text" value="administrators"/>
------------	---

Close


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

사용자 그룹 삭제

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

Group list				
		+ Create Group	- Delete Group	
Group Name :				Search
ID	GROUP_NAME	DELETED	GROUP MODIFY	
<input checked="" type="checkbox"/>	2 Hospital	N		
<input type="checkbox"/>	1 administrators	N		
				1

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

사용자 그룹 검색

- 1) 검색을 원하는 사용자 그룹 이름을 입력하고  버튼을 클릭한다. 검색된 사용자 그룹은 사용자 그룹 목록에 표시된다.

Group list				
		+ Create Group	- Delete Group	
Group Name :		Hospital	Search	
ID	GROUP_NAME	DELETED	GROUP MODIFY	
<input type="checkbox"/>	2 Hospitals	N		
				1

사용자 관리

User list

ID	LOGIN_ID	NAME	USER_TYPE	GROUP_ID	GROUP_NAME	CREATED_AT	UPDATED_AT	DELETED_AT	DELETED	USER MODIFY
3	test	test	RESEARCHER	1	administrators	2017-04-28T01:53:28.396955Z	-	-	N	
2	controller	controller	ADMIN	1	administrators	2016-05-19T00:55:30.748446Z	-	-	N	
1	admin	admin	ADMIN	1	administrators	2016-05-19T00:55:30.748446Z	-	-	N	

번호	이름	설명
1	작업 버튼	사용자를 생성, 삭제하기 위한 버튼
2	검색	사용자 검색
3	목록	사용자 목록

사용자 생성

- 1) 버튼을 클릭한다.

+ Create User

Type : ALL	Group Name : ALL	Search			
NAME	CREATED_AT	UPDATED_AT	DELETED_AT	DELETED	USER MODIFY
ors	2017-04-28T01:53:28.396955Z	-	-	N	
ors	2016-05-19T00:55:30.748446Z	-	-	N	
ors	2016-05-19T00:55:30.748446Z	-	-	N	

- 2) 사용자의 로그인 아이디, 이름, 비밀번호를 입력하고 사용자 타입 및 사용자가 속한 그룹을 선택한 뒤 버튼을 클릭한다. 사용자 아이디는 중복될 수 없다.

User Create

Login ID	Login ID
Name	Name
Password	Password
User Type	ADMIN
User Group	Hospitals

Close **Save**

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

사용자 수정

- 1) 수정을 원하는 사용자와 같은 행에 있는  버튼을 클릭한다.

User list										
Login Id:		Name:		Type:	Group Name:		Search			
ID	LOGIN_ID	NAME	USER_TYPE	GROUP_ID	GROUP_NAME	CREATED_AT	UPDATED_AT	DELETED_AT	DELETED	USER MODIFY
<input type="checkbox"/>	3	test	RESEARCHER	1	administrators	2017-04-28T01:53:28.396955Z	-	-	N	

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

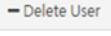
User Modify

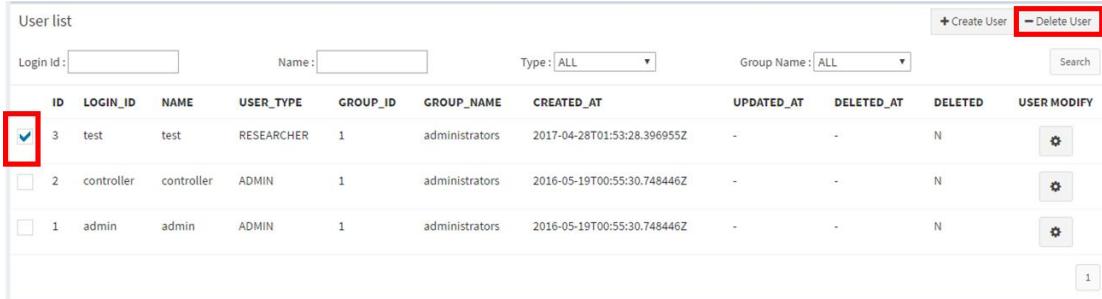
Login ID	test
Name	test
Password	Password
User Type	RESEARCHER
User Group	administrators

Close **Save**

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

사용자 삭제

- 1) 삭제를 원하는 사용자 정보 행의 체크박스를 체크하고  버튼을 클릭한다. 아래의 그림에서는 "test" 사용자가 삭제된다.

