

证明书

CERTIFICATE



中国国际贸易促进委员会暨中国国际商会

China Council for the Promotion of International Trade is China Chamber of International Commerce

ЭЛЕКТРОННАЯ КОПИЯ ОФОРМЛЕНА ЦЕНТРОМ ИСПЫТАНИЙ И РЕГИСТРАЦИИ МЕДИЦИНСКИХ ИЗДЕЛИЙ

01292519

中国国际贸易促进委员会

China Council for the Promotion of International Trade
China Chamber of International Commerce

证明书

CERTIFICATE



号码 No. 231100A0/000303

兹证明：在所附文件上的武汉华大智造科技有限公司的印章属实。

THIS IS TO CERTIFY THAT: the seal of WUHAN MGI TECH CO., LTD. on the annexed DOCUMENT is genuine.

China Council for the Promotion
of International Trade

授权签字:

Authorized
Signature: Ding Lei

日期: 2023年03月16日

(Date: Mar. 16, 2023)

证明书 址 Website for verifying the certificate: <http://www.rzccpit.com/validate.html>

**Руководство по эксплуатации
на медицинское изделие
Часть 3**

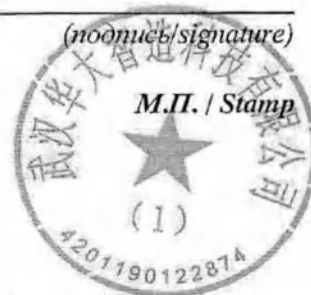
**User manual
for medical device
Part 3**

Секвенатор генетический HELICON®

Genetic Sequencer HELICON®

«УТВЕРЖДАЮ» / «APPROVE»

Генеральный директор / CEO
(должность/position)
Чжан Вэй / Zhang Wei
(имя/name)
(подпись/signature)



Производитель:

ООО «Ухань ЭмДжиАй Тех Ко., Лтд.»

КНР, 430075, г. Ухань, Зона развития новых технологий Дунху, улица Хай-тек Вторая, №388, Уханьская оптическая долина, Международный акселератор биофармацевтических предприятий, очередь 3.1, строение 24

Wuhan MGI Tech Co., Ltd.

Building 24, Stage 3.1, BioLake Accelerator, No. 388, 2nd Gaoxin Road, East Lake High-Tech Development Zone, 430075, Wuhan, P.R. China

Уполномоченный представитель (Дистрибьютор) компании в Российской Федерации:

ООО «Компания Хеликон»

119619 Москва, Новомещерский проезд, дом № 9, стр. 1, комн. 11

Версия документа 1.0 / Document Version 1.0

Для обращения на территории РФ

О руководстве

Данное руководство является частью руководства по эксплуатации медицинского изделия Секвенатор генетический HELICON®, применяемой для генетического секвенатора HELICON® G400 с предустановленным программным обеспечением версии V1.0.0.34 и выше.

Само руководство, а также информация, содержащаяся в нём, являются проприетарными и принадлежат компании MGI, и предназначены только для использования пользователем в пределах контракта и в связи с использованием продуктом, описанным в нём — и ни для какой иной цели. Никакое лицо либо организация не имеют права печатать, копировать, редактировать, распространять либо публиковать руководство без предварительного письменного согласия компании MGI. Этим руководством не должно пользоваться ни одно лицо, к этому не уполномоченное.

MGI не даёт данным руководством никаких обещаний, включая (но не ограничиваясь) какими-либо коммерческими или особыми целями, и каких-либо разумно осуществимых гарантий.

MGI не даёт никаких обещаний относительно данного руководства, включая (но не ограничиваясь) какой-либо рекламой специального назначения и разумными подразумеваемыми гарантиями. Компания MGI приняла меры, чтобы гарантировать правильность этого руководства. Тем не менее, MGI не несет ответственности за какие-либо ошибки или недостающие части в руководстве и оставляет за собой право пересматривать руководство и устройство с целью повышения надежности, производительности или (*совершенствования*) конструкции.

Все рисунки в данном руководстве являются иллюстрациями. Содержимое может несколько отличаться от устройства, пожалуйста, (*в случае расхождения*) обратитесь к приобретенному устройству.

Содержание

1 Обзор основного интерфейса	4
2. Основные операции	8
3 Секвенирование	21
4 Отчёт о первой базе	37
5 Выходные файлы	39
6 Отчет	42
Приложение А Описание файла FASTQ	62
Приложение Б Терминология.....	67
Приложение В Интерпретация результатов FastQ файлов	68

1. Обзор основного интерфейса

Основной интерфейс отображается после успешного самотестирования.

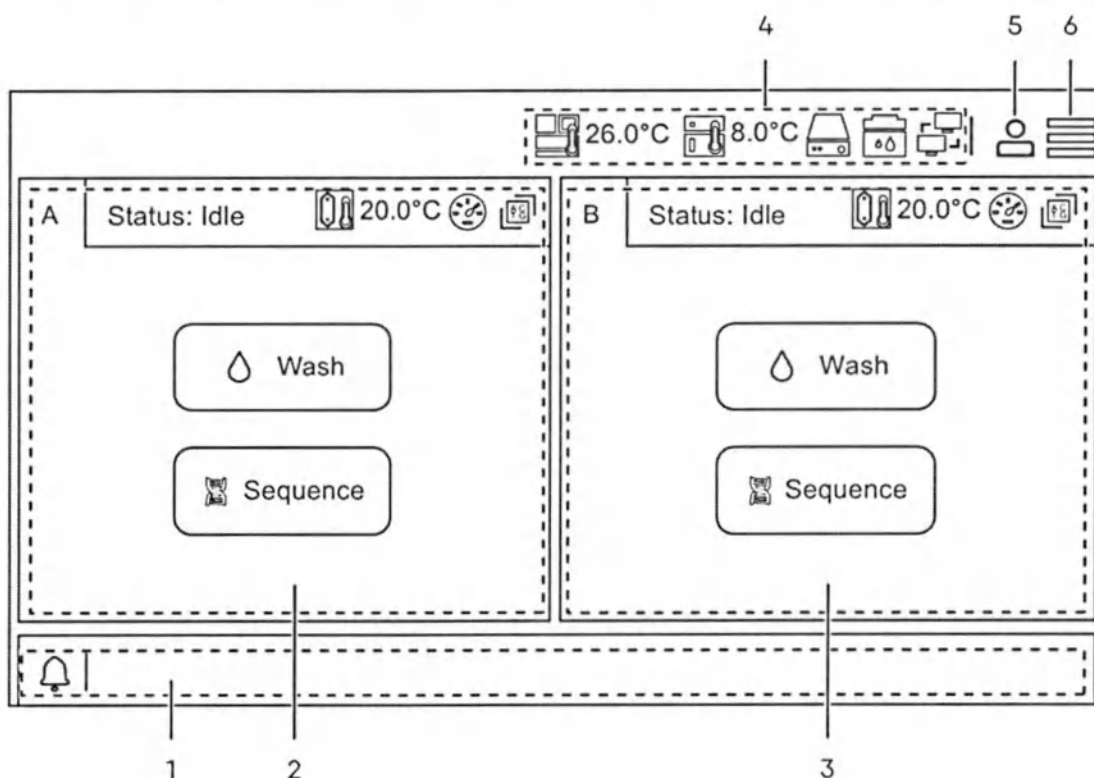


Таблица соответствия — перевод надписей на рисунке:

Status: Idle	Состояние: Холостой ход
Wash	Промывка
Sequence	Последовательность

Рисунок 1 Основной интерфейс

Таблица ниже описывает функции каждой зоны или кнопки основного интерфейса:

№	Наименование	Описание
1	Зона уведомлений	Отображает предупреждения, ошибки, дату и время
2	Операционная зона проточной ячейки А	Отображает состояние проточной ячейки А и предоставляет опции промывки и секвенирования
3	Операционная зона проточной ячейки В	Отображает состояние проточной ячейки В и предоставляет опции промывки и секвенирования
4	Зона состояния	Отображает состояние критических компонентов системы
5	Кнопка авторизации	Нажмите для авторизации в системе

№	Наименование	Описание
6	Кнопка меню	Нажмите для просмотра авторизации, изменения настроек, выполнения технического обслуживания, блокировки экрана, выключения или перезагрузки системы, либо проверки системной информации

Зона уведомлений

Функции ярлыков в этой зоне описываются в таблице, приведенной ниже:

Пункт	Описание
	Это относится к ярлыкам сообщений, включая следующие состояния: • голубой — устройство в норме • жёлтый, мигающий — предупреждающая сигнала • красный, мигающий — сигнализация об ошибке Общая информация, предупреждения или сообщения об ошибке отображаются справа от ярлыка

Операционная зона

Пункт	Описание
A/B	Операционная зона проточных кювет A/B
Status	Состояние системы
	Температура предметного столика проточной ячейки в норме
	Температура предметного столика проточной ячейки находится за пределами нормального диапазона
	Уровень разрежения в норме
	Уровень разрежения за пределами нормы
	Идентификатор оснований подключен

Пункт	Описание
	Ошибка при подключении идентификатора оснований
	Загрузка изображений в идентификатор оснований  ПРИМЕЧАНИЕ: Данный ярлык является динамическим
Wash	Нажмите для выбора типа промывки и выполните пошаговые операции, следуя инструкциям на экране. Обратитесь к разделу «Wash» («Промывка») или к инструкции по эксплуатации Генетического Секвенатора за подробным описанием
Sequence	Нажмите для выбора рецептуры секвенирования и выполните пошаговые операции, следуя инструкциям на экране. Обратитесь к разделу «Main Interface overview» («Обзор основного интерфейса») на стр. 1 за подробной информацией

Зона состояния

Функции ярлыков в этой зоне описываются в таблице, приведенной ниже:

Пункт	Описание
	Внутренняя температура устройства в норме
	Внутренняя температура устройства за пределами нормы
	Температура в отделении для реагентов в норме
	Температура в отделении для реагентов за пределами нормы
	Свободного места на диске достаточно
	Свободного места на диске недостаточно
	В контейнере для отходов достаточно свободного места
	В контейнере для отходов недостаточно свободного места
	Система работает в автономном режиме, без подключения к серверу, на котором установлено программное обеспечение ZLIMS
	Система нормально подключена к серверу, на котором установлено программное обеспечение ZLIMS

Пункт	Описание
	Ошибка подключения к серверу, на котором установлено программное обеспечение ZLIMS

2. Основные операции

 **ПРИМЕЧАНИЕ:** Пожалуйста, свяжитесь со службой технической поддержки при возникновении вопросов, не отображённых в данном руководстве

Настройки системы

Выполните следующие шаги:

- ☐ 1. Войдите в систему с учётной записью привилегированного пользователя
- ☐ 2. Нажмите значок  и выберите «Settings» («Настройки»). Отобразится интерфейс настроек системы

<= Back (Назад)		System settings (Настройки системы)	
Language (Язык)	Network (Сеть)	Upload (Загрузить в устройство)	Customize (Ввести индивидуальные настройки пользователя)
Please set the language(Effective after restart) Пожалуйста, выберите язык (вступает в силу после перезагрузки)			
☐ English ☒ 简体中文 (Chinese)			
(Английский) (Китайский)			

Рисунок 2 — Интерфейс настроек системы

3. В этом интерфейсе вы можете изменить язык, установить IP-адрес сервера, на котором установлено программное обеспечение ZLIMS, активировать автоматическую загрузку данных, установить время ожидания до автоматической блокировки экрана и изменить громкость зуммера.

