

DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx on NextSeq 550Dx

Alkalmazás felhasználói útmutató

AZ ILLUMINA TULAJDONA

Dokumentumszám: 200025238 v00

2023. február

IN VITRO DIAGNOSZTIKAI HASZNÁLATRA.

A jelen dokumentum és annak tartalma az Illumina, Inc. és annak leányvállalatai („Illumina”) tulajdonát képezi, és kizárólag a jelen dokumentumban ismertetett termék(ek) szerződés szerű működtetéséhez használható. Egyéb célokra nem használható. A dokumentum és annak tartalma az Illumina előzetes írásos engedélye nélkül ettől eltérő célokra nem használható és forgalmazható, továbbá semmilyen formában nem kommunikálható, hozható nyilvánosságra vagy reprodukálható. Az Illumina a jelen dokumentummal nem biztosít licencet a termék vásárlójának a harmadik felek szabadalmi, védjegyjogi, szerzői jogi, szokásjogi vagy egyéb oltalom alatt álló jogosultságaihoz.

A jelen dokumentumban szereplő utasításokat a kvalifikált és megfelelően képzett személyzetnek szigorúan be kell tartania az itt ismertetett termék(ek) megfelelő és biztonságos használata érdekében. A termék(ek) használata előtt a felhasználó köteles átolvasni és értelmezni a jelen dokumentumban leírtakat.

AZ ITT SZEREPLŐ INFORMÁCIÓK ELOLVASÁSÁNAK VAGY AZ UTASÍTÁSOK BETARTÁSÁNAK ELMULASZTÁSA ESETÉN A TERMÉK(EK) MEGSÉRÜLHETNEK, ILLETVE SZEMÉLYI SÉRÜLÉS KÖVETKEZHET BE, IDEÉRTVE A FELHASZNÁLÓKAT ÉS MÁSOkat IS, ILLETVE EGYÉB ANYAGI KÁROK KÖVETKEZHETNEK BE. EZENFELÜL ILYEN ESETEKben A TERMÉK (EK)RE VONATKOZÓ GARANCIA ÉRVÉNYÉT VESZTI.

AZ ILLUMINA SEMMIFÉLE FELELŐSSÉGET NEM VÁLLAL AZ ITT BEMUTATOTT TERMÉK(EK) HELYTELEN HASZNÁLATÁBÓL FAKADÓ KÁROKÉRT (AZ ALKATRÉSZEKET ÉS A SZOFTVERT IS IDEÉRTVE).

© 2023 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

Minden védjegy az Illumina, Inc., illetve az adott tulajdonosok tulajdonát képezi. A védjegyekkel kapcsolatos információkat lásd a www.illumina.com/company/legal.html weboldalon.

Módosítási előzmények

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
200025238 v00	2023. február	Első kiadás.

Tartalomjegyzék

Módosítási előzmények	iii
Áttekintés	1
Elemzési módszerek	1
Tervezett futtatás létrehozása	5
Beállítások	7
Jegyzékfájl	8
Noise Filtering (Optional) (Zajszűrés, választható)	9
Elemzési eredményt tartalmazó fájlok	9
FASTQ fájlok	10
BAM fájlok	11
VCF fájlok	12
Requeue Analysis (Elemzés újraütemezése)	18
Műszaki támogatás	20

Áttekintés

A(z) DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx alkalmazás (DRAGEN for IDPE Dx) a szekvenáláshoz generált IDPE Dx könyvtárak másodlagos elemzésének megtervezésére és elvégzésére szolgál a NextSeq 550Dx rendszeren.

A(z) DRAGEN for IDPE Dx támogatja a szekvenálást az elemzésig, ha a következővel használják: Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Library Prep, NextSeq 550Dx és Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx.

Elemzési módszerek

DRAGEN for IDPE Dx elvégzi a csatornabontást, a FASTQ generálását, a leolvasási leképezést, a referencia genomhoz való illesztést és a kis variánsok megnevezését a kiválasztott munkafolyamatoktól függően:

- FASTQ létrehozása
- Csírvonal FASTQ és VCF generálás
- Szomatikus FASTQ és VCF generálás

MEGJEGYZÉS Az ORA tömörítés mindhárom munkafolyamattal használható. A DRAGEN ORA Compression egy teljesen veszteségmentes tömörítő szoftver, amely egy Original Read Archive (*.ora) kiterjesztéssel rendelkező fájlt hoz létre. Az ora formátum referenciaalapú tömörítési formátum a FASTQ fájlokhoz, és nagyon gyors tömörítésre/ kibontásra és nagy tömörítési arányra tervezték.

FASTQ létrehozása

Az összeállított szekvenciák mintánként FASTQ fájlokba vannak írva. A FASTQ fájlok olyan szöveges fájlok, amelyek csak egy minta szekvenálási adatait és minőségi pontszámait tartalmazzák. Minden egyes mintához külön FASTQ fájlok jönnek létre áramlási cella sávonként, szekvenálási leolvasásonként. A futtatás beállítása során megadott minta neve szerepel a FASTQ fájlnevében. A FASTQ-fájlok az igazítás elsődleges bemeneti adatai. A FASTQ generálás első lépése a csatornabontás. A csatornabontás szűrőn átmenő klasztereket rendel hozzá egy mintához, az egyes index leolvasási szekvenciákat összehasonlítva a futtatáshoz megadott index szekvenciákkal. Ebben a lépésben nem történik minőségi értékek figyelembevétele. Az indexleolvasások azonosítása a következő lépésekben történik:

- A rendszer számozza a mintákat 1-től kezdődően, a futtatáshoz való felsorolás sorrendjében.
- A 0-ás mintaszám a mintához nem rendelt klaszterek számára van fenntartva.

- A klaszterek akkor kerülnek hozzárendelésre egy mintához, ha az indexszekvencia pontosan megegyezik, vagy ha indexleolvasásonként legfeljebb egy eltérés van.

A szoftver ORA tömörítést ad hozzá a FASTQ fájlok tömörítéséhez. Ez a formátum opcionálisan engedélyezhető. ORA (*.ora) formátum használata esetén a veszteségmentes tömörítés biztosítása érdekében a FASTQ tartalom md5 ellenőrzőösszege a tömörítési és kibontási ciklus után megmarad.