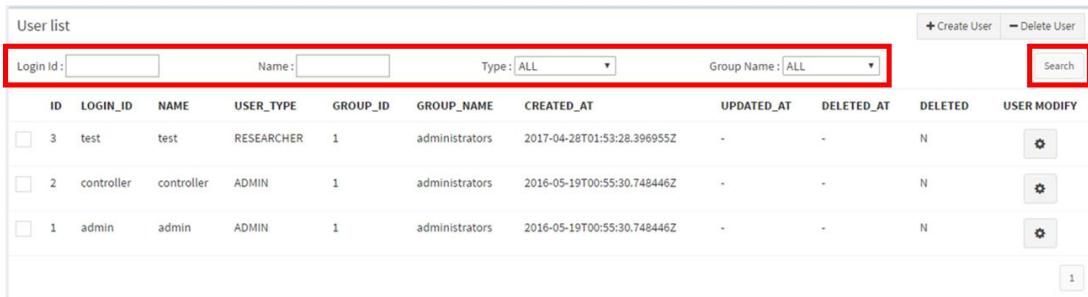


ID	LOGIN_ID	NAME	USER_TYPE	GROUP_ID	GROUP_NAME	CREATED_AT	UPDATED_AT	DELETED_AT	DELETED	USER MODIFY
<input checked="" type="checkbox"/>	3	test	RESEARCHER	1	administrators	2017-04-28T01:53:28.396955Z	-	-	N	
<input type="checkbox"/>	2	controller	ADMIN	1	administrators	2016-05-19T00:55:30.748446Z	-	-	N	
<input type="checkbox"/>	1	admin	ADMIN	1	administrators	2016-05-19T00:55:30.748446Z	-	-	N	

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

사용자 검색

- 1) 검색을 원하는 사용자 정보를 입력 및 선택하고  버튼을 클릭한다. 검색된 사용자 정보는 사용자 목록에 표시된다.



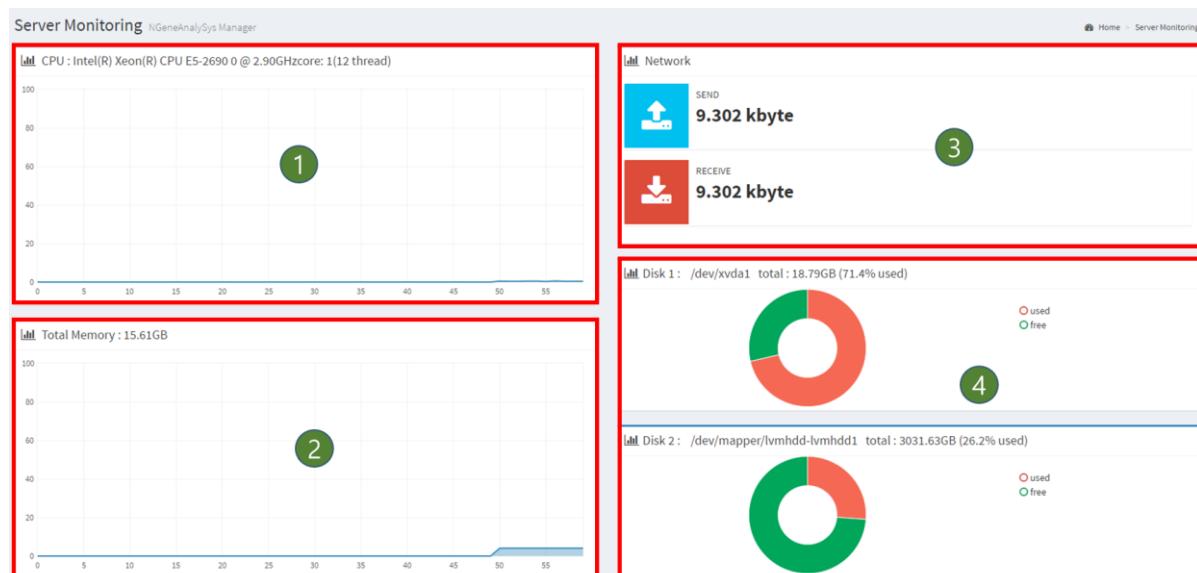
ID	LOGIN_ID	NAME	USER_TYPE	GROUP_ID	GROUP_NAME	CREATED_AT	UPDATED_AT	DELETED_AT	DELETED	USER MODIFY
<input type="checkbox"/>	3	test	RESEARCHER	1	administrators	2017-04-28T01:53:28.396955Z	-	-	N	
<input type="checkbox"/>	2	controller	ADMIN	1	administrators	2016-05-19T00:55:30.748446Z	-	-	N	
<input type="checkbox"/>	1	admin	ADMIN	1	administrators	2016-05-19T00:55:30.748446Z	-	-	N	

13. 서버 모니터링

- 1) “Server Monitoring” 버튼을 클릭하여 서버 리소스 모니터링 페이지로 이동한다.