Изменение языка

В интерфейсе системных настроек коснитесь ярлыка «**Language**» («**Язык**») и выберите нужный язык. Перезагрузите устройство, чтобы применить изменения.

Установка IP-адреса сервера ZLIMS

В интерфейсе настроек системы нажмите «**Network**» («**Сеть**»), введите IP-адрес и номер порта сервера, на котором установлено программное обеспечение ZLIMS.

 **ПРИМЕЧАНИЕ** Эта функция доступна только для привилегированных пользователей.

Основные операции

Активация автоматической загрузки данных

В интерфейсе настроек системы нажмите «Upload» («Загрузить в устройство»), выберите «Upload enabled» («Загрузка разрешена»), введите информацию о сервере и нажмите «Test upload» («Пробная загрузка»).

Если проверка прошла успешно, нажмите «Save» («Сохранить»). Перезапустите систему, системные данные будут автоматически загружены на сервер хранения.

Поддерживаются два метода загрузки данных: монтирование rsync и samba. Примеры настройки показаны ниже:

← Back		System settings	
Language Network Upload Customize			
☒ Upload enabled			
Server addr.:	192.168.160.1	Group:	v02
User name:	mgj_ngs	Password:	Autoupload@ngs
Effective after restart		Test Upload	
Save			

Рисунок 3 — Пример настроек загрузки, метод rsync

← Back (Назад)		System settings (Настройки системы)	
Language (Язык)	Network (Сеть)	Upload (Загрузить устройство)	Customize (Ввести индивидуальные настройки пользователя)
[v] Upload enabled (Загрузка разрешена)			
Server addr. (Адрес сервера): [192.168.160.1]		Group (Группа) [v02]	
User name (Имя пользователя): [mgj_ngs]		Password (Пароль) [Autoupload@ngs]	
Effective after restart (Вступает в силу после перезагрузки)		[Test Upload] (Тестовая загрузка)	
[Save] (Сохранить)			

← Back		System settings	
Language Network Upload Customize			
☒ Upload enabled			
Server addr.:	8.160.173\shan	Group:	v02
User name:	mgj_ngs	Password:	Autoupload@ngs
Effective after restart		Test Upload	
Save			

Рисунок 3 — Пример настроек загрузки, метод samba

← Back (Назад)		System settings (Настройки системы)	
Language (Язык)	Network (Сеть)	Upload (Загрузить устройство)	Customize (Ввести индивидуальные настройки пользователя)

[v] Upload enabled (Загрузка разрешена)	
Server addr. (Адрес сервера): [8.160.173\shan]	Group (Группа) [v02]
User name (Имя пользователя): [mgi_ngs]	Password (Пароль) [Autoupload@ngs]
Effective after restart (Вступает в силу после перезагрузки)	[Test Upload] (Тестовая загрузка)
[Save] (Сохранить)	

⚠ **ПРИМЕЧАНИЕ:** Обратите внимание, что в методе samba в поле Group (Группа) должна быть вписана буква диска, предназначенного для монтирования

Установка громкости зуммера или настройка устройства на автоматическую блокировку экрана

В интерфейсе системных настроек нажмите «Customize» («Индивидуальная настройка пользователя»):

- Введите время ожидания до автоматической блокировки экрана. В случае, если ваше устройство не используется в течение установленного времени, экран автоматически блокируется.
- Переместите ползунок, чтобы изменить громкость зуммера.

Техническое обслуживание системы

Техническое обслуживание системы

Выполните следующие шаги:

1. Войдите в свою учетную запись.
2. Коснитесь и выберите «Техническое обслуживание». Отображается интерфейс технического обслуживания системы.
3. Вы можете выполнять техническое обслуживание устройства, сценарии или настройки штрих-кода, а также просматривать жизненный цикл устройства.

← Back	System maintenance		
Device maintenance	Script settings	Barcode settings	
Empty fluidics line			
Self-test			
Clear history data			
Export data			

<= Back (Назад)		System maintenance (Техническое обслуживание системы)		
Device maintenance (Техническое обслуживание устройства)	Import/Export (Импорт/Экспорт)	Import barcode (Импортировать штрих-код)	DeviceLifecycle (Жизненный цикл устройства)	
[Empty fluidics line] (Слить линию подачи жидкости)				
[Self-test] (Самопроверка)				
[Clear history data] (Очистить данные истории)				
[Export data] (Экспортировать данные)				

Рисунок 5 Интерфейс технического обслуживания системы

Техническое обслуживание устройства

Слив линии подачи жидкости

Если в линиях подачи могут остаться жидкости, опорожните линию. Выполните следующие шаги:

1. Загрузите проточную ячейку на столик проточной ячейки А или В.
2. В интерфейсе обслуживания системы нажмите: «**Empty fluidics line**» («Слить линию подачи жидкости») и выберите линию А или В. Система начнет слив остатка жидкости в линии подачи жидкости и сброс отходов в контейнер для отходов. Подсвечивается линия подачи жидкости, из которой выполняется слив

Выполнение самопроверки

В случае, если автоматическая самопроверка после подачи питания на устройство завершилась неудачей, или если на режиме холостого хода произошла ошибка, следует выполнить самопроверку вручную

В интерфейсе технического обслуживания системы нажмите «**Device maintenance>Self-test**» («Обслуживание устройства>Самопроверка»).

Результат проверки каждого элемента отображается в интерфейсе. После проверки появится сообщение, что самопроверка прошла успешно.

Техническое обслуживание системы

Очистка данных истории

 **ПРИМЕЧАНИЕ:** Мы рекомендуем периодически проверять и освобождать место на диске, чтобы убедиться, что свободное место не менее 5 ТБ.

Если объем свободного места меньше указанного лимита, очистите данные истории вручную. В интерфейсе обслуживания системы нажмите «Clear history data» («Очистить данные истории»), выберите папку, которую нужно удалить, нажмите («Clear>Yes» «Очистить»> «Да»).

Экспорт данных

 **ПРИМЕЧАНИЕ** • Когда устройство экспортирует данные, вы можете вернуться к основному интерфейсу, чтобы выполнить промывку, но секвенирование не разрешено.

• Перед использованием рекомендуется отформатировать внешнее запоминающее устройство (например, USB-накопитель).

Выполните следующие шаги:

1. В интерфейсе обслуживания системы нажмите «Export data» («Экспорт данных»).

2. Выберите тип данных:

- Если вы выберете «Running data» («Текущие данные») или «Sequencing results» («Результаты секвенирования»), за «Logs» «Журналами» выберите типы файлов, какие вам нужно.
- Если вы выберете «Logs» («Журналы»), выберите диапазон данных для журналов, которые вы хотите экспортировать.

3. Дважды нажмите на нужные папки из каталога «Exported directory» («Экспортируемый каталог») и «Imported directory» («Импортируемый каталог»), чтобы экспортировать данные на внешнее запоминающее устройство.

4. Если вы желаете загрузить данные на тот сервер, где установлено программное обеспечение ZLIMS, выберите Uploading data (Загрузка данных).

Импорт или экспорт скриптов

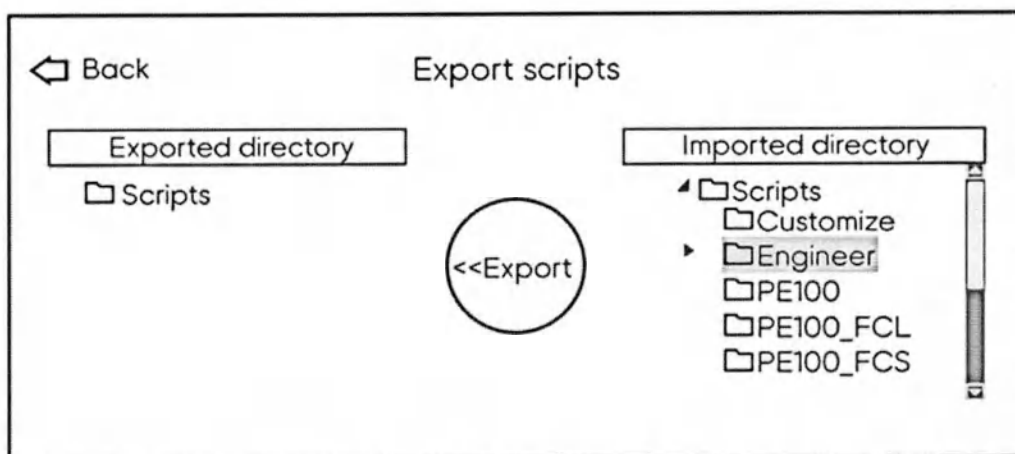
 **ПРИМЕЧАНИЕ** • Эта функция доступна только для привилегированных пользователей. Перед использованием рекомендуется отформатировать внешнее запоминающее устройство (например, USB-накопитель).

Выполните следующие шаги:

1. Возьмите внешнее запоминающее устройство (например, USB-накопитель) для импорта или экспорта скриптов.

2. В интерфейсе обслуживания системы нажмите «Script settings» («Настройки скриптов»), выберите «Import scripts» («Импортировать скрипты») или «Export scripts» («Экспортировать скрипты»).

3. В интерфейсе сценариев импорта/экспорта сценариев дважды нажмите на нужные папки из каталога «Exported directory» («Экспортируемый каталог») и «Imported directory» («Импортируемый каталог»)



<= Back (Назад)		Export scripts (Экспортировать скрипты)	
Exported directory (Экспортируемый каталог)		Imported directory (Импортируемый каталог)	
Scripts (Скрипты)		Scripts (Скрипты) Customize (Заданные пользователем) Engineer (Инженер) PE100 (выбор количества прочтений) ...	
(<<Export) (Экспорт)			

Рисунок 6 Интерфейс импорта скриптов

4. Нажмите «**Import**» («Импорт») или «**Export**» («Экспорт»).