DNS leképezés & igazítás

A FASTQ létrehozása után a leolvasásokat leképezik és összehangolják egy referencia genommal. A leképezés első fázisa a magok generálása a leolvasásból, majd a pontos egyezések keresése a referencia genomban. Ezeket az eredményeket ezután finomítjuk a teljes Smith-Waterman igazítások futtatásával a legnagyobb sűrűségű magillesztési egyezéseket tartalmazó helyeken.. Ez a jól dokumentált algoritmus úgy működik, hogy összehasonlítja az olvasás minden egyes pozícióját a referencia összes jelölt pozíciójával. Ezek az összehasonlítások megfelelnek a leolvasás és a referencia közötti potenciális igazítások mátrixának. A Smith-Waterman minden egyes ilyen lehetséges igazítási pozícióhoz pontszámokat generál, amelyek annak értékelésére szolgálnak, hogy az adott mátrixcellán áthaladó legjobb igazítás nukleotidegyezéssel vagy eltéréssel (átlós mozgás), delécióval (vízszintes mozgás) vagy beillesztéssel (függőleges mozgás) éri-e el azt. Az olvasás és a hivatkozás közötti egyezés bónuszt jelent a pontszámnál, az eltérés vagy az indel pedig büntetést von maga után. Az összességében legmagasabb pontszámú útvonal a mátrixon keresztül a kiválasztott igazítás. Az algoritmus hardveresen gyorsított a DRAGEN FPGA-kártyákon (helyszínen programozható kaputömb). Az alkalmazásban használt referencia genomot az UCSC hg19 FASTA-ból hoztuk létre a DRAGEN opcióval, amely egy liftover alapú alt-aware kivonattáblát hoz létre.

DRAGEN csírvonal variánsazonosítás

A DRAGEN Germline Small Variant Caller kis változatú csírvonal variánsazonosítója a feltérképezett és összehangolt DNS-leolvasásokat bemenetként veszi figyelembe, és az egy pontos nukleotid-polimorfizmusokat (SNP), valamint az inszerciókat és deléciókat (indelek) oszloponkénti detektálás és a haplotípusok helyi *de novo* összeállításának kombinációjával hívja ki. A DRAGEN Germline Small Variant Caller kis változatú csírvonal variánsazonosítójának engedélyezéséhez válassza ki a csírvonal variáns munkafolyamatot.

A csírvonal variánsazonosítást jellemzően olyan csírvonal-minták esetében használják, ahol a ploidia ismertén kettő. A lehívható hivatkozási tartományokat először megfelelő illesztési lefedettséggel kell azonosítani. Ezekben a hivatkozási tartományokon belül a rendszerezett leolvasások gyors szkennelése azonosítja az aktív tartományokat, amelyek a variáns bizonyítékával rendelkező oszlopok közepén helyezkednek el. Az aktív tartományok elégséges kontextussal vannak kitöltve ahhoz, hogy a közelben lévő jelentős, nem referenciális tartalmakat lefedjék. Ha indelre utaló jelek vannak, az aktív tartományok további kitöltést kapnak.

Az egymáshoz igazított leolvasásokat az egyes aktív tartományokban levágják, és egy De Bruijn-gráfba illesztik. A levágott leolvasások széleit a megfigyelési számok súlyozzák, a referenciaszekvencia pedig gerincként szolgál. Némi gráftisztítás és egyszerűsítés után az összes forrástól a fogadásig tartó útvonalat jelölt haplotípusként kivonjuk. Minden egyes haplotípus Smith-Waterman-igazításra kerül a referencia genomhoz, hogy azonosítani lehessen az általa képviselt variánsokat. Ez az eseménysorozat pozícióalapú észleléssel kiegészíthető. Minden egyes leolvasási haplotípus pár esetében a leolvasás megfigyelésének $P(r|H)$ valószínűségét – feltételezve, hogy a haplotípus a valódi kiindulási minta – egy pár rejtett Markov-modell (HMM) segítségével becsüljük meg.

Az aktív tartomány referenciapozíciója szerinti szkennelés során a lehetséges genotípusok a variáns események (SNP-k vagy indelek) diploid kombinációiból jönnek létre. Minden egyes eseménynél (beleértve a referenciát is) az egyes átfedő leolvasások megfigyelésének $P(r|e)$ feltételes valószínűségét az eseményt támogató haplotípusok maximális $P(r|H)$ valószínűségeként becsüljük. Ezeket egy genotípusra (eseménypárra) vonatkozó $P(r|e1e2)$ feltételes valószínűséggé kombináljuk, és megszorozva megkapjuk a teljes olvasási halmaz megfigyelésének $P(R|e1e2)$ feltételes valószínűségét. A Bayes-képlet segítségével kiszámítjuk az egyes diploid genotípusok $P(e1e2|R)$ utólagos valószínűségét, és kijelöljük a nyertest.

DRAGEN for IDPE Dx automatikus szűrést alkalmaz. További információkért lásd a [Csírvonal munkafolyamat VCF fájl jegyzetek a\(z\) 13. oldalon](#) című részt.

DRAGEN szomatikus variánsazonosítás

A DRAGEN Somatic Small Variant Caller szomatikus kis változatú variánsazonosítója bemenetként veszi a feltérképezett és összehangolt DNS-leolvasásokat, és az aktív tartományban lévő haplotípusok helyi *de novo* összeállításával hívja ki az SNV-eket és indeleket. A DRAGEN Somatic Small Variant Caller szomatikus kis változatú variánsazonosító engedélyezéséhez válasszon ki egy szomatikus variáns alkalmazást.

A szomatikus variánsazonosítást általában tumormintákhoz használják. Ezzel a munkafolyamattal a DRAGEN nem bocsát rendelkezésre olyan ploiditásra vonatkozó feltételezéseket, amelyek lehetővé teszik az alacsony gyakoriságú allélok észlelését. A tumormintában legfeljebb 100x-os lefedettségű lókuszok esetében a DRAGEN kimutatási küszöbértéke 5%-os a variáns allélfrekvenciáknál. A határérték a mélység növekedésével lókuszonként skálázódik, és minden alkalommal megfelelődik, amikor a lefedettség 100x fölé emelkedik. A lehívható hivatkozási tartományokat először megfelelő illesztési lefedettséggel kell azonosítani. Ezekben a hivatkozási tartományokon belül a rendszerezett leolvasások szkennelése azonosítja az aktív tartományokat, amelyek a tumorleolvasásokban egy variánsra utaló bizonyítékkal rendelkező halmozott oszlopok középpontjában helyezkednek el. Az aktív tartományok elégséges kontextussal vannak kitöltve ahhoz, hogy a közelben lévő jelentős, nem referenciális tartalmakat lefedjék. Ha indelre utaló jelek vannak, az aktív tartományok további kitöltést kapnak.