The screenshot shows the "Server Monitoring" page of the NGeneAnalySys Manager. The left sidebar has a red box around the "Server Monitoring" option, which is selected. A red arrow points from this sidebar to the main content area. The main content area contains four sections: 1. CPU usage graph (CPU: Intel(R) Xeon(R) CPU E5-2690 0 @ 2.90GHz core: 1(12 thread)) with a red box around it. 2. Memory usage graph (Total Memory: 15.61GB) with a red box around it. 3. Network traffic section showing Send (9.302 kbyte) and Receive (9.302 kbyte) with a red box around it. 4. Disk usage section showing Disk 1 (total: 18.79GB, 71.4% used) and Disk 2 (total: 3031.63GB, 26.2% used) each with a donut chart showing used (red) and free (green) space.

서버 모니터링 페이지 개요



번호	이름	설명
1	CPU 사용량	분석 서버의 CPU 정보 및 사용량을 실시간으로 표시
2	메모리 사용량	분석 서버의 메모리 사용량을 실시간으로 표시
3	네트워크 사용량	분석 서버의 네트워크 사용량을 Send, Receive 별 실시간 표시
4	디스크 사용량	분석 서버의 디스크 별 정보 및 사용량 표시

14. 분석 작업 관리

- 1) “Analysis Management” 버튼을 클릭하여 분석 작업 관리 페이지로 이동한다.

The screenshot shows the Analysis Management page of the NGeneAnalySys Manager. At the top left, there is a vertical menu with options: User Management, Server Monitoring, Analysis Management (which is highlighted with a red box), and Log List. Below the menu is a search bar and a table titled "Analysis Job". The table has columns for Run ID, Run Name, Run Status, Samples, User ID, Name, Request Date, Created At, and Job Delete. All rows in the table show a status of "COMPLETE". There are 8 rows in total. A red box highlights the entire table area.

분석 관리 페이지 개요

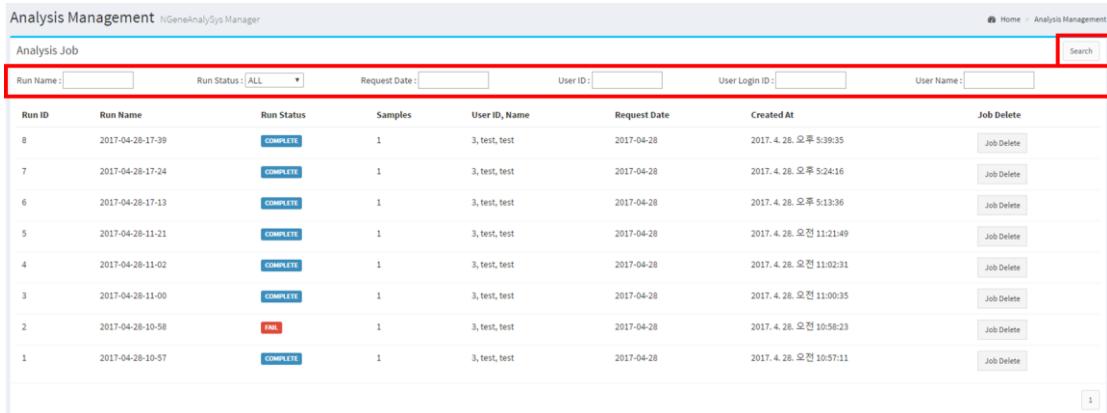
This screenshot of the Analysis Management page includes two numbered callouts. Callout 1, located at the top left, points to the search bar with the number "1". Callout 2, located in the middle left, points to the column headers of the table with the number "2". The table structure is identical to the one in the previous screenshot, showing completed analysis jobs.

번호	이름	설명	
1	검색	분석 작업 검색	
2	분석 작업 목록	Run ID	분석 작업의 Run 아이디
		Run Name	분석 작업의 Run 이름
		Run Status	분석 작업의 진행 상태
		Samples	분석 작업에 포함되는 샘플의 개수
		User ID, Name	분석 작업을 요청한 사용자 정보
		Request Date	분석 작업을 요청한 날짜

	Created At	분석 작업을 시작한 날짜
	Job Delete	분석 작업 삭제 버튼

분석 작업 검색

- 1) 검색을 원하는 작업 정보를 입력 및 선택하고 [Search](#) 버튼을 클릭한다. 검색된 분석 작업 결과는 분석 작업 목록에 표시된다.