Импорт штрих-кода

Подготовка файла штрих-кода

 **ПРИМЕЧАНИЕ:** Убедитесь, что файл штрих-кода соответствует следующим требованиям:

- Импортируемый файл штрих-кода должен называться только `barcode.csv`. И что в импортированном каталоге доступен только один файл `barcode.csv`.
- Мы рекомендуем вам использовать программу «Notepad++», чтобы открыть файл штрих-кода. Идентификатор штрих-кода и данные штрих-кода в файле должны быть разделены запятой.
- Файл штрих-кода не должен содержать пустую строку, символы полной ширины или китайские символы. А данные штрих-кода должны включать не менее двух оснований.
- Идентификатор штрих-кода и данные штрих-кода должны быть уникальными и не должны быть пустыми.
- Данные штрих-кода файла двойного штрих-кода не должны содержать никаких символов, кроме «A», «T», «C», «G» и «N».
- Данные штрих-кода одного файла штрих-кода не должны содержать никаких символов, кроме «A», «T», «C» и «G».

barcode.csv	
1	1, TAGGTCCGAT
2	2, GGACGGAATC
3	3, CTTACTGCCG
4	4, ACCTAATTGA
5	5, TTCGTATCCG
6	6, GGTAACGAGC
7	7, CAACGTATAA
8	8, ACGTCGCGTT
9	9, TTCTGCTAGC
10	10, AGGAAGATAG
11	11, GCTCTTGCTT
12	12, CAAGCACGCA
13	13, CGGCAATCCG
14	14, ATCAGGATTC
15	15, TCATTCCAGA
16	16, GATGCTGGAT
17	17, GTGAGTGATG
18	18, GAGTCAGCTG
19	19, TGTCTGCGAA
20	20, ATTGGTACAA
21	21, CGATTGCTGCT

Рисунок 7 Одиночный файл штрих-кода

No.	Name	No.	Name
1	Barcode ID	2	Barcode data

№ Имя

1 Идентификатор штрих-кода

№ Имя

2 Данные штрих-кода

barcode.csv	
1	9_1, TTCTGCTAGCTAGGTCCGAT
2	10_2, AGGAAGATAGGGACGGAATC
3	11_3, GCTCTTGCTTCTTACTGCCG
4	12_4, CAAGCACGCAACCTAATTGA
5	13_5, CGGCAATCCGTTTCGTATCCG
6	14_6, ATCAGGATTCGGTAACGAGC
7	15_7, TCATTCCAGACAACGTATAA
8	16_8, GATGCTGGATACGTCGCGTT
9	65_57, ACTTAGAATGATTCAACGGA
10	66_58, TCCAAGCCTGAACTGTACTG
11	67_59, AGACGATGATGTACCTCAAT
12	68_60, CTCACAAGACGACTTCTAAT
13	69_61, CGTTCCTACTTGAAGCGTTG
14	70_62, GTGGTTGTGACGTGCGATCC
15	71_63, GAAGGCCTGCTCGGAAGGCA
16	72_64, TAGCTTGCCACCGATGTGCG
17	73_81, GACAATGCTCATACTCACGC
18	74_82, GCTAATCACAATGCTCCGCG
19	75_83, AGTCCATAGGTGTGAACTTG
20	76_84, CTATCGCCTAGAGAGGTGCT
21	77_85, ATCGCTGCTCTTGCACTGTAT
1 2 3 4	

Рисунок 8 Файл с двойным штрих-кодом

№ Имя

1 Штрих-код 2 Идентификатор

3 Данные штрих-кода 2

№ Имя

2 Штрих-код 1 ID

4 Данные штрих-кода 1

No.	Name	No.	Name
1	Barcode 2 ID	2	Barcode 1 ID
3	Barcode 2 data	4	Barcode 1 data

Импорт файла штрих-кода

 **ПРИМЕЧАНИЕ** Перед использованием рекомендуется отформатировать внешнее запоминающее устройство (например, USB-накопитель).

Выполните следующие шаги:

1. Получите внешний накопитель (например, USB-накопитель), создайте папку в корневом каталоге устройства. Убедитесь, что имя папки указано на английском языке. Скопируйте подготовленный файл barcode.csv в папку.

2. В интерфейсе обслуживания системы нажмите «Barcode settings» «Настройки штрих-кода».

3. Выберите тип штрих-кода:

- Если вы хотите импортировать одиночный файл штрих-кода, не устанавливайте флажок «Dual barcode» «Двойной штрих-код».
- Если вы хотите импортировать файл с двойным штрих-кодом, установите флажок

«Dual barcode» «Двойной штрих-код». Убедитесь, что штрих-код 1 и штрих-код 2 объединены в файле двойного штрих-кода.

❗ ПРИМЕЧАНИЕ Убедитесь, что тип файла штрих-кода соответствует типу штрих-кода.

⬅ Back	System maintenance		
Device maintenance	Import/Export	Import barcode	DeviceLifecycle

Import type: ☐ Dual barcode

Import barcode

<= Back (Назад)		System maintenance (Техническое обслуживание системы)		
Device maintenance (Техническое обслуживание устройства)	Import/Export (Импорт/Экспорт)	Import barcode (Импортировать штрих-код)	DeviceLifecycle (Жизненный цикл устройства)	цикл
Import type (Тип импорта): [V] Dual barcode (Двойной штрих-код)				
Import barcode (Импортировать штрих-код)				

Рисунок 9 Интерфейс импорта штрих-кода

4. Нажмите: «Import barcode» («Импортировать штрих-код»).

5. Выберите экспортируемые и импортируемые каталоги.

⬅ Back
Import barcode

Exported directory

- Ⓜ F:\
- XX
- oldBarcode
- BC_9-23_9-23

Import>>

Imported directory

- CustomizeDualBarcode

Рисунок 10 — Импорт двойного штрих-кода

<= Back (Назад)		Import barcode (Импортировать штрих-код)	
Exported directory (Экспортируемый каталог)		Imported directory (Импортируемый каталог)	
		Customize (Индивидуально настроить)	
(Import>>) (Импорт)			

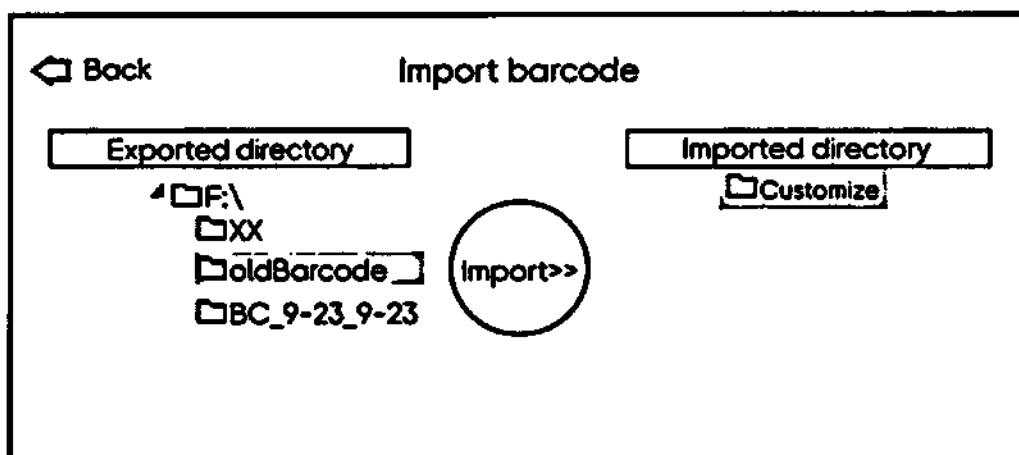


Рисунок 11 Импорт одиночного файла штрих-кода

<= Back (Назад)	Import barcode (Импортировать штрих-код)
Exported directory (Экспортируемый каталог)	Imported directory (Импортируемый каталог)
	Customize (Индивидуально настроить)
(Import>>) (Импорт)	

6. Нажмите «Import» («Импорт»), чтобы импортировать штрих-коды на устройство с внешнего накопителя. По умолчанию файл штрих-кода импортируется в следующие каталоги:

➤ Файл двойного штрих-кода:

C:\BGI\barcode\CustomizeDualBarcode

➤ Файл одиночного штрих-кода

C:\BGI\barcode\Customize

Проверка информации/журналов устройства

Выполните следующие шаги:

 1. Коснитесь , чтобы открыть меню параметров.

 2. Выберите «About» («О») программе, чтобы открыть интерфейс информации. В этом интерфейсе вы можете просмотреть версию программного обеспечения, серийный номер устройства и информацию о производителе.

Или выберите «Log» («Журнал»), чтобы просмотреть журналы, включая журналы информации типа, журналы предупреждений и журналы ошибок.

Выключение/перезагрузка устройства

Выполните следующие шаги:

 1. Нажмите , чтобы открыть меню параметров.

 2. Выберите «Shutdown» («Выключить»).

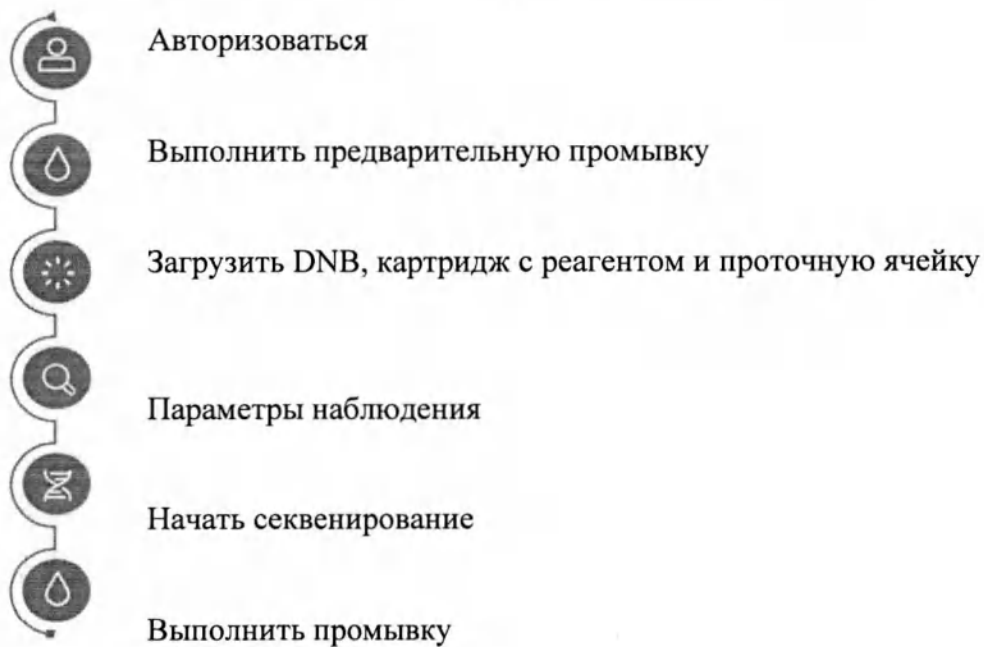
3. Нажмите «Shutdown» («Выключить»), чтобы выключить устройство, или нажмите «Restart» («Перезагрузить»), чтобы перезагрузить устройство.

3 Секвенирование

В этой главе описывается рабочий процесс секвенирования и процедуры промывки. Прочтите и следуйте инструкциям, чтобы обеспечить правильную работу.

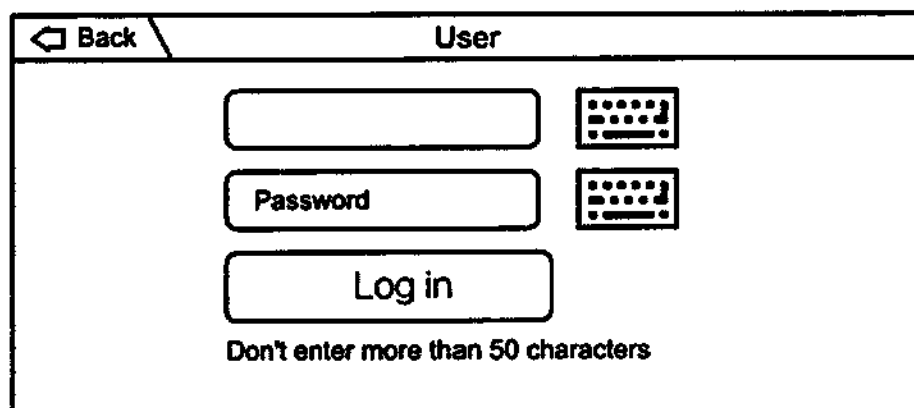
Рабочий процесс секвенирования

Рабочий процесс секвенирования выглядит следующим образом:



Авторизация

Рисунок 14 Интерфейс авторизации



<= Back (Назад)	User (Пользователь)
[User name (Имя пользователя)]	
[Password (Пароль)]	
[Log in (Авторизация)]	
Don't enter more than 50 characters (Не вводите более, чем 50 знаков)	

 **ПРИМЕЧАНИЕ:** Процедуры секвенирования и промывки можно выполнять только после входа в управляющее программное обеспечение.