Az egymáshoz igazított leolvasásokat az egyes aktív tartományokban levágják, és egy De Bruijn-gráfba illesztik. A levágott leolvasások széleit a megfigyelési számok súlyozzák, a referenciaszekvencia pedig gerincként szolgál. Némi gráftisztítás és egyszerűsítés után az összes forrástól a fogadásig tartó útvonalat jelölt haplotípusként kivonjuk. Minden egyes haplotípus Smith-Waterman-igazításra kerül a referencia genomhoz, hogy azonosítani lehessen az általa képviselt variánsokat. Minden egyes leolvasási haplotípus pár esetében a leolvasás megfigyelésének $P(r|H)$ valószínűségét egy pár rejtett Markov-modell (HMM) segítségével becsüljük meg, feltételezve, hogy a haplotípus a valódi kiindulási minta.

A tumor kimutatási határérték (TLOD) pontszámának meghatározásához a DRAGEN Somatic Small Variant Caller szomatikus kis variánsazonosító először az egyes jelölt szomatikus eseményre vonatkozó referenciapozíció, valamint az aktív tartomány feletti referenciaesemény alapján szkennel. Az egyes átfedő leolvasások megfigyelésének $P(r|e)$ feltételes valószínűségét az eseményt támogató haplotípusok maximális $P(r|H)$ valószínűségeként becsüljük. Ezeket kombináljuk a $P(r|E)$ feltételes valószínűséggé egy E eseményhipotézisre, amely a referencia- és a jelölt szomatikus allél keverékét tartalmazza a lehetséges allélfrekvenciák tartományában, és megszorozzuk, hogy megkapjuk a teljes olvasási halmaz megfigyelésének $P(R|E)$ feltételes valószínűségét. Ebből számítják ki a TLOD-pontszámot annak bizonyítékaként, hogy egy adott lókuszon ALT-allél van jelen a tumormintában.

DRAGEN for IDPE Dx automatikus szűrést alkalmaz. További információkért lásd a [Szomatikus munkafolyamat VCF fájl jegyzetek a\(z\) 16. oldalon](#) című részt.

Tervezett futtatás létrehozása

A következő lépésekkel állíthatja be a futtatást a(z) Illumina Run Manager szoftveren, vagy a(z) NextSeq 550Dx segítségével, vagy egy hálózatba kapcsolt számítógépen a böngésző használatával. Használja egy hálózatba kapcsolt számítógép böngészőjét, ha mintaadatokat szeretne importálni. A(z) Illumina Run Manager hálózatba kapcsolt számítógépről történő elérésére vonatkozó utasításokat lásd itt: Illumina Run Manager a NextSeq 550Dx készülékhez szoftver útmutató (dokumentumszám: 200025239).

Két különböző módon hozhat létre új tervezett futtatást:

- **Import Run** (Futtatás importálása) – Meglévő futtatásból származó Sample Sheet (mintalap) használata sablonként új futtatáshoz. A futtatás importálásával kapcsolatos információkért lásd: Illumina Run Manager a NextSeq 550Dx készülékhez szoftver útmutató (dokumentumszám: 200025239).
- **Create Run** (Futtatás létrehozása) – Futtatási paraméterek manuális megadása. Az alábbi utasítások leírják, hogyan kell kézi futtatást létrehozni.

MEGJEGYZÉS A felhasználói felületen a szükséges beviteli mezőket csillag szimbólum (*) jelöli.

Alkalmazás

1. A Runs (Futtatások) képernyő Planned (Tervezett) lapján válassza a **Create Run** (Futtatás létrehozása) lehetőséget.
2. Válassza ki a(z) DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx alkalmazást, majd kattintson a **Next** (Következő) gombra.

Futtatási beállítások

1. A Run Settings (Futtatási beállítások) képernyőn adjon meg egy egyedi futtatásnevet. A futtatás neve azonosítja a futtatást a szekvenálástól az elemzésig.
2. **[Választható]** Adja meg a futtatás leírását a futtatás további azonosításához.
3. Válassza ki a könyvtár előkészítése során használt index adapter készlete(ke)t.
4. Tekintse át a kiolvasási hosszt, és szükség esetén módosítsa. Az 1. és 2. kiolvasás alapértelmezett értéke 151 ciklus. Az 1. és 2. index rögzített értéke 10 ciklus, és nem módosítható.
5. **[Választható]** Adjon meg egy könyvtári kémcsőazonosítót.
6. Válassza a **Next** (Tovább) lehetőséget.

Mintaadatok

A mintaadatok közé tartozik a mintaazonosító, a lyukpozíció (indexlemez lyukpozíció) és a könyvtár

neve. Az A&B Index használatakor a lyukpozíció tartalmazza a lemezazonosítót is.

A mintaadatok bevitelének két módja van:

- **Import Samples** (Minták importálása) – Használjon a Sample Data (Mintaadatok) képernyőről letölthető sablonfájlt.
- **Manually** (Manuálisan) – Adja meg a mintaadatokat közvetlenül a Sample Data (Mintaadatok) képernyő táblázatába.

Minták importálása

Ha egy hálózatba kapcsolt számítógépen lévő böngészővel tervez szekvenálási futtatást, a Sample Data (Mintaadatok) képernyőn letölthető egy sablonfájl (*.csv). A sablonfájl nem tölthető le, ha a(z) NextSeq 550Dx operációsrendszer-szoftveren keresztül fér hozzá a(z) Illumina Run Manager szoftverhez. A mintaadatok beviteléhez az Import Samples (Minták importálása) funkcióval végezze el a következő lépéseket.

MEGJEGYZÉS A folytatás előtt végezze el a Run Settings (Futtatási beállítások) lépéseit.

1. Üres CSV-fájl letöltéséhez válassza a **Download Template** (Sablon letöltése) lehetőséget.
2. A sablonfájlból írja be a mintaadatokat, majd mentse a fájlt. A Library Name (Könyvtár neve) opcionális.

MEGJEGYZÉS Az A és B index használatakor a B oszlop adatainak tartalmaznia kell mind a lemez-, mind a lyukpozíciót (indexlemez lyukpozíció). Példa: A-A01, A-A02, A-A03.

3. Válassza ki az **Import Samples** (Minták importálása) lehetőséget, és tallózzon az előző lépés mintaadatait tartalmazó sablonfájlhoz.
4. Válassza az **Open** (Megnyitás), **Proceed** (Folytatás), majd a **Next** (Tovább) lehetőséget.