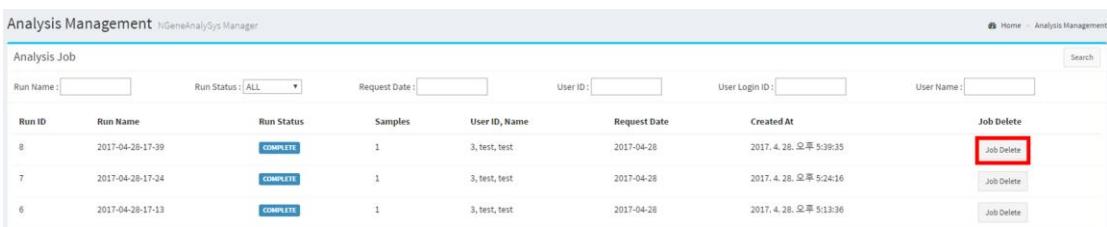


The screenshot shows the 'Analysis Management' section of the NGeneAnalySys Manager. A search bar at the top includes fields for Run Name, Run Status (set to ALL), Request Date, User ID, User Login ID, and User Name, followed by a 'Search' button. Below the search bar is a table titled 'Analysis Job' with the following columns: Run ID, Run Name, Run Status, Samples, User ID, Name, Request Date, Created At, and Job Delete. The table lists eight entries, each with a 'Job Delete' button. The first entry (Run ID 8) has its 'Job Delete' button highlighted with a red box.

Run ID	Run Name	Run Status	Samples	User ID, Name	Request Date	Created At	Job Delete
8	2017-04-28-17-39	COMPLETE	1	3, test, test	2017-04-28	2017. 4. 28. 오후 5:39:35	Job Delete
7	2017-04-28-17-24	COMPLETE	1	3, test, test	2017-04-28	2017. 4. 28. 오후 5:24:16	Job Delete
6	2017-04-28-17-13	COMPLETE	1	3, test, test	2017-04-28	2017. 4. 28. 오후 5:13:36	Job Delete
5	2017-04-28-11-21	COMPLETE	1	3, test, test	2017-04-28	2017. 4. 28. 오전 11:21:49	Job Delete
4	2017-04-28-11-02	COMPLETE	1	3, test, test	2017-04-28	2017. 4. 28. 오전 11:02:31	Job Delete
3	2017-04-28-11-00	COMPLETE	1	3, test, test	2017-04-28	2017. 4. 28. 오전 11:00:35	Job Delete
2	2017-04-28-10-58	FAIL	1	3, test, test	2017-04-28	2017. 4. 28. 오전 10:58:23	Job Delete
1	2017-04-28-10-57	COMPLETE	1	3, test, test	2017-04-28	2017. 4. 28. 오전 10:57:11	Job Delete

분석 작업 삭제

- 1) 삭제를 원하는 분석 작업 정보 행의 [Job Delete](#) 버튼을 클릭한다.



This screenshot is identical to the one above, showing the 'Analysis Job' table. The 'Job Delete' button for the first row (Run ID 8) is highlighted with a red box.

Run ID	Run Name	Run Status	Samples	User ID, Name	Request Date	Created At	Job Delete
8	2017-04-28-17-39	COMPLETE	1	3, test, test	2017-04-28	2017. 4. 28. 오후 5:39:35	Job Delete
7	2017-04-28-17-24	COMPLETE	1	3, test, test	2017-04-28	2017. 4. 28. 오후 5:24:16	Job Delete
6	2017-04-28-17-13	COMPLETE	1	3, test, test	2017-04-28	2017. 4. 28. 오후 5:13:36	Job Delete

15. 로그 관리

- 1) “Log List” 버튼을 클릭하여 사용자 로그 관리 페이지로 이동한다.