Выполните следующие шаги:

1. Включите устройство.
2. Авторизуйтесь в системе с паролем, предоставленным производителем.

 3. Нажмите в главном интерфейсе.

4. Авторизуйтесь в управляющем программном обеспечении используя имя пользователя и пароль, предоставленные производителем.

Выполнение предварительной промывки

Регулярно выполняйте промывку перед каждым циклом секвенирования, чтобы удалить загрязнения и опорожнить линию подачи жидкости. Подробнее см. в разделе «Performing a wash» («Выполнение промывки») руководства пользователя Genetic Sequencer.

Загрузка образцов

Выберите устройство для загрузки DNB в соответствии с вашими надобностями:

- Ручной загрузчик DNB Loader
- Ручной загрузчик DNB Loader
- Генетический секвенатор HELICON® G400

A
Status: Preparing

20.0°C

DNB ID:

Recipe:
☐ DNB loading

Step1
»
Step2

Back

Next

Status: Preparing	Состояние: Подготовка
DNB ID	Идентификатор DNB*
Recipe	Рецептура
DNB Loading	Загрузка DNB
Step	Шаг
Back	Возврат назад
Next	Следующий

(*DNB – очевидно, подразумевается технология «DNA Nano-Balls», «Нанонарики ДНК» — прим. перев.)

Рисунок 13 Интерфейс загрузки DNB

Выполните следующие шаги:

1. В главном интерфейсе нажмите «Sequence» («Последовательность»), чтобы войти в интерфейс загрузки DNB.
2. Нажмите на поле «DNB ID».
3. Отсканируйте QR-код на пробирке.

Если на пробирке нет QR-кода, введите порядковый номер пробирки с помощью сенсорной

или физической клавиатуры.

4. Выберите диапазон штрих-кода из списка за полем **DNB ID**.

Нажмите (+) для добавления или удаления строки DNB ID, в случае необходимости

ПРИМЕЧАНИЕ: Если вам необходимо выполнить индивидуально настраиваемый цикл секвенирования, выберите «Others» («Другие») в списке диапазонов штрих-кодов за полем **DNB ID**.

DNB ID:	Barcode Type	Barcode Range	Action
	WGS	1~128	+
	RNA	501~596	-
	WGS	1~128	-
	RNA	501~596	-

Рисунок 14 — Ввод идентификатора

5. Если вам нужно загрузить DNB посредством генетического секвенатора, извлеките колпачок из пробирки. Откройте дверцу отделения реагентов и вставьте пробирку в стойку для пробирок, как показано на рисунке ниже. Убедитесь, что пробирка надёжно закреплена.

6. Нажмите на основание и убедитесь, что кончик иглы коснулся дна пробирки

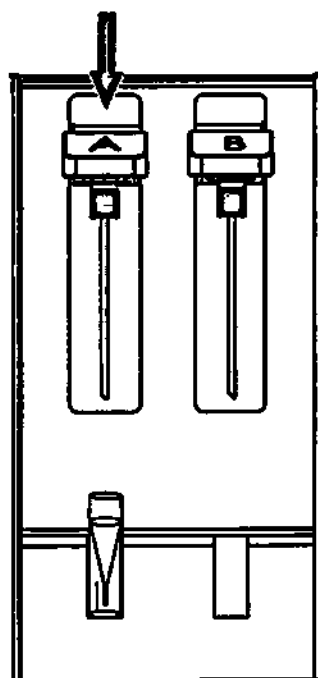


Рисунок 15 Перемещение иглы

7. Выберите рецептуру из списка **Recipe (Рецептуры)**. Если вам нужно загрузить DNB посредством генетического секвенатора, поставьте флажок **DNB Loading (Загрузка DNB)**

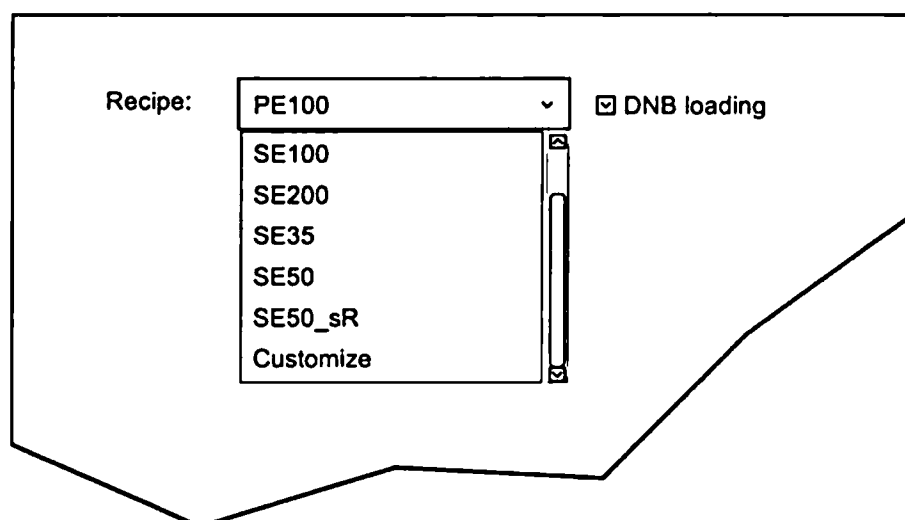


Рисунок 16 Выбор рецептуры секвенирования

Таблица 1 Описание рецептуры

Пункт	Описание
PE100/PE150	Парное секвенирование. По умолчанию выполняется секвенирование одиночного штрих-кода, 10 bp (<i>п.о. — пар оснований</i>), общая длина считывания 210/310 п.о.
SE100/SE200/SE400/SE35/SE50	Одиночное секвенирование. По умолчанию выполняется секвенирование одиночного штрих-кода, 10 bp (<i>п.о. — пар оснований</i>), общая длина считывания 110 п.о./210 п.о./ 410 п.о./45 п.о./60 п.о.
SE50_sR	Малое ДНК секвенирование одиночных концов. По умолчанию выполняется секвенирование одиночного штрих-кода, 10 bp (<i>п.о. — пар оснований</i>), общая длина считывания 60 п.о.
Customize (Индивидуальное секвенирование)	Индивидуальное секвенирование. Если вы хотите выполнить секвенирование двойного штрих-кода, выберите эту рецептуру

Если вы желаете выполнить прогон индивидуально настроенной процедуры секвенирования, сделайте следующее:

1. В интерфейсе загрузки DNB выберите **Others (Следующие)** в перечне диапазона штрих-кодов за окном идентификатора **DNB ID**
2. Выберите **Customize (Настроить индивидуально)** из перечня **Recipe (Рецептуры)**
3. Нажмите **Next (Следующий)**, чтобы открыть интерфейс индивидуально настраиваемых параметров

Status: Preparing
20.0°C

DNB ID:

Recipe:

SE100
SE200
SE35
SE50
SE50_sR
Customize

☐ DNB loading

Step1

Step2

Рисунок 17 Индивидуально настраиваемая рецептура секвенирования

Status: Preparing	Состояние: Подготовка
DNB ID	Идентификатор DNB*
Others	Другие
Recipe	Рецептура
DNB Loading	Загрузка DNB
Customize	Настроить индивидуально
Step	Шаг
Back	Возврат назад
Next	Следующий

A

Status: Preparing

20.0°C

Customize

▼

Start phase: ☐ DNB loading ☒ Post loading ... ☒ Prime ☐ Sequencing

☐ Sequencing prime

Read1: XX ☒

Barcode: XX ▼

Read2: XX ☒

Dual barcode: XX ☒

Split Barcode: ☒ Lane1 ☒ Lane2 ☒ Lane3 ☒ Lane4

Read1 dark reaction cycle: X ☒ - X ☒

Read2 dark reaction cycle: X ☒ - X ☒

◀ Back

✓ Confirm

Customize (Индивидуально настроить)

Startphase (Фаза запуска): DNB loading (Загрузка DNB) Post loading (Пост-загрузка)
Sequencing prime (Запуск секвенирования) Sequencing (Секвенирование)

Read1 (Считывание1):	Barcode (Штрих-код):	
Read2 (Считывание2)	Dual barcode (Двойной штрих-код):	Dual barcode sequencing (Секвенирование двойного штрих-кода):
Split barcode (Расщепление штрих-кода):	[v] Lane1(Прогон1)	Barcode type (Тип штрих-кода):
Read1 dark reaction cycle (Считывание1 Цикл темновой реакции):		
Read2 dark reaction cycle (Считывание2 Цикл темновой реакции):		
Back (Возврат назад)		Confirm (Подтвердить)

Рисунок 18 Интерфейс индивидуальной настройки

Выполните следующие шаги:

4. Выберите фазу запуска секвенирования, исходя из ваших надобностей:

- если загрузка DNB ещё не завершена, выберите **DNB Loading (Загрузка DNB)**
- если пост-загрузка выполнялась на внешнем оборудовании, но не была завершена, нажмите кнопку, находящуюся за **Post loading (Пост-загрузка)** и поставьте флажок **Prime (Запуск)**
- если пост-загрузка была завершена на проточной кювете, выберите **Preprocessing (Предварительная обработка)**
- если пост-загрузка на проточной кювете была завершена, и на секвенаторе был выполнен запуск, выберите **Sequencing (Секвенирование)**

5. В полях **Read1 (Считывание1)** и **Read2 (Считывание2)** введите длину считывания секвенирования.

6. В поле **Barcode (Штрих-код)** введите 6 или 10, откроется опция **Split barcode (Разделить штрих-код)**. По умолчанию принята длина двойного штрих-кода (**Dual barcode**), вы можете установить нужное вам значение

7. установите флажок **Lane1 (Прогон1)**, или **Lane2 (Прогон2)**, или **Lane3 (Прогон3)**, или **Lane4 (Прогон4)**, чтобы установить прогон, на котором будет выполняться расщепление штрих-кода. Если на прогоне не требуется разделение штрих-кода, флажок не устанавливайте.

8. Введите циклы для темновой реакции?

В поле **Read1 dark reaction cycle (Считывание1 цикла темновой реакции)** или **Read2 dark reaction cycle (Считывание2 цикла темновой реакции)** введите циклы в пределах длины **Read1 (Считывание1)** или **Read2 (Считывание2)**. Поддерживается темновая реакция, которая запускается с первого цикла.