MEGJEGYZÉS A Sample ID (Mintaazonosító) módosítása azelőtt, hogy a Next (Következő) lehetőségre kattintana, hibát eredményezhet. Fejezze be a futtatás beállítását, mielőtt módosításokat végezne a hibák elkerülése érdekében.

Minták manuális bevitele

A Sample Data (Mintaadatok) képernyőn lévő táblázat segítségével manuálisan vihet be mintaadatokat.

1. Adjon meg egy egyedi mintaazonosítót a Sample ID (Mintaazonosító) mezőben.
2. A mintákhoz tartozó index kiválasztásához használja a **Well Position** (Lyukpozíció) (A index vagy B index) vagy a **Plate - Well Position** (Lemez - lyukpozíció) (A és B index) elemeket. Az i7 Index, Index 1, i5 Index és Index 2 mezők automatikusan kitöltésre kerülnek.

3. **[Választható]** Adja meg a könyvtár nevét.
4. Adjon hozzá sorokat, és szükség szerint ismétlje meg az 1–3. lépéseket, amíg az összes mintát hozzá nem adta a táblázathoz. Egyszerre több sort is hozzáadhat, ha először megadja a hozzáadandó sorok számát, majd kiválasztja a + ikont. A sorok eltávolításához jelölje ki a sor száma melletti négyzetet, majd kattintson a kuka ikonra.
5. Válassza a **Next** (Tovább) lehetőséget.

Elemzési beállítások

1. Válassza ki a kívánt elemzési munkafolyamatot:
 - FASTQ létrehozása
 - FASTQ és VCF létrehozása csírvonal munkafolyamathoz (jegyzékfájl szükséges)
 - FASTQ és VCF létrehozása szomatikus munkafolyamathoz (jegyzékfájl szükséges)
2. **[Választható]** Az **ORA tömörített FASTQ-k létrehozása** alapértelmezés szerint engedélyezve van. A FASTQ ORA tömörítés veszteségmentesen tömöríti a FASTQ fájlokat akár 5x-ös mértékben a fastq.gz-hez képest. Törölje az **Generate ORA compressed FASTQs** (ORA tömörített FASTQ-k létrehozása) jelölőnégyzet jelölését, ha a tömörítetlen adatokat (fastq.gz) részesíti előnyben.
3. Csírvonal- és szomatikus munkafolyamatok esetén jegyzékfájlról van szükség. Használja a **Manifest File Selection** (Jegyzékfájl kiválasztása) legördülő menüt a jegyzékfájl kiválasztásához. A jegyzékfájl egy tabulátorral elválasztott BED(*.bed) fájl, amely meghatározza a célzott hivatkozási tartományok nevét és helyét. További információkért lásd: [Jegyzékfájl a\(z\) 8. oldalon](#) (Jegyzékfájl).
4. **[Választható]** Szomatikus munkafolyamatok esetén használja a **Noise File Selection** (Zajfájl kiválasztása) legördülő menüt egy szisztematikus zajfájl kiválasztásához. A szisztematikus zaj kiszűréséhez megadható egy helyspecifikus zajszintű BED(*.bed.gz) fájl. További információkért lásd a [Noise Filtering \(Optional\) \(Zajsűrés, választható\) a\(z\) 9. oldalon](#) (Zajsűrés, opcionális) című részt.
5. Válassza a **Next** (Tovább) lehetőséget.

Futtatás Áttekintés

1. A Review (Áttekintés) képernyőn tekintse át a Run Settings (Futtatási beállítások), a Sample Data (Mintaadatok) és az Analysis Settings (Elemzési beállítások) adatait.
2. Válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget.
A futtatás mentésre kerül a Planned (Tervezett) lapon a Runs (Futtatások) képernyőn.

Beállítások

A(z) DRAGEN for IDPE Dx alkalmazás beállításainak megtekintéséhez vagy módosításához először válassza ki az alkalmazások ikonját a fő képernyőn. Ezután válassza ki a megtekinteni vagy módosítani kívánt alkalmazást. A beállítások módosításához rendszergazdai fiók szükséges.

Konfiguráció

A konfigurációs képernyő a következő alkalmazásbeállításokat jeleníti meg:

- **Library Prep Kits** (Könyvtári előkészítő készletek)— Megjeleníti az alkalmazás alapértelmezett könyvtári előkészítő készletét. Ez a beállítás nem módosítható.
- **Index Adapter Kits** (Index adapterkészletek)— Megjeleníti az alkalmazáshoz tartozó alapértelmezett index adapterkészletet. Ez a beállítás nem módosítható.
- **Read lengths** (Beolvasások hossza)— A beolvasási hosszok alapértelmezés szerint 151-re vannak állítva az alkalmazáshoz, de a futtatás létrehozása során módosíthatók.
- **Manifest and Noise Files** (Jegyzék- és zajfájlok)— A jegyzék- és zajfájlok beállításainak feltöltése és módosítása.
 - Válassza az **Upload File** (Fájl feltöltése) lehetőséget a fájlok elemzésben való használatához.
 - Válassza a **Default** (Alapértelmezett) választógombot a fájl alapértelmezett jegyzék- vagy zajfájlként való beállításához a futtatás létrehozása során, amikor az alkalmazás ki van választva.
 - Jelölje be az **Enabled** (Engedélyezve) jelölőnégyzetet a futtatás létrehozása során a legördülő menüben megjelenítendő fájl beállításához.

Engedélyek

Használja a Permissions (Engedélyek) képernyőn található jelölőnégyzeteket az alkalmazás felhasználói hozzáféréseinek kezeléséhez.

Jegyzékfájl

A(z) DRAGEN for IDPE Dx használata esetén a következő munkafolyamatokhoz egy jegyzékfájlt kell bevinni:

- FASTQ és VCF létrehozása csírvonal munkafolyamathoz
- FASTQ és VCF létrehozása szomatikus munkafolyamathoz

A jegyzékfájl egy tabulátorral elválasztott, BED (*.bed) formátumú szöveges fájl, amely meghatározza a célzott hivatkozási tartományok nevét és helyét. A jegyzékfájl fő része a Regions (Tartományok) szakasz, amelynek a következő adatoszlopokat kell tartalmaznia:

Oszlop	Leírás
Név	A cél egyedi, felhasználó által megadott neve
Kromoszóma	Kromoszóma helye (pl. chr10, chr5 stb.)
Kezdés	1-alapú index a cél kezdési pozíciójához
Leállítás	1-alapú index a cél leállítási pozíciójához

Oszlop	Leírás
Felfelé irányuló szonda hossza	A felfelé irányuló szonda hossza. A(z) DRAGEN for IDPE Dx alkalmazásnál ezt 0-ra kell állítani.
Lefelé irányuló szonda hossza	A lefelé irányuló szonda hossza. A(z) DRAGEN for IDPE Dx alkalmazásnál ezt 0-ra kell állítani.