Log ID	Log Type	Log Msg	User ID	User Login ID	User Type	Name	Created At
88	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:59:23
87	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:54:23
86	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:49:23
85	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:44:23
84	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:39:22
83	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:35:35
82	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:30:35
81	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:25:34
80	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:21:58
79	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:16:58

로그 관리 화면 개요

Log ID	Log Type	Log Msg	User ID	User Login ID	User Type	Name	Created At
88	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:59:23
87	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:54:23
86	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:49:23
85	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:44:23
84	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:39:22
83	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:35:35
82	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:30:35
81	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:25:34
80	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:21:58
79	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:16:58

번호	이름	설명	
1	검색	사용자 로그 검색	
2	로그 목록	Log ID	사용자 로그 아이디
		Log Type	사용자 로그 타입 C (생성), R (검색), U (수정), D (삭제), LI (로그인), LO (로그아웃).
		Log Message	사용자 로그 메시지
		User ID	사용자 아이디
		User Login ID	사용자 로그인 아이디

	User Type	사용자 타입
	User Name	사용자 이름
	Created At	사용자 로그 생성 날짜

사용자 로그 검색

- 1) 검색을 원하는 사용자 로그 정보를 입력 및 선택하고 버튼을 클릭한다. 검색된 사용자 로그는 사용자 로그 목록에 표시된다.

The screenshot shows the 'Log List' page of the NGeneAnalysSys Manager. At the top, there are several search filters: 'Log Type' (set to 'ALL'), 'Log Msg' (empty), 'User ID' (empty), 'User Login ID' (empty), 'User Type' (set to 'ALL'), and 'User Name' (empty). A red box highlights the 'Search' button and these filter fields. Below the filters is a table with 10 rows of log entries. The columns are: Log ID, Log Type, Log Msg, User ID, User Login ID, User Type, Name, and Created At. Each row contains a log entry with 'Log Type' as 'LI' and 'Log Msg' as 'Token issue'. The 'User Type' column consistently shows 'RESEARCHER'. The 'Name' column shows 'test'. The 'Created At' column shows various dates and times from April 28, 2017, such as '2017. 4. 28. 오후 5:59:23' and '2017. 4. 28. 오후 5:44:23'. At the bottom right of the table, there is a navigation bar with numbers 1 through 9 and arrows for pagination.

Log ID	Log Type	Log Msg	User ID	User Login ID	User Type	Name	Created At
88	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:59:23
87	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:54:23
86	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:44:23
85	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:44:23
84	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:39:22
83	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:35:35
82	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:30:35
81	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:29:34
80	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:21:58
79	LI	Token issue	3	test	RESEARCHER	test	2017. 4. 28. 오후 5:16:58

16. 부록

국가 코드

Code	Country	Code	Country
KOR	South Korea	LBR	Liberia
USA	United States	LBY	Libya
GBR	United Kingdom	LIE	Liechtenstein
CAN	Canada	LTU	Lithuania
JPN	Japan	LUX	Luxembourg
CHN	China	MAC	Macao
AFG	Afghanistan	MKD	Macedonia
ALB	Albania	MDG	Madagascar
DZA	Algeria	MWI	Malawi
ASM	American Samoa	MYS	Malaysia
AND	Andorra	MDV	Maldives
AGO	Angola	MLI	Mali
AIA	Anguilla	MLT	Malta
ATA	Antarctica	MHL	Marshall Islands
ATG	Antigua and Barbuda	MRT	Mauritania
ARG	Argentina	MUS	Mauritius
ARM	Armenia	MYT	Mayotte
ABW	Aruba	MEX	Mexico
AUS	Australia	FSM	Micronesia
AUT	Austria	MDA	Moldova
AZE	Azerbaijan	MCO	Monaco
BHS	Bahamas	MNG	Mongolia
BHR	Bahrain	MNE	Montenegro
BGD	Bangladesh	MSR	Montserrat
BRB	Barbados	MAR	Morocco
BLR	Belarus	MOZ	Mozambique
BEL	Belgium	MMR	Myanmar
BLZ	Belize	NAM	Namibia
BEN	Benin	NRU	Nauru
BMU	Bermuda	NPL	Nepal
BTN	Bhutan	NLD	Netherlands
BOL	Bolivia	ANT	Netherlands Antilles