ПРИМЕЧАНИЕ: Не вводите 0 в начальном цикле для темновой реакции. Убедитесь, что цикл находится в пределах длины read1 и read2.

9. Нажмите [▼] в левом верхнем углу интерфейса индивидуально настраиваемых параметров, чтобы открыть интерфейс выбора типа штрих-кода. И далее выполните одно из следующих действий:

- если вы хотите выполнить малый прогон секвенирования ДНК, поставьте флажок **Small DNA (Малое ДНК)**.

- если вы хотите выполнить прогон секвенирования одиночного штрих-кода, не выбирайте **Dual barcode sequencing (Секвенирование двойного штрих-кода)** в перечне **Barcode type (Тип штрих-кода)**, выберите папку, содержащую файл **barcode.csv**, который импортируется в каждый прогон.

Установите флажок **Lane1 (Прогон1)**, или **Lane2 (Прогон2)**, или **Lane3 (Прогон3)**, или **Lane4 (Прогон4)**, для того прогона, на котором будет выполняться расщепление файла FASTQ

За подробной информацией об импорте штрих-кодов обратитесь к разделу Importing barcode (Импорт штрих-кода) на стр. 10

Status: Preparing 20.0°C

Customize

☐ Small RNA ☒ Dual barcode sequencing

Barcode type

Lane	Barcode type	Checkbox
Lane1	BC_13-16_5-8	☒
Lane2	BC_13-16_5-8_501	☒
Lane3	BC_9-23_9-23	☒
Lane4	BC_L01_525-532	☒

Back **Confirm**

Рисунок 20 — Интерфейс выбора типа штрих-кода (двойной штрих-код)

Status: Preparing (Состояние: Подготовка)		
Customize (Индивидуально настроить)		
Barcode type (Тип штрих-кода)		
Lane1 (Прогон1)		
Import (Импорт)		
Back (Возврат назад)		Confirm (Подтвердить)

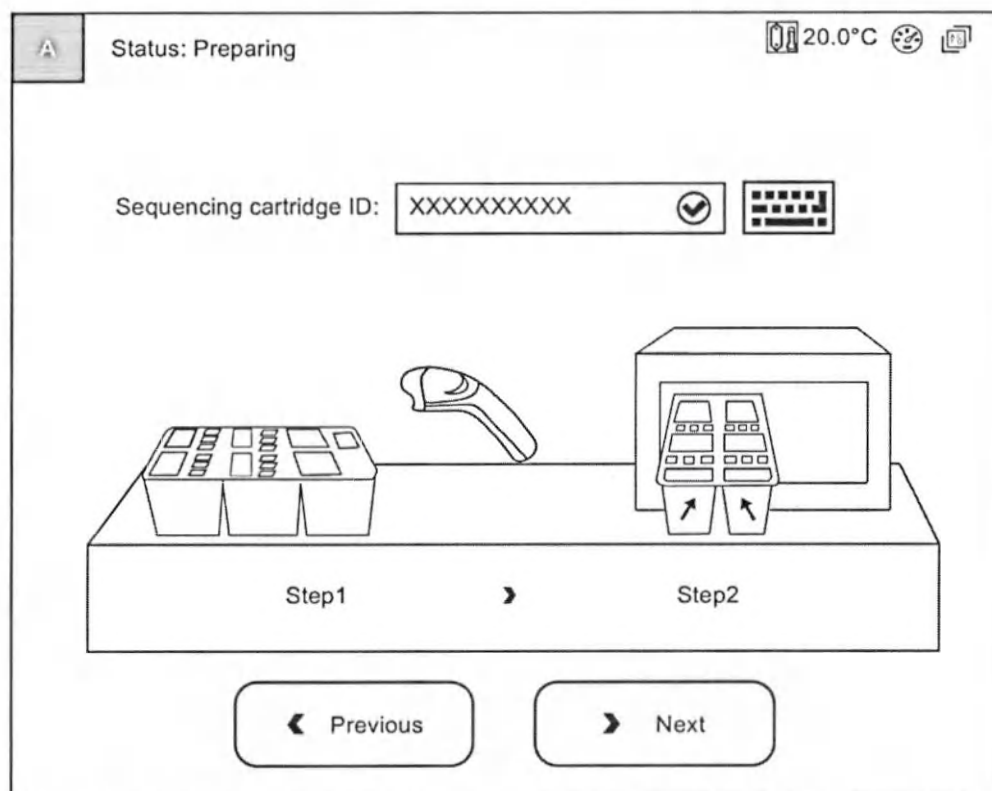
10) В левом верхнем углу интерфейса нажмите [▼] для возврата в интерфейс настройки индивидуально настраиваемых параметров.

11) Нажмите **Confirm (Подтвердить)**. Отобразится интерфейс загрузки DNB.

8. Нажмите **Next (Следующий)** для перехода в интерфейс загрузки реагента.

Загрузка картриджа с реагентом

Загрузка картриджа с реагентом



Status: Preparing (Состояние: Подготовка)	
Sequencing cartridge ID (Идентификатор картриджа секвенирования):	
Step1 > Step2 (Шаг1 > Шаг2)	
Previous (Предыдущий)	Next (Следующий)

Рисунок 21 Интерфейс загрузки картриджа с реагентом

Выполните следующие шаги:

1. Поместите подготовленный картридж с реагентом рядом с устройством. Подробнее о подготовке картриджа с реагентами см. в руководстве пользователя соответствующего набора реагентов.
2. Нажмите на поле **Sequencing cartridge ID (Идентификатор картриджа секвенирования)**.
3. Отсканируйте QR-код на картридже с реактивами или на упаковке.

 **ПРИМЕЧАНИЕ:** Показанный интерфейс представлен в качестве иллюстрации. Действительное расположение QR-кода может изменяться

Загрузка картриджа с реагентом

4. Вставьте картридж с реагентами в отделение для реагентов в направлении стрелки, указанной на картридже, до упора.

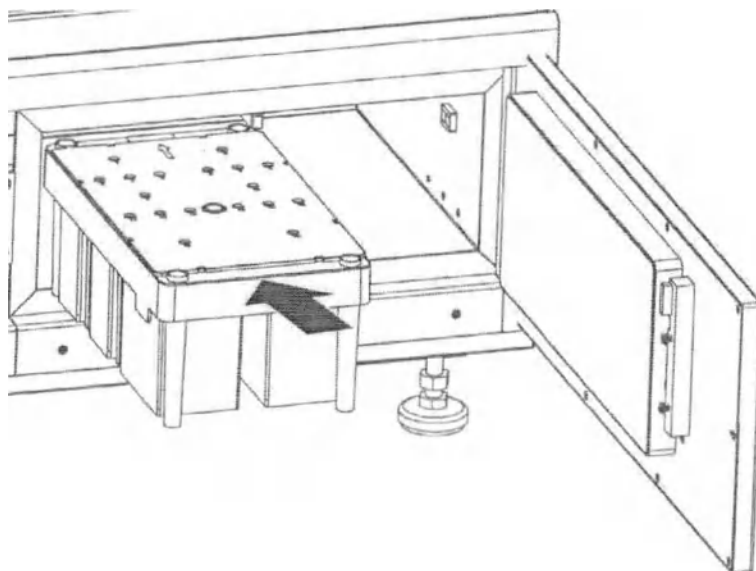
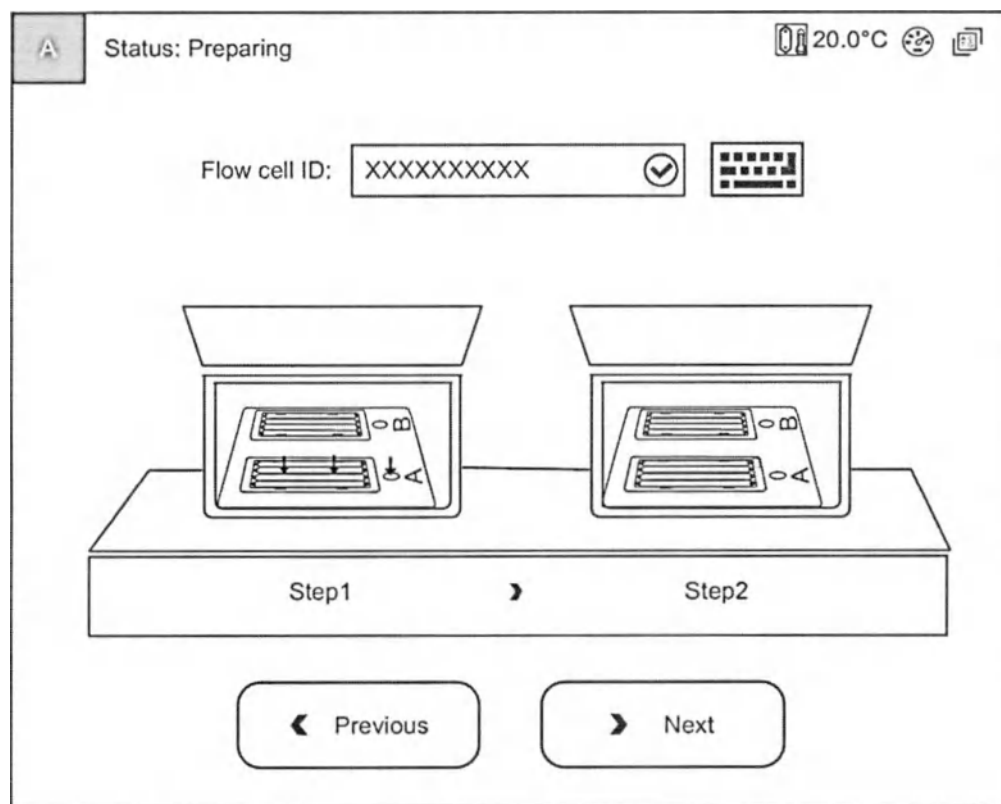


Рисунок 22 Загрузка картриджа с реагентами

5. Закройте дверцу отделения для реагентов.

6. Нажмите Next (Следующий). Отобразится интерфейс загрузки проточной ячейки

Загрузка проточной ячейки



Status: Preparing (Состояние: Подготовка)	
Flow cell ID (Идентификатор проточной ячейки):	
Step1 > Step2 (Шаг1 > Шаг2)	
Previous (Предыдущий)	Next (Следующий)

Рисунок 23 Интерфейс загрузки проточной ячейки

Выполните следующие шаги:

1. Нажмите кнопку дверцы отсека проточной ячейки, чтобы открыть дверцу.
 2. Протрите поверхность алюминиевой кассеты предметного столика проточной ячейки чистой тканью, смоченной 75% этанолом, и дайте ей высохнуть на воздухе.
 3. Извлеките новую проточную ячейку из хранилища и снимите пластиковую упаковку.
 4. Нажмите на поле Flow cell ID (Идентификатор проточной ячейки).
 5. Отсканируйте QR-код на проточной кювете или на упаковке.
 6. Нажмите кнопку крепления проточной ячейки.
 7. Держите проточную ячейку за края. Совместите отверстия на проточной кювете с направляющими штифтами на предметном столике проточной ячейки. Поместите проточную ячейку на столик и убедитесь, что проточная ячейка надежно закреплена.
- После надежной установки проточной ячейки, впредь её не перемещайте. Перемещение проточной ячейки может привести к смещению уплотнительных прокладок относительно отверстий линии подачи жидкости.