MEGJEGYZÉS Az elemzéshez érvényes jegyzékfájl formátum szükséges. A DRAGEN leállítja az elemzést, ha a jegyzékfájl érvénytelen.

Noise Filtering (Optional) (Zajszűrés, választható)

A szisztematikus zajszűrő a szomatikus variánsazonosításhoz áll rendelkezésre, és a vizsgálóhely-specifikus zajok figyelembevételével használható a hamis pozitív azonosítások csökkentésére. A szisztematikus zajfájl úgy hozza létre, hogy először körülbelül 50 normál mintát vesznek (lehetőleg a panelre, a könyvtár előkészítésére és a szekvenálóra specifikusakat), majd az egyes vizsgálóhelyeken a 30% alatti allélgyakoriságok összegét elosztják a minták teljes számával (a 30% feletti allélgyakoriság feltételezhetően csírvonal variáns, nem pedig zaj). A zajértékek generálását követően az adott helyen észlelt szomatikus variánsok szűrésre kerülnek.

A szűrő használható tumor-normál módban, de különösen hasznos olyan, csak tumoros futtatásoknál, ahol nem áll rendelkezésre párosított normál érték. A szisztematikus zajfájlnak (*.bed.gz) fájlkiterjesztésű BED-fájlt kell használnia, és négy oszlopot kell tartalmaznia: Kromoszóma, kezdés, leállítás és helyspecifikus zajszintek minden sorhoz. A szisztematikus zajszűrés választható.

Elemzési eredményt tartalmazó fájlok

A jelenleg folyamatban lévő futtatások az Active (Aktív) lapon jelennek meg. A befejezett futtatások a Completed (Befejezett) lapon jelennek meg. A(z) DRAGEN for IDPE Dx létrehoz egy egyedi elnevezésű elemzési mappát minden elemzéshez, amely elkülönül a szekvenálási adatokat tartalmazó mappától. Az elemzési mappa a következő adatokat tartalmazza:

- Használt jegyzékfájl
- Szoftververzió
- Sample IDs (Mintaazonosítók)
- Összes illesztett kiolvasás
- Illesztett kiolvasások százaléka mintánként
- Az azonosított SNV-k száma mintánként
- Az azonosított indelek száma mintánként
- Lefedettségi statisztika

Elemzés kimeneti fájlok

Az elemzési mappa helyét az External Storage for Analysis Results (Elemzési eredmények külső tárolása) beállítása határozza meg. External Storage for Analysis Results (Elemzési eredmények külső tárolása) beállításával kapcsolatos további információkért lásd: Illumina Run Manager a NextSeq 550Dx készülékhez szoftver útmutató (dokumentumszám: 200025239).

A Run Details (Futtatás részletei) képernyőn az External Location (Külső hely) mező adja meg a szekvenálási adatok elérési útját. Az elemzési mappa egyedi neve az Analysis Output Folder (Elemzés kimeneti mappa) mezőben található a Run Details (Futtatás részletei) képernyőn. A létrehozott pontos fájlok attól függenek, hogy melyik elemzési munkafolyamatot használják. Az alkalmazás a következő elemzési kimeneti fájlokat hozza létre.

MEGJEGYZÉS Ha az elemzés kimeneti fájljaihoz való hozzáféréskor a maximális elérési útvonal hosszkorlátozási hiba lép fel, próbálja meg a fájlt egy rövidebb elérési útvonalra áthelyezni, vagy használjon másik módszert a fájl megnyitásához.

Kimeneti fájl	Leírás
Variáns összegző jelentés (* .pdf)	A fájlinformációk, a szoftververziók, a mintaadatok, az olvasási szintű statisztikák összefoglalóját, valamint az SNV, az inzerciók, a deléciók és a lefedettség összefoglalóit tartalmazza. Csak a csírvonal és a szomatikus munkafolyamatok hoznak létre egy változatjelentést.
FASTQ (* .fastq.gz vagy * .fastq.ora)	Köztes fájlok, amelyek minőségileg pontozott bázisazonosításokat tartalmaznak. A FASTQ-fájlok tartalmazzák az illesztési lépéshez használt elsődleges bemeneti adatokat. Az ORA tömörítés kiválasztásakor a * .fastq.ora fájlkiterjesztés használatos.
Illesztés BAM fájlok (* .bam)	Egy adott minta illesztett kiolvasásait tartalmazza.
Genom VCF fájlok (* .gvcf.gz)	Minden pozíció genotípusát tartalmazza, akár variánsként, akár referenciaként van azonosítva.
VCF fájlok (* .vcf.gz)	Az egyes pozíciókban azonosított variánsokat tartalmazza.
Futtatási mérőszámok jelentése (* .csv)	Minőségi mérőszámokat tartalmaz a futtatásról, beleértve a nem indexált teljes hozamot és a Q30 pontszámot.

FASTQ fájlok

A FASTQ (* .fastq.gz, * .fastq.ora) egy szövegalapú fájlformátum, amely tartalmazza a kiolvasásonkénti bázisazonosításokat és minőségi értékeket. Minden fájl tartalmazza a következő adatokat:

- A mintaazonosító
- A szekvencia
- A Phred minőségi pontszámok ASCII + 33 kódolt formátumban

A mintaazonosító a következőképpen van formázva:

```
@Instrument:RunID:FlowCellID:Lane:Tile:X:Y
ReadNum:FilterFlag:0:SampleNumber
Example:
@SIM:1:FCX:1:15:6329:1045 1:N:0:2
TCGCACTCAACGCCCTGCATATGACAAGACAGAATC
+
<>;##=><9=AAAAAAAAA9#:<#<;<<<????#=#
```

BAM fájlok

A BAM-fájl (*.bam) a SAM (szekvencia illesztési térkép) fájl tömörített bináris verziója, amely legfeljebb 128 Mb-os illesztett szekvenciák megjelenítésére szolgál. A BAM fájlok a `SampleName_S#.bam` fájlnevezési formátumot használják. A # a minta száma, amelyet a minták futtatáshoz való listázásának sorrendje határoz meg. Multinode üzemmódban az S# S1-re van állítva, függetlenül a minta sorrendjétől.