BIH	Bosnia and Herzegovina	NCL	New Caledonia
BWA	Botswana	NZL	New Zealand
BRA	Brazil	NIC	Nicaragua
IOT	British Indian Ocean Territory	NER	Niger
VGB	British Virgin Islands	NGA	Nigeria
BRN	Brunei	NIU	Niue
BGR	Bulgaria	PRK	North Korea
BFA	Burkina Faso	MNP	Northern Mariana Islands
BDI	Burundi	NOR	Norway
KHM	Cambodia	OMN	Oman
CMR	Cameroon	PAK	Pakistan
CPV	Cape Verde	PLW	Palau
CYM	Cayman Islands	PSE	Palestine
CAF	Central African Republic	PAN	Panama
TCD	Chad	PNG	Papua New Guinea
CHL	Chile	PRY	Paraguay
CXR	Christmas Island	PER	Peru
CCK	Cocos Islands	PHL	Philippines
COL	Colombia	PCN	Pitcairn
COM	Comoros	POL	Poland
COK	Cook Islands	PRT	Portugal
CRI	Costa Rica	PRI	Puerto Rico
HRV	Croatia	QAT	Qatar
CUB	Cuba	COG	Republic of the Congo
CUW	Curacao	REU	Reunion
CYP	Cyprus	ROU	Romania
CZE	Czech Republic	RUS	Russia
COD	Democratic Republic of the Congo	RWA	Rwanda
DNK	Denmark	BLM	Saint Barthelemy
DJI	Djibouti	SHN	Saint Helena
DMA	Dominica	KNA	Saint Kitts and Nevis
DOM	Dominican Republic	LCA	Saint Lucia
TLS	East Timor	MAF	Saint Martin
ECU	Ecuador	SPM	Saint Pierre and Miquelon
EGY	Egypt	VCT	Saint Vincent and the Grenadines

SLV	El Salvador	WSM	Samoa
GNQ	Equatorial Guinea	SMR	San Marino
ERI	Eritrea	STP	Sao Tome and Principe
EST	Estonia	SAU	Saudi Arabia
ETH	Ethiopia	SEN	Senegal
FLK	Falkland Islands	SRB	Serbia
FRO	Faroe Islands	SYC	Seychelles
FJI	Fiji	SLE	Sierra Leone
FIN	Finland	SGP	Singapore
FRA	France	SXM	Sint Maarten
PYF	French Polynesia	SVK	Slovakia
GAB	Gabon	SVN	Slovenia
GMB	Gambia	SLB	Solomon Islands
GEO	Georgia	SOM	Somalia
DEU	Germany	ZAF	South Africa
GHA	Ghana	SSD	South Sudan
GIB	Gibraltar	ESP	Spain
GRC	Greece	LKA	Sri Lanka
GRL	Greenland	SDN	Sudan
GRD	Grenada	SUR	Suriname
GUM	Guam	SJM	Svalbard and Jan Mayen
GTM	Guatemala	SWZ	Swaziland
GGY	Guernsey	SWE	Sweden
GIN	Guinea	CHE	Switzerland
GNB	Guinea-Bissau	SYR	Syria
GUY	Guyana	TWN	Taiwan
HTI	Haiti	TJK	Tajikistan
HND	Honduras	TZA	Tanzania
HKG	Hong Kong	THA	Thailand
HUN	Hungary	TGO	Togo
ISL	Iceland	TKL	Tokelau
IND	India	TON	Tonga
IDN	Indonesia	TTO	Trinidad and Tobago
IRN	Iran	TUN	Tunisia
IRQ	Iraq	TUR	Turkey
IRL	Ireland	TKM	Turkmenistan
IMN	Isle of Man	TCA	Turks and Caicos Islands

ISR	Israel	TUV	Tuvalu
ITA	Italy	VIR	U.S. Virgin Islands
CIV	Ivory Coast	UGA	Uganda
JAM	Jamaica	UKR	Ukraine
JEY	Jersey	ARE	United Arab Emirates
JOR	Jordan	URY	Uruguay
KAZ	Kazakhstan	UZB	Uzbekistan
KEN	Kenya	VUT	Vanuatu
KIR	Kiribati	VAT	Vatican
XKX	Kosovo	VEN	Venezuela
KWT	Kuwait	VNM	Vietnam
KGZ	Kyrgyzstan	WLF	Wallis and Futuna
LAO	Laos	ESH	Western Sahara
LVA	Latvia	YEM	Yemen
LBN	Lebanon	ZMB	Zambia
LSO	Lesotho	ZWE	Zimbabwe

민족 코드

Code	Ethnic Origin
ARAB_LEAGUE	Arab League
EUROPE	Europe
AUSTRALIAN_INDIGENOUS	Australian (indigenous)
INDIGENOUS_OCEANIAN	Indigenous Oceanian
EUROPEANS_IN_OCEANIA	Europeans in Oceania
INDIGENOUS	Indigenous
CANADA	Canada
MEXICO	Mexico
UNITED_STATES	United States
CENTRAL_AMERICA	Central America
SOUTH_AMERICA	South America
ASIA_CENTRAL	Asia-Central
ASIA_EAST	Asia-East
ASIA_NORTHERN	Asia-Northern
ASIA_SOUTH	Asia-South
ASIA_SOUTHEAST	Asia-Southeast
ASIA_WEST	Asia-West

PATHOGENICITY CLASS

Pathogenic

- Nonsense mutations (stop_gained) with 1000 genomes and ESP6500 <= 0.01.
- Frameshift (frameshift_variant) with 1000 genomes 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 1000 genomes 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 1000 genomes or ESP6500 > 0.05 with 2 predictive.