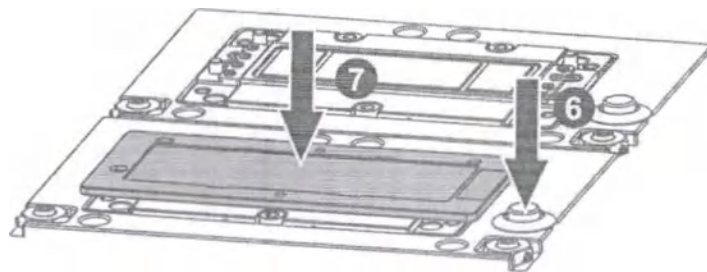


Рисунок 25 Загрузка проточной ячейки

ПРИМЕЧАНИЕ: Если проточная ячейка не впитывается должным образом, протрите столлик проточной ячейки и заднюю часть проточной ячейки чистой тканью, смоченной 75% этанолом, а затем дайте ей высохнуть на воздухе. Не нажимайте на стекло, поскольку это может привести к попаданию твердых частиц и отпечатков пальцев или повреждению проточной ячейки.

8. Закройте дверцу отсека проточной ячейки.

9. Нажмите **Next (Следующий)**..

Пересмотр параметров

Вы можете проверить все введенные данные или настройки предыдущих шагов в интерфейсе просмотра. Внимательно проверьте каждый элемент в интерфейсе обзора и выполните одно из следующих действий:

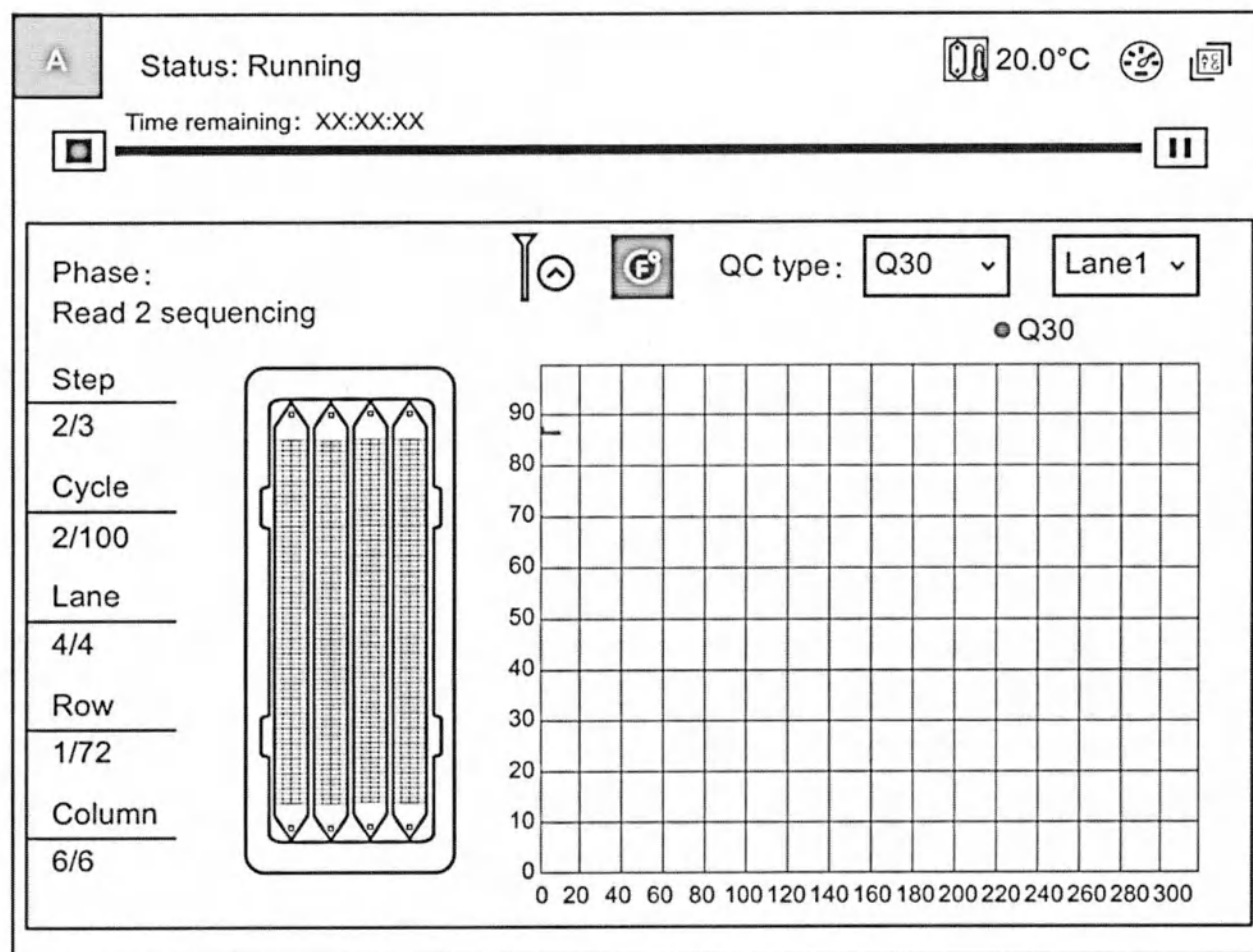
- При обнаружении ошибок нажмите **Previous (Предыдущий)**, чтобы вернуться к предыдущему интерфейсу и сбросить параметры.
- Если же все параметры верны, нажмите **Start (Старт)**. Программа автоматически проверит доступное место на жестком диске:

Если места для хранения достаточно, появится диалоговое окно подтверждения. Нажмите **Yes (Да)**, чтобы начать цикл секвенирования.

Если места для хранения недостаточно, выполните следующие действия:

- 1) В появившемся диалоговом окне выберите данные, которые нужно удалить, и нажмите **Clear history data («Очистить данные истории»)**.
- 2) Когда значок дискового пространства станет зеленым, нажмите **Back («Назад»)**, чтобы вернуться к интерфейсу просмотра параметров, а затем нажмите **Start («Пуск»)**.

Выполнение цикла секвенирования



Status: Running (Состояние: Выполнение)	
Time remaining (Оставшееся время):	
Phase (Фаза):	QC Type (Тип контроля качества)
Step (Шаг)	
Read2 sequencing (Считывание2 Секвенирования)	
Cycle(Цикл):	
Lane (Прогон)	
Row (Строка)	
Column (Столбец)	

Рисунок 25 Интерфейс секвенирования

Пункт	Описание
Time remaining (Оставшееся время)	Показывает оставшееся время секвенирования
Phase (Фаза)	Показывает текущую фазу секвенирования
Step (Шаг)	Показывает текущий шаг и все шаги секвенирования
Cycle(Цикл)	Показывает текущую длину считывания и общую длину считывания секвенирования
QC Type (Тип контроля качества)	Вы можете выбрать график значений контроля качества из списка типов контроля качества, чтобы оценить качество секвенирования
Lane (Прогон)	Показывает порядковый номер прогона, который отображается, и общее количество прогонов проточной ячейки
Row (Строка)	Отображает порядковый номер отображаемой строки и общее количество рядов проточных кювет

Пункт	Описание
Столбец	Отображает столбец отображаемой дорожки проточной ячейки и общее количество столбцов
	Нажмите, чтобы сделать паузу, и нажмите еще раз, чтобы возобновить выполнение секвенирования
	Нажмите, и появится диалоговое окно подтверждения. Выберите Yes (Да), чтобы остановить секвенирование
	После фотографирования первого цикла, когда секвенирование приостановлено, вы можете нажать на эту кнопку, чтобы поднять иглу. Откройте отделение реагента и извлеките картридж с реагентом
	После фотографирования первой базы нажмите эту кнопку, чтобы открыть отчет о первой базе

4 Отчёт о первой базе

Отчет о первом цикле предоставляется **Basecall** («Базовый вызов») по умолчанию для быстрого предварительного просмотра результатов секвенирования.

Открытие первого базового отчета

После фотографирования первой базы в интерфейсе секвенирования нажмите на  чтобы открыть отчет о первой базе.

A

Status: Running

 20.0°C  

First Base Report

Category	Lane1	Lane2	Lane3	Lane4
Loaded DNB	XXXXXXXX	XXXXXXXX	XXXXXXXX	XXXXXXXX
Signal_A	XXXX.XX	XXXX.XX	XXXX.XX	XXXX.XX
Signal_T	XXX.XX	XXX.XX	XXX.XX	XXX.XX
Signal_C	XXX.XX	XXX.XX	XXX.XX	XXX.XX
Signal_G	XXX.XX	XXX.XX	XXX.XX	XXX.XX
SNR_A	X.XX	X.XX	X.XX	X.XX
SNR_T	X.XX	X.XX	X.XX	X.XX

◀ Back

 Stop

Status: Running (Состояние: Выполнение)	
First Base Report (Отчёт о первой базе)	
Category (Категория)	
Lane1 (Прогон 1)	
Loaded DNB (Загруженное DNB)	
Signal (Сигнал)	
SNR (Соотношение СИгнал/Шум)	
Back (Возврат назад)	Stop (Стоп)

Описание параметров

Параметр	Описание
Loaded DNB (Загруженное DNB)	Общее количество считываний и количество считываний для первой базы
Signal (Сигнал)	Интенсивность сигнала после удаления шумового фона, на выходе
SNR	Соотношение Сигнал/Шум
Q30	Погрешность результатов Basecall менее 0,1%.
BIC Информационное содержание Basecall (Базового вызова)	Соотношение DNB, которые используются для базового вызова.
Fit (Сходимость)	Показывает диаграмму рассеяния

5 Выходные файлы

Структура папок

Папка данных

	№	Описание
1 —▼  Data	1	Папка данных программного обеспечения управления. Папка генерируется по нажатии на Start (Запуск) . Папка обычно расположена на диске D
2 —▼  V100002111	2	Имя папки соответствует идентификатору проточной ячейки. Содержит изображения и данные во время работы устройства (например, метрики)
3 —▼  Diagnostics	3	Папка калибровки
>  AutoFocusSweep	4	Записи экспериментальных и загруженных данных
>  Location	5	Папка прогонов, она содержит изображения со всех циклов
>  Registration	6	Записи процесса секвенирования
4 —  Info		
>  L01		
>  L02		
5 { >  L03		
>  L04		
6 —▼  Metrics		

Рисунок 27 — Папка данных

Папка результатов

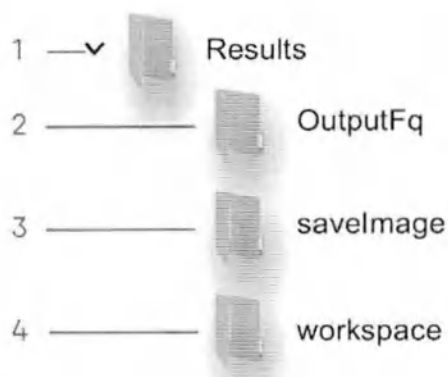


Рисунок 32 Папка результатов

Results	Результаты
OutputFq	Выходной Fq
saveImage	Сохранить изображение
workspace	Рабочее пространство