A BAM fájlok egy fejléct és egy illesztési szakaszt tartalmaznak:

- **Header** (Fejléc) – A teljes fájlra vonatkozó információkat tartalmaz, mint például a minta neve, a minta hossza és az illesztési módszer. Az illesztés szakaszban lévő illesztések a fejléc részben található specifikus információkhoz kapcsolódnak.
- **Alignments** (Illesztések) – Tartalmazza a kiolvasási nevet, a kiolvasási sorrendet, a kiolvasás minőségét, az illesztés adatait és az egyéni címkéket. A kiolvasási név tartalmazza a kromoszómát, az indítási koordinátát, az illesztés minőségét és az egyezés leíró karakterláncát.

Az illesztések rész az alábbi információkat tartalmazza minden kiolvasáshoz vagy kiolvasási párhoz:

- AS: Páros végű illesztési minőség.
- RG: Kiolvasási csoport, amely egy adott minta kiolvasásainak számát jelzi.
- BC: Vonalkódos címke, amely a kiolvasáshoz társított csatornabontott mintaazonosítót jelzi.
- SM: Páratlan végű illesztési minőség.
- XC: Megfelelést leíró karakterlánc.
- XN: Amplikon névcímke, amely rögzíti a kiolvasáshoz társított amplikonazonosítót

A BAM indexfájlok (*.bam.bai) a megfelelő BAM-fájl indexét adják meg.

VCF fájlok

A variánsazonosítás formátumú (*.vcf) fájlok a referenciagenom meghatározott helyein található variánsokról tartalmaznak adatokat.

A VCF fájl fejléce tartalmazza a VCF fájlformátum verzióját, a variánsazonosító verzióját, és felsorolja a fájl fennmaradó részében használt annotációkat. A VCF fejléc emellett tartalmazza a referencia genom fájlt és a BAM fájlt is. A fejléc utolsó sora tartalmazza az adatsorok oszlopfejléceit. A VCF fájl mindegyik adatsora egyetlen változatra vonatkozó információkat tartalmaz.

1 táblázat VCF fájl címsor

Címsor	Leírás
CHROM	A referencia genom kromoszómája. A kromoszómák ugyanabban a sorrendben jelennek meg, mint a referencia FASTA fájl.
POS	A variáns egybázisú helyzete a referencia kromoszómában. Egynukleotid-variánsok (SNV) esetén ez a pozíció a variáns referenciabázisa. Indelek esetén ez a pozíció a közvetlenül a variánst megelőző referenciabázis.
Azonosító	Az rs (referencia SNP) szám az SNP-re vonatkozóan, a dbSNP.txt-ből nyerve, ha van ilyen. Ha több rs szám létezik ezen a helyen, a listát pontosvesszők választják el. Ha ezen a helyen nem létezik dbSNP bejegyzés, akkor egy hiányzó értékjelölőt ('.') kell használni.
REF	A referencia genotípus. Például egyetlen T deléciója TT referenciaként és T alternatívaként jelenik meg. Az A-T szimpla nukleotidvariáns A referenciaként és T alternatívaként jelenik meg.
ALT	A referencia kiolvasástól eltérő allélok. Például egy szimpla T inzerciója A referenciaként és AT alternatívaként jelenik meg. Az A-T szimpla nukleotid-variáns A referenciaként és T alternatívaként jelenik meg.
QUAL	A variánsazonosítás által hozzárendelt Phred-skála szerinti minőségi pontszám. A magasabb pontszámok a variáns nagyobb megbízhatóságát jelzik és a hibák kisebb valószínűségét. Q minőségi pontszám esetén a hiba becsült valószínűsége $10^{-(Q/10)}$. Például a Q30-as azonosítások 0,1%-os hibaarányal rendelkeznek. Számos variánsazonosító a statisztikai modelljei alapján határozza meg a minőségi pontszámokat, amelyek magasabbak a megfigyelt hibaarányhoz képest.

2 táblázat Csírvonal munkafolyamat VCF fájl jegyzetek

Címsor	Leírás
SZŰRŐ	<p>Ha az összes szűrő sikeres, a PASS (Sikeres) felirat jelenik meg a szűrőoszlopban. A lehetséges FILTER (Szűrő) bejegyzések a következők:</p> <ul style="list-style-type: none"> • DRAGENSnpHardQUAL—Akkor alkalmazandó, ha az SNP variáns QUAL pontszáma nem éri el a küszöbértéket • DRAGENIndelHardQUAL—Akkor alkalmazandó, ha az indel variáns QUAL pontszáma nem éri el a küszöbértéket • LowDepth—Helyszín szűrve, mert a lefedettség mélysége nem éri el a küszöbértéket • LowGQ—Helyszín szűrve, mert a genotípus minősége nem éri el a küszöbértéket • PloidyConflict—A variánsazonosítótól érkező genotípus-azonosítás nem felel meg a kromoszóma ploidiának • base_quality—Helyszín szűrve, mert az alt kiolvasások medián bázisminősége ezen a lókuszon nem éri el a küszöbértéket • filtered_reads—Helyszín szűrve, mert a kiolvasások túl nagy töredéke lett kiszűrve • fragment_length—Helyszín szűrve, mert az alt kiolvasások medián fragmentumhossza és a ref kiolvasások medián fragmentumhossza közötti abszolút különbség ezen a lókuszon meghaladja a küszöbértéket • low_depth—Helyszín szűrve, mert a kiolvasási mélység túl alacsony • low_frac_info_reads—Helyszín szűrve, mert az informatív kiolvasások frakciója a küszöbérték alatt van • low_normal_depth—Helyszín szűrve, mert a normál minta kiolvasási mélység túl alacsony • long_indel—Helyszín szűrve, mert az indel hossz túl hosszú • mapping_quality—Helyszín szűrve, mert az alt kiolvasások medián leképzés minősége ezen a lókuszon nem éri el a küszöbértéket • multiallelic—Helyszín szűrve, mivel több mint két alt allél felel meg a tumor LOD-jának • non_homref_normal—Helyszín szűrve, mert a normál minta genotípusa nem homozigóta referencia • no_reliable_supporting_read—Helyszín szűrve, mert nincs megbízható támogató szomatikus kiolvasás • panel_of_normals—A normálértékek vcf paneljében legalább egy mintában látható. • read_position—Helyszín szűrve, mert a kiolvasás kezdése/leállítás és a lókuszt közötti távolságok mediánja a küszöbérték alatt van • RMxNRepeatRegion—Helyszín szűrve, mert a variáns allél egésze vagy része a referencia ismétlése • strand_artifact—Helyszín szűrve, súlyos száleltérés miatt • str_contraction—Helyszín szűrve PCR hiba gyanúja miatt, amikor az alt allél egy ismétlési egységgel kevesebb, mint a referencia • too_few_supporting_reads—Helyszín szűrve, mert túl kevés támogató kiolvasás van a tumormintában • weak_evidence—A szomatikus variáns pontszáma nem éri el a küszöbértéket