Uncertain Significance

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

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. undetectable protein level) but no interpretation of clinical significance.
- “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

"Past Results" > "Detail" > "SNPs-INDELS"에 있는 변이 목록 필드의 정의는 아래와 같다.

번호	필드명	Defalut	설명
사용자 설정 항목			
1	Prediction	Y	Pathogenic class using ACMG ISV guideline.
2	Pathogenicity	Y	User defined Pathogenic class.
3	Filter	Y	Pre-filtered variant in BRCA1/2.
4	Warn	Y	Low confidence variants.
5	Report	Y	Reported variant.
6	False	Y	Set variant to false.
7	ID	N	Variant number.
변이 및 유전자 annotation 정보			
8	Type	Y	Variant type SNP: Single-Nucleotide Polymorphism (R='A', S='C'). INS: Insertion (R='A', S='AGT'). MNP: Multiple-nucleotide polymorphism (R='ATA', S='GTC'). MIXED: Multiple-nucleotide and an Indel (R='ATA', S='GTCAGT').
9	Cod.Cons	Y	
10	Gene	Y	Gene Symbol (HUGO Gene Nomenclature).
11	Strand	Y	Whether the gene is located on the plus or minus strand.
12	Transcript	Y	Transcript ID.
13	NT change	Y	The variant coordinates relative to the coding DNA (HGVS format: A of start codon ATG is #1).
14	AA change	Y	Change amino acid.
15	NT change(BIC)	Y	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).
16	ref.genome	N	Reference genome build.
변이 위치 정보			
17	Chr	Y	The chromosome numbers.
18	Ref	Y	Reference allele.
19	Alt	Y	Alternative allele.
20	Zygosity	Y	The words homozygous, heterozygous, and hemizygous are used to describe the genotype of a diploid organism at a single locus on the DNA.
21	g.pos	Y	The variant coordinate on the reference genome.
22	g.pos.end	N	The variant end coordinate on the reference genome.
23	Exon	Y	Number of exon in which the variant is located exon/total

			exon.
24	Exon(BIC)	Y	Exon number; Reference sequences: BRCA1 GenBank U14680; BRCA2 GenBank U43746.
Allele 정보			
25	ref.num	Y	Number of reads supporting the reference allele.
26	alt.num	Y	Number of reads supporting the alternative allele.
27	depth	Y	Total coverage of the variant.
28	fraction	Y	The proportion of the reads supporting the variant count.
Population 빈도			
29	dbSNP	N	dbSNP RS ID.
30	1KG	Y	1000 Genomes Project population frequency.
31	ExAC	Y	Exome Aggregation Consortium(ExAC) population frequency.
32	Esp6500	Y	NHLBI Exome Sequencing Project(ESP) population frequency.
33	Korean	Y	Korean Exome Project frequency.
데이터베이스 정보			
34	ClinVar.Acc	Y	ClinVar RCV accessions.
35	ClinVar.disease	N	ClinVar disease name.
36	ClinVar.Class	Y	Clinical classification.
37	BIC.Cat	N	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.
38	BIC.Importance	N	Clinical importance in BIC.
39	BIC.Class	Y	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.
40	Experiment	N	Experiment type {somatic, germline}.

41	BIC.Designation	Y	Designation of described mutation according to BIC nomenclature guidelines.
42	BIC.NT	Y	Nucleotide # in the transcript (cDNA) at which mutation occurs; Reference sequences: BRCA1 GenBank U14680; BRCA2 GenBank U43746.
43	KOHBRA.patient	Y	High risk breast cancer patient in Korea (KOHBRA).
44	KOHBRA.frequency	Y	High risk breast cancer frequency in Korea (KOHBRA).
45	Be.clinvar.update	N	Date the variant was last updated in ClinVar.
46	Be.clinvar.origin	N	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.
47	Be.clinvar.method	N	Method used to collect the data that supports the assertion of clinical significance. Allowed values: case-control, clinical testing, literature only, reference population, research.
48	Be.BIC.category	N	Mutation type in BIC.
49	Be.BIC.nationality	N	Nationality of the patient associated with the variant. From BIC.
50	Be.BIC.ethnic	N	Ethnic of BIC.
51	Be.BIC.patho	N	BIC pathogenicity.
52	Be.transcript	N	Reference transcript.
53	Be.nt	N	Nucleotide change.
54	Be.gene	N	Reference gene.
55	Be.enigma.condition	N	Human-readable condition, describing the biological impact of the variation.
56	enigma	N	
57	Be.enigma.update	N	The date on which the clinical significance of the variant was last evaluated by ENIGMA.
58	Be.exLOVD.class	N	IRAC Classification from exLOVD.
59	Be.clinvar.patho	N	ClinVar pathogenicity.
60	Be.enigma.patho	Y	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.
61	polyphen2	Y	PolyPhen-2 score ranges from 0.0 (tolerated) to 1.0 (deleterious).
62	sift	Y	SIFT score ranges from 0.0 (deleterious) to 1.0 (tolerated).
63	mutationtaster	Y	MutationTaster score.
64	Left.seq	N	Left 22bp sequence in variant.
65	Right.seq	N	Right 22bp sequence in variant.