№ Описание

- 1 Папка результатов секвенирования для программного обеспечения алгоритма. Папка обычно находится на диске D.
- 2 FASTQ и папка с отчетами. В этой папке создается папка с идентификатором проточной ячейки, а в ней создается файл Bioinfo сразу после начала цикла секвенирования. Запись FASTQ завершается, когда сгенерирован итоговый отчет.
- 3 Зарезервировано
- 4 Промежуточные файлы, по умолчанию здесь сохраняются только файлы калибровки и метрики

Описание типа файла

Структура папки		Описание
Diagnostics (Диагностика)	AutoFocus-Sweep	Снимки, полученные с применением автофокусировки
	Location	Эталонные изображения, сгенерированные во время калибровки
	Registration	
Data (Данные)	L01	Изображения, сохраненные во время секвенирования. 24 изображений 6 полей зрения (FOV) сохраняются для каждого цикла
	L02	
	L03	
	L04	
	Metrics (Метрика)	Записи процесса секвенирования
Results (Результаты)	OutputFq	• XX.fq.gz — файл FASTQ, сгенерированный устройством;
		• XX.Report.html — файл отчета, включающий результаты всего цикла секвенирования;
		• SXXXXXXXXXX_L0X_FileInfo.csv — это файл кода MD5, который создается автоматически после записи FASTQ. Файл используется в качестве контрольной суммы для проверки целостности передаваемых данных.
	savelmage	Оригинальные изображения, полученные Basecall. По умолчанию они не сохраняются
	Workspace (рабочее пространство)	CalFile – Записи базовой информации
		Metrics – Записи показателей контроля качества
		RawInts – Необработанный файл, по умолчанию не сохраняется
		NorInts – Промежуточный файл, по умолчанию не сохраняется
		FinInts – Финальный файл, по умолчанию не сохраняется

6 Отчет

Сводный отчет

В сводный отчет включены следующие элементы: Q30(%), Reads (считывания), Basecall information (информация о базовом вызове), отчет FASTQ и базовая информация.

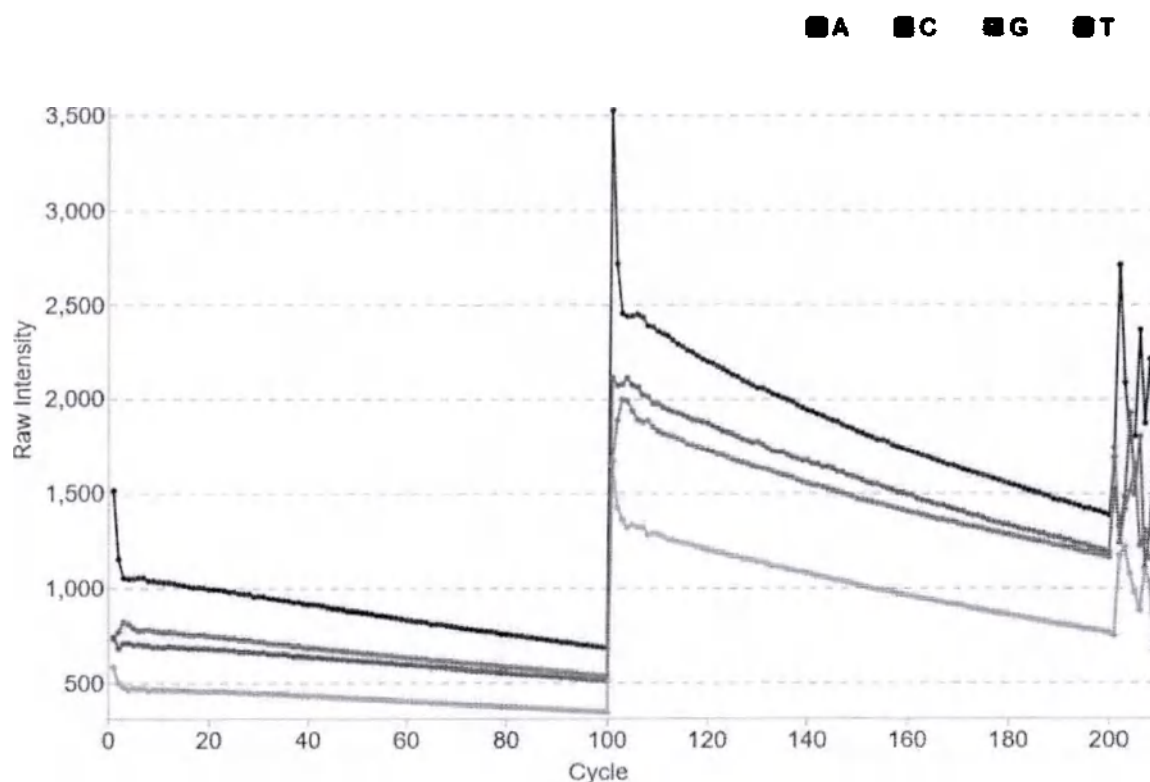
В следующей таблице описаны важные параметры отчета:

Параметр	Описание
ChipProductivity(%)	Производительность проточной ячейки.
TotalReads(M)	Считывания, включенные в FASTQ-файл (после фильтрации).
Q30(%)	Процент баз после фильтрации с ошибкой результатов Basecall менее 0,1%.
ESR (%)	Эффективное соотношение мазка, процент эффективного мазка после фильтрации в проточной кювете.

Отчёт

Исходная интенсивность

Описание графиков



Raw intensity	Исходная интенсивность
Cycle	Цикл

Рисунок 29 Исходная интенсивность

Ось X	Цикл
Ось Y	Исходная интенсивность — интенсивность сигнала от изображений после предварительной обработки

Интенсивность RHO

(сокращение RHO невозможно однозначно расшифровать, исходя из контекста. Либо это «фактор терминации транскрипции», либо «коэффициент корреляции для совокупности» — прим. перев.)