Címsor	Leírás
INFO	<p>A lehetséges INFO bejegyzések a következők:</p> <ul style="list-style-type: none"> • AC—Az allélok száma a genotípusokban minden egyes ALT allélnál, a felsorolt sorrendben. • AF—Minden egyes ALT allél allélgyakorisága, a felsorolt sorrendben. • AN—Az allélok teljes száma az azonosított genotípusokban. • DB—dbSNP tagság. • FS—Phred-skála szerinti p-érték a Fisher-féle egzakt teszt segítségével a százalékos kimutatására. • QD—Variáns megbízhatóság/minőség mélység szerint. • R2_5P_bias—Pontszám, amely a pár-eltérésen és az 5 primer végtől mért távolságon alapul. • SOR—A 2x2-es kontingenciatáblázat szimmetrikus esélyhányadosa a százalékos eltérések észlelésére. • DP—Hozzávetőleges kiolvasási mélység (informatív és nem informatív); egyes kiolvasások a mapq stb. alapján szűrve lehetnek. • END—Az intervallum befejezési pozíciója. • FractionInformativeReads—Az összes kiolvasásból megmutatózó informatív kiolvasások hányada. • MQ—RSM leképzési minőség. • MQRankSum—Z-pontszám a Wilcoxon-rangsor összesítő tesztből, az Alt vs. Ref kiolvasás leképzési tulajdonságai alapján. • ReadPosRankSum—Z-pontszám a Wilcoxon-rangsor összesítő tesztből, az Alt vs. Ref kiolvasás pozíciós eltérései alapján. • SOMATIC—Ebben a pozícióban legalább egy variáns szomatikus.

Címsor	Leírás
FORMÁTUM	<p>A formátum oszlop a kettőspontokkal elválasztott mezőket sorolja fel. Például GT:GQ. A rendelkezésre álló mezők a következők:</p> <ul style="list-style-type: none"> • AD—Allélmélységek (csak az információval bíró kiolvasások az összes kiolvasásból) a ref és alt allélokhoz a felsorolt sorrendben. • AF—Alt allélok allélfrakciói a felsorolt sorrendben. • DP—Hozzávetőleges kiolvasási mélység (az MQ=255 értékű, vagy a rossz párral rendelkező kiolvasások szűrtek). • F1R2—Az egyes allélokat támogató, F1R2 párorientációjú kiolvasások száma. • F2R1—Az egyes allélokat támogató, F2R1 párorientációjú kiolvasások száma. • GT—Genotípus. A 0 a referenciabázisnak, az 1 az ALT oszlop első bejegyzésének felel meg, és így tovább. Az előre mutató perjel (/) azt jelzi, hogy nem áll rendelkezésre fázishatásra vonatkozó információ. • MB—Mintánkénti komponensstatisztikák a páreltérések észlelésére. • PS—Fizikai fázisazonosító adat, ahol egy adott mintán belül (de nem a minták között) minden egyedi azonosító összekapcsolja a rekordokat egy fáziscsoporton belül. • SB—Mintánkénti komponensstatisztikák, amelyek a Fisher-féle egzakt tesztet tartalmazzák a szálak eltéréseinek kimutatására. • SQ—Szomatikus minőség.
MINTA	A minta oszlop a FORMAT (Formátum) oszlopban meghatározott értékeket adja meg.

3 táblázat Szomatikus munkafolyamat VCF fájl jegyzetek

Címsor	Leírás
SZŰRŐ	<p>Ha az összes szűrő sikeres, a PASS (Sikeres) felirat jelenik meg a szűrőoszlopban. A lehetséges FILTER (SZŰRŐ) bejegyzések a következők:</p> <ul style="list-style-type: none"> • base_quality—Helyszín szűrve, mert az alt kiolvasások medián bázisminősége ezen a lókuszon nem éri el a küszöbértéket • filtered_reads—Helyszín szűrve, mert a kiolvasások túl nagy töredéke lett kiszűrve • fragment_length—Helyszín szűrve, mert az alt kiolvasások medián fragmentumhossza és a ref kiolvasások medián fragmentumhossza közötti abszolút különbség ezen a lókuszon meghaladja a küszöbértéket • low_depth—Helyszín szűrve, mert a kiolvasási mélység túl alacsony • low_frac_info_reads—Helyszín szűrve, mert az informatív kiolvasások frakciója a küszöbérték alatt van • low_normal_depth—Helyszín szűrve, mert a normál minta kiolvasási mélység túl alacsony • long_indel—Helyszín szűrve, mert az indel hossz túl hosszú • mapping_quality—Helyszín szűrve, mert az alt kiolvasások medián leképzés minősége ezen a lókuszon nem éri el a küszöbértéket • multiallelic—Helyszín szűrve, mivel több mint két alt allél felel meg a tumor LOD-jának • non_homref_normal—Helyszín szűrve, mert a normál minta genotípusa nem homozigóta referencia • no_reliable_supporting_read—Helyszín szűrve, mert nincs megbízható támogató szomatikus kiolvasás • panel_of_normals—A normálértékek vcf paneljében legalább egy mintában látható. • read_position—Helyszín szűrve, mert a kiolvasás kezdése/leállítása és a lókuszon közöti távolságok mediánja a küszöbérték alatt van • RMxNRepeatRegion—Helyszín szűrve, mert a variáns allél egésze vagy része a referencia ismétlése • strand_artifact—Helyszín szűrve, súlyos száleltérés miatt • str_contraction—Helyszín szűrve PCR hiba gyanúja miatt, amikor az alt allél egy ismétlési egységgel kevesebb, mint a referencia • too_few_supporting_reads—Helyszín szűrve, mert túl kevés támogató kiolvasás van a tumormintában • weak_evidence—A szomatikus variáns pontszáma nem éri el a küszöbértéket • systematic_noise—Helyszín szűrve, a normálértékekben lévő szisztematikus zajra utaló jelek alapján

Címsor	Leírás
INFO	<p>A lehetséges INFO bejegyzések a következők:</p> <ul style="list-style-type: none"> • DP—Hozzávetőleges kiolvasási mélység (informatív és nem informatív); egyes kiolvasások a mapq stb. alapján szűrve lehetnek. • END—Az intervallum befejezési pozíciója. • FractionInformativeReads—Az összes kiolvasásból megmutatkozó informatív kiolvasások hányada. • MQ—RSM leképzési minőség. • MQRankSum—Z-pontszám a Wilcoxon-rangsor összesítő tesztből, az Alt vs. Ref kiolvasás leképzési tulajdonságai alapján. • ReadPosRankSum—Z-pontszám a Wilcoxon-rangsor összesítő tesztből, az Alt vs. Ref kiolvasás pozíciós eltérései alapján. • AQ – Szisztematikus zajérték. • hotspot – Ismert szomatikus hely, amely az azonosítás megbízhatóságának növelésére szolgál. • SOMATIC—Ebben a pozícióban legalább egy variáns szomatikus.