서버 소프트웨어 설치

사용자 계정 생성

- 1) 분석 서버에 “**root**” 계정으로 접속한다.

```
$ su -
Password:
```

- 2) “**useradd**” 명령어를 이용하여 “**sudo**” 권한이 있는 “**ngenebio**” 사용자 계정을 생성한다.

```
$ useradd ngenebio -m -s /bin/bash
```

- 3) “**usermod**” 명령어를 이용하여 “**ngenebio**” 계정을 “**sudo**” 그룹에 등록한다.

```
$ usermod -aG sudo ngenebio
```

- 4) “**passwd**” 명령어를 이용하여 “**ngenebio**” 계정의 비밀번호를 설정한다.

```
$ passwd ngenebio
Enter new UNIX password:
Retype new UNIX password:
```

- 5) “**su**” 명령어를 이용하여 “**ngenebio**” 계정으로 접속한다.

```
$ su - ngenebio
```

외장HDD 마운트

- 1) 서버 설치용 외장HDD를 분석 서버의 USB 포트에 연결한다.
- 2) 리눅스 운영체제는 자동으로 외장HDD를 “**/dev**” 디렉토리로 추가한다.
- 3) “**fdisk**” 명령어를 이용하여 디바이스 이름을 확인한다.

```
$ sudo fdisk -l

Disk /dev/sdb: 7.4 GiB, 7948206080 bytes, 15523840 sectors
Units: sectors of 1 * 512 = 512 bytes
Sector size (logical/physical): 512 bytes / 512 bytes
I/O size (minimum/optimal): 512 bytes / 512 bytes
Disklabel type: dos
```

```
Disk identifier: 0x00000000
```

Device	Boot	Start	End	Sectors	Size	Id	Type
/dev/sdb1	*	8192	15523839	15515648	7.4G	b	W95 FAT32

※ Notice

: 디바이스 이름을 메모해둔다. 위의 예제에서는 "/dev/sdb1" 이다.

- 4) 외장HDD를 마운트 한다.

```
$ sudo mkdir /mnt/disk
$ sudo mount /dev/sdb1 /mnt/disk
```

※ Notice

: 만약 외장HDD의 파일 시스템이 exFAT 형식이면, 마운트 하기 전 아래와 같이 "exfat-fuse"를 우선 설치한다.

```
$ sudo apt-get install exfat-fuse exfat-utils
```

설치 파일 복사

- 1) 설치 파일을 복사하기 위한 디렉토리를 생성한다.

```
$ mkdir ~/tmp
$ cp -r /mnt/disk/Server_1.1/* ~/tmp/
```

- 2) 3개의 압축 파일의 압축을 푼다.

```
$ cd ~/tmp
$ tar vxzf webapi_1.1.tar.gz
$ tar vxzf control_server_1.1.tar.gz
$ tar vxzf pipeline_workflow_1.1.tar.gz
```

- 3) 소프트웨어를 설치 할 디렉토리를 생성한다.

```
$ sudo mkdir /NGENEPIO
```

서버 소프트웨어 설치

- 1) 아래와 같이 “파이프라인 워크플로우”를 설치한다.

```
$ cd ~/tmp/workflow
$ ./install.sh
```

- 2) 아래와 같이 “웹 API 서버”를 설치한다.

```
$ cd ~/tmp/webapi
$ ./install.sh
```

- 3) 아래와 같이 “컨트롤 서버”를 설치한다.

```
$ cd ~/tmp/control_server
$ ./install.sh
```

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.

17. 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 관악구 관악로 1, 220동 626호

서울특별시 구로구 디지털로 242, 1109호

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