Címsor	Leírás
FORMÁTUM	<p>A formátum oszlop a kettőspontokkal elválasztott mezőket sorolja fel. Például GT:GQ. A rendelkezésre álló mezők a következők:</p> <ul style="list-style-type: none"> • AD—Allélmélységek (csak az információval bíró kiolvasások az összes kiolvasásból) a ref és alt allélokhoz a felsorolt sorrendben. • AF—Alt allélok allélfraekciói a felsorolt sorrendben. • DP—Hozzávetőleges kiolvasási mélység (az MQ=255 értékű, vagy a rossz párral rendelkező kiolvasások szűrtek). • F1R2—Az egyes allélok támogató, F1R2 párorientációjú kiolvasások száma. • F2R1—Az egyes allélok támogató, F2R1 párorientációjú kiolvasások száma. • GP – A VCF specifikációban meghatározott genotípusok Phred-skálázott poszterior valószínűségei. • GQ – Genotípus minősége. • GT—Genotípus. A 0 a referenciabázisnak, az 1 az ALT oszlop első bejegyzésének felel meg, és így tovább. Az előre mutató perjel (/) azt jelzi, hogy nem áll rendelkezésre fázishatásra vonatkozó információ. • MB—Mintánkénti komponensstatisztikák a páreltérések észlelésére. • PL – A VCF specifikációban meghatározott genotípusok normalizált, Phred-skálázott valószínűsége. • PRI – A genotípusok Phred-skálázott korábbi valószínűsége. • PS—Fizikai fázisazonosító adat, ahol egy adott mintán belül (de nem a minták között) minden egyedi azonosító összekapcsolja a rekordokat egy fáziscsoporton belül. • SB—Mintánkénti komponensstatisztikák, amelyek a Fisher-féle egzakt tesztet tartalmazzák a szálak eltérésének kimutatására. • SQ—Szomatikus minőség.
MINTA	A minta oszlop a FORMAT (Formátum) oszlopban meghatározott értékeket adja meg.

Genome VCF fájlok

A Genome VCF (*.gvcf.gz) fájlok egy sor konvenciót követnek a genomon belüli összes hely észszerűen kompakt formátumban történő ábrázolására. A gVCF-fájlok minden egyes minta esetében egyetlen fájlban tartalmazzák a vizsgált tartományban található összes helyet. A gVCF fájl nem mutat azonosítást olyan pozíciókban, amelyek nem felelnek meg az összes szűrőnek. A ./ genotípus (GT) címke nem-azonosítást jelez.

Requeue Analysis (Elemzés újraütemezése)

Az elemzés újraütemezése olyankor válhat szükségessé, ha leállították, ha sikertelen volt, vagy ha eltérő beállításokkal kíván ismételt elemzést futtatni. Az elemzés újraütemezéséhez végezze el a következő lépéseket:

1. A Run (Futtatás) képernyőn válassza a Completed (Kész) lapot, majd válassza ki a futtatás nevét az újraelemzéshez.
Ha korábban már elvégezték a Requeue Analysis-t (Elemzés újraütemezése), válassza ki a Parent Run (szülő futtatás) nevét.
2. A Run Details (Futtatás részletei) képernyőn a Sequencing Information (szekvenálási adatok) után válassza ki a **Requeue Analysis** (Elemzés újraütemezése) lehetőséget.
3. Válasszon egy lehetőséget:
 - Elemzés újraütemezése módosítások nélkül
 - Futtatási beállítások szerkesztése és elemzés újraütemezése
 - Elemzés újraütemezése másik alkalmazással
4. Erősítse meg, hogy a szekvenálási adatok jelenlegi helyét tartalmazza a **Sequencing data file path** (Szekvenálási adatok fájl útvonal) mező.

MEGJEGYZÉS A szekvenálási adatokhoz vezető útvonalnak meg kell egyeznie az External Storage for Analysis Results (Elemzési eredmények külső tárolása) beállításában szereplő útvonallal. A külső tárolási útvonal módosításával kapcsolatos információkért lásd: Illumina Run Manager a NextSeq 550Dx készülékhez szoftver útmutató (dokumentumszám: 200025239).

5. Adja meg a Reanalysis Reason-t (Ismételt elemzés oka).
6. Válassza a **Requeue Analysis** (Elemzés újraütemezése) lehetőséget.
7. Szerkessze a kívánt módosításokat a Run Settings-ben (Futtatási beállítások), a Sample Data-ban (Mintaadatok) és az Analysis Settings-ben (Elemzési beállítások).
8. Válassza a **Save** (Mentés) lehetőséget. Elkezdődik az elemzés az aktuális elemzési paraméterekkel.

Műszaki támogatás

Ha műszaki támogatásra van szüksége, vegye fel a kapcsolatot a Illumina műszaki ügyfélszolgálattal.

Weboldal: www.illumina.com

E-mail: techsupport@illumina.com

Biztonsági adatlapok (SDS-ek)—Az Illumina support.illumina.com/sds.html címen elérhető weboldalán található.

Termék dokumentáció—Letölthető a support.illumina.com weboldalról.



Illumina

5200 Illumina Way

San Diego, California 92122 U.S.A.

+1.800.809.ILMN (4566)

+1.858.202.4566 (Észak-Amerikán kívül)

techsupport@illumina.com

www.illumina.com



Illumina Netherlands B.V.
Steenoven 19
5626 DK Eindhoven
The Netherlands

Ausztrál megbízó

Illumina Australia Pty Ltd

Nursing Association Building

Level 3, 535 Elizabeth Street

Melbourne, VIC 3000

Ausztrália

IN VITRO DIAGNOSZTIKAI HASZNÁLATRA.

© 2023 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

illumina[®]