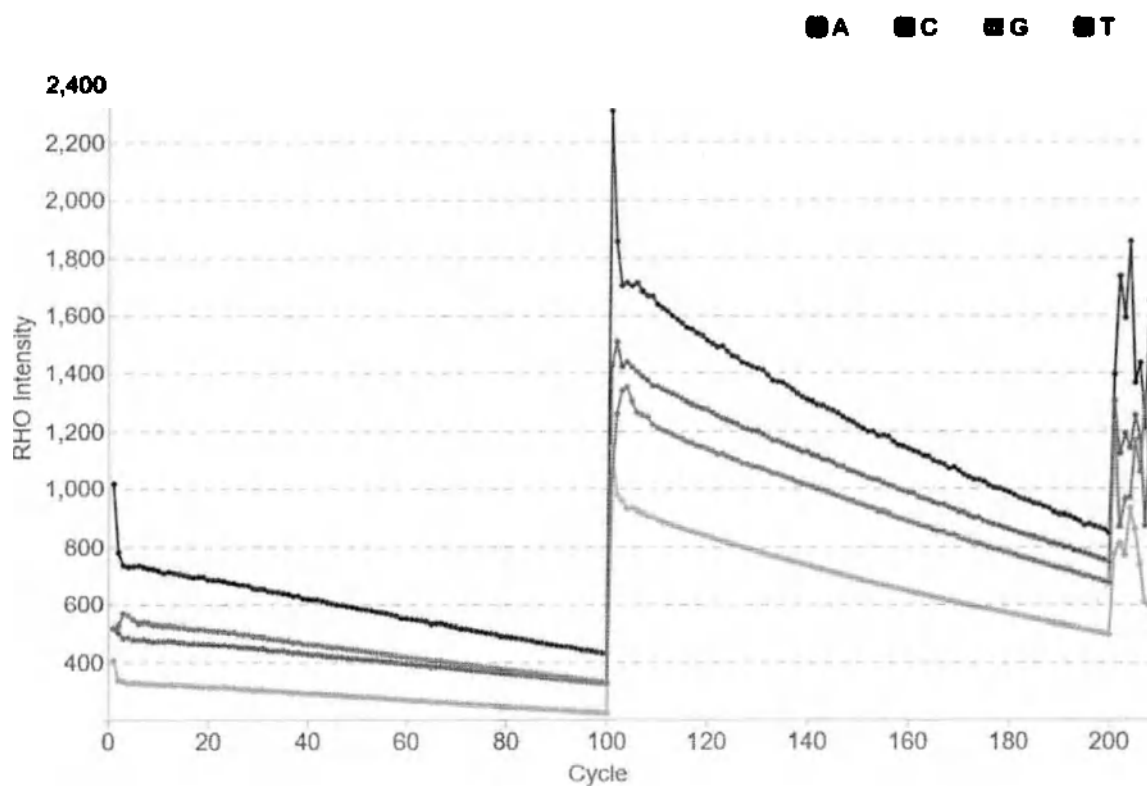


Рисунок 30 — Интенсивность RHO

RHO intensity	Интенсивность RHO
Cycle	Цикл

Ось X	Цикл
Ось Y	Интенсивность RHO — Исходная интенсивность

Отчёт

Фон

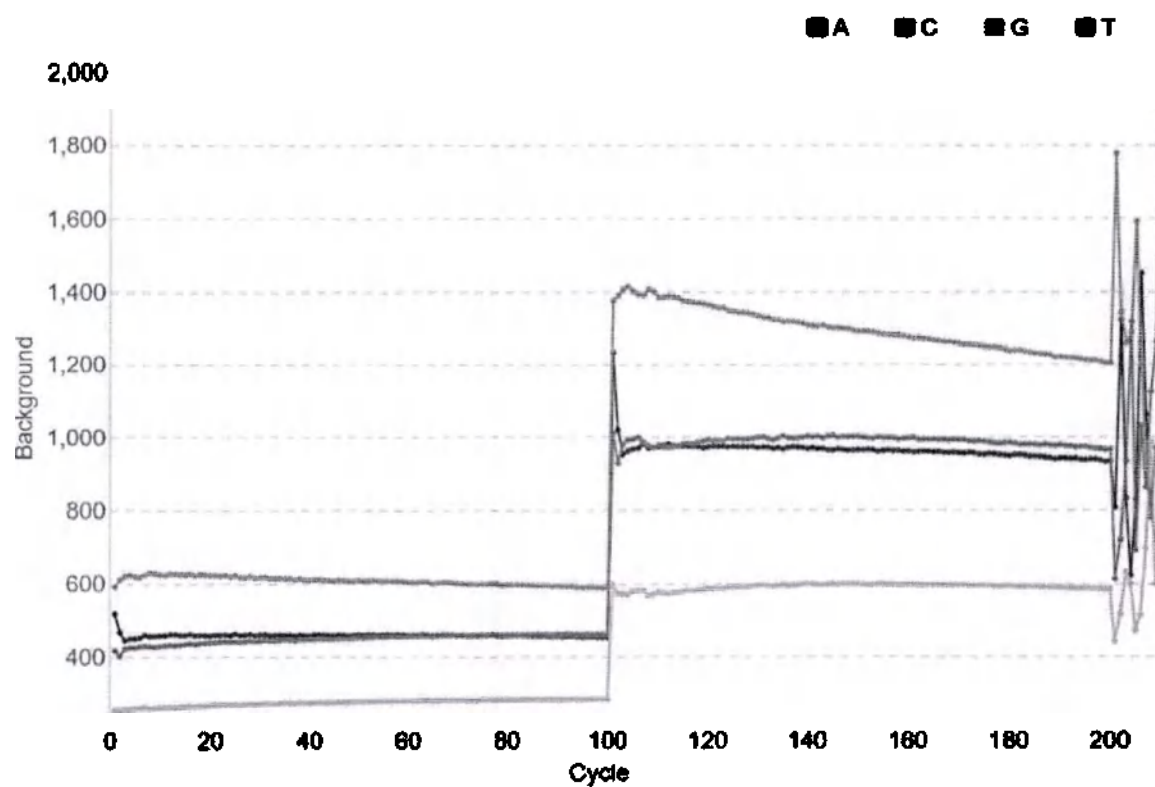


Рисунок 31 — Интенсивность РНО

Background	Фон
Cycle	Цикл

Ось X	Цикл
Ось Y	Фоновая интенсивность фоновых сигналов

SNR – Отношение Сигнал/Шум

SNR – Отношение Сигнал/Шум

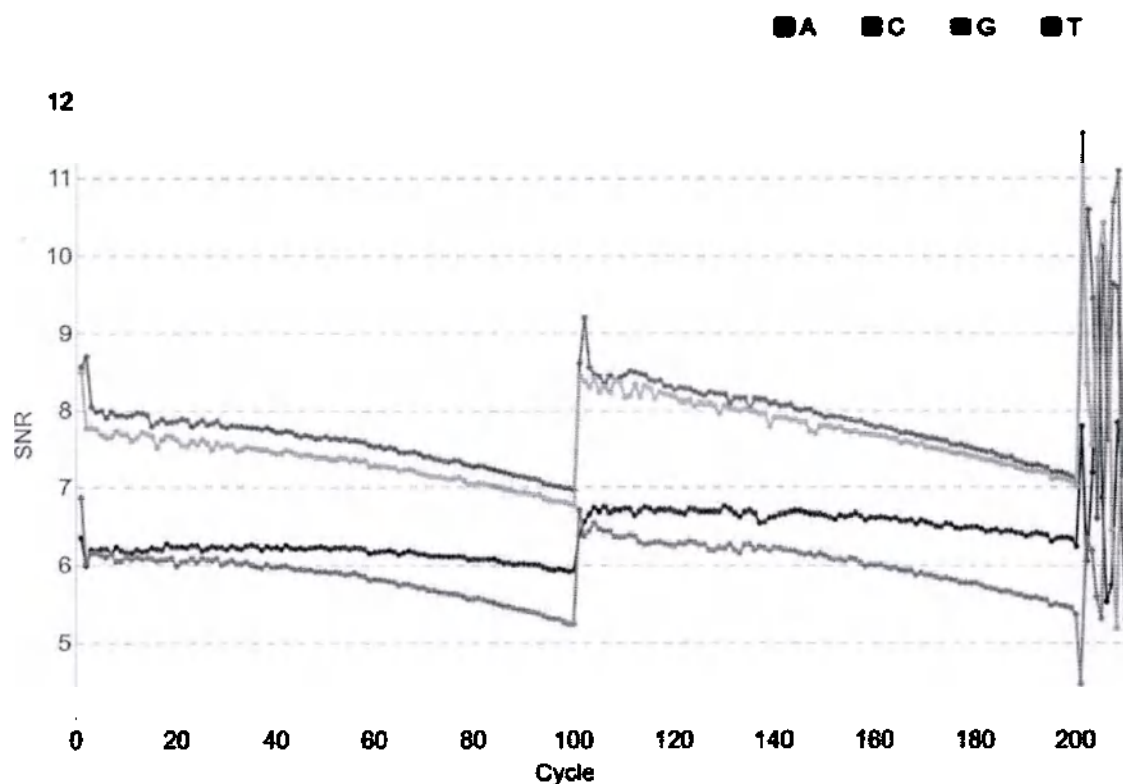


Рисунок 32 — Отношение Сигнал/Шум

SNR	Отношение Сигнал/Шум
Cycle	Цикл

Ось X	Цикл
Ось Y	Отношение Сигнал/Шум

ПРИМЕЧАНИЕ: А, Т, С и G представляют четыре основных типа и соответствуют четырём каналам изображений

Отчёт

BIC Информационное содержание Basecall (Базового вызова) и FIT (Сходимость)

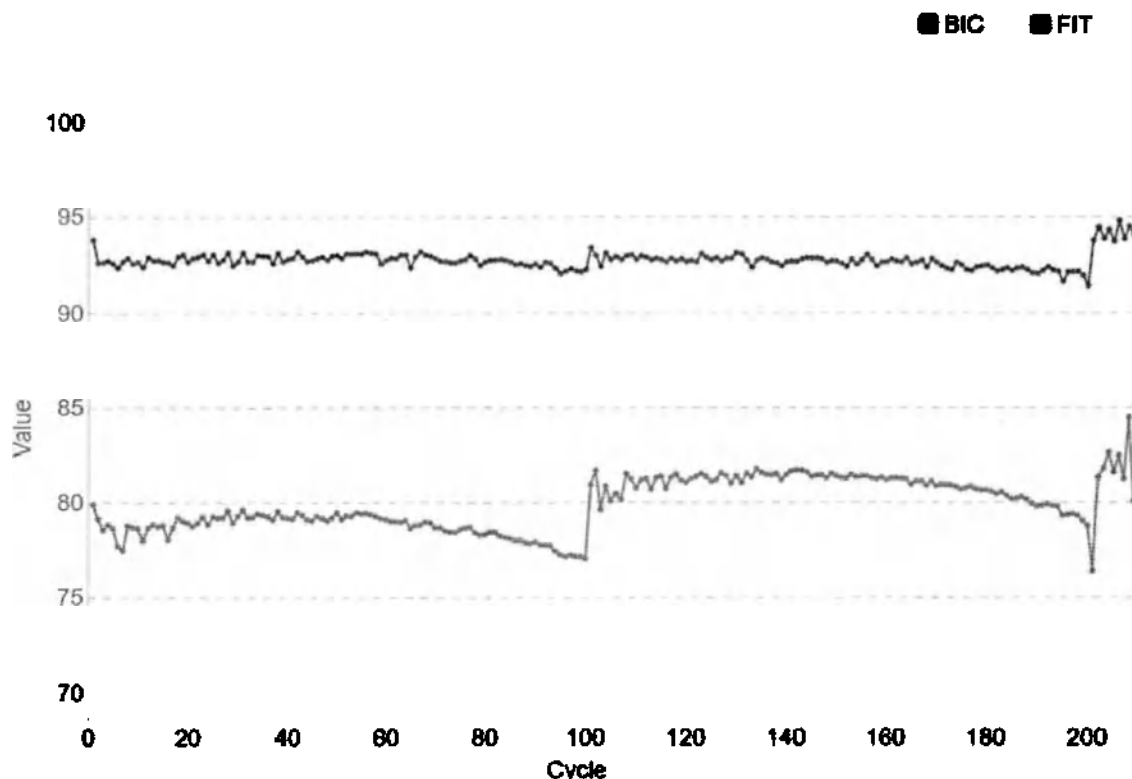


Рисунок 33 — BIC Информационное содержание Basecall (Базового вызова) и FIT (Сходимость)

Value	Значение
Cycle	Цикл

Ось X	Цикл
Ось Y	Значения BIC и FIT: BIC (Информационное содержание Basecall (Базового вызова) — процент мозка, который может быть использован для базового вызова FIT (Сходимость) — Сопоставление сходимости перекрёстных помех. Дискретный уровень сигналов баз A/T/C/G

Не фильтрованное Q30

Не фильтрованное Q30

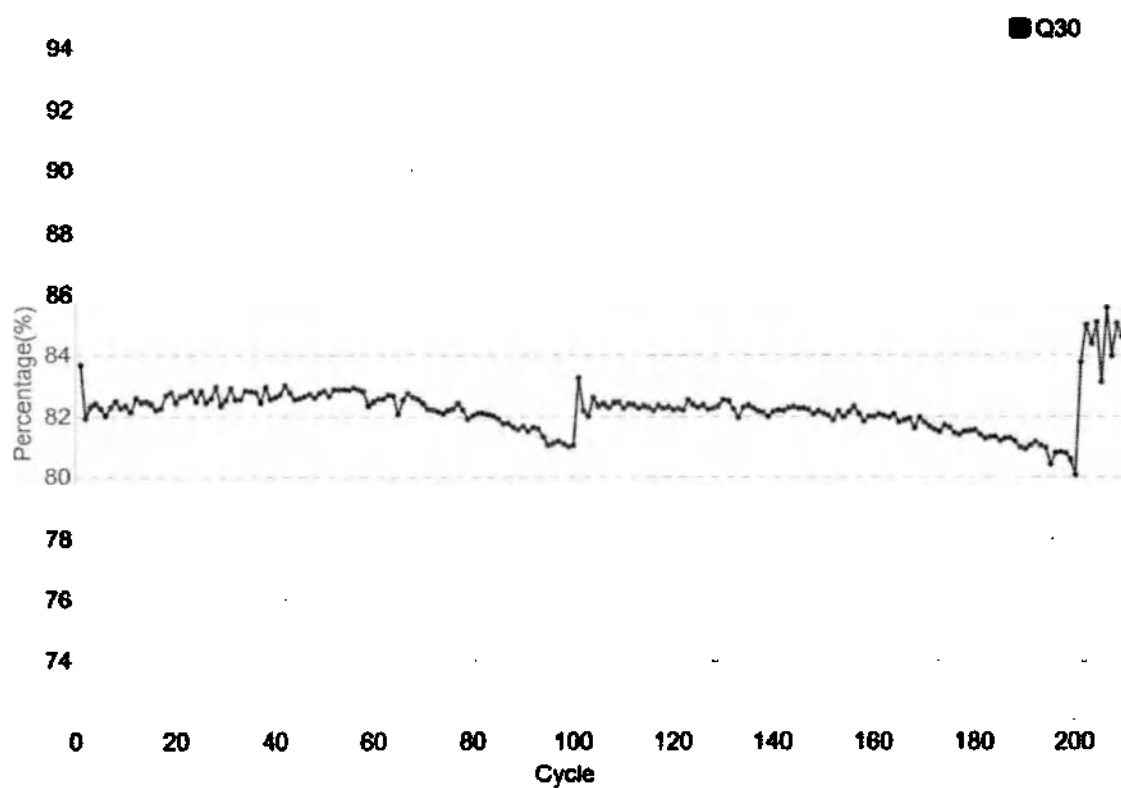


Рисунок 34 — Не фильтрованное Q30

Percentage	Процент, %
Cycle	Цикл

Ось X	Цикл
Ось Y	Процент (%): Процент баз с уровнем качества не ниже 30 на каждом цикле перед фильтрованием

Runon

Runon

(достоверный вариант перевода термина «Runon» не найден. Возможно, имеется в виду «Посттранскрипционная обработка» — прим. перев.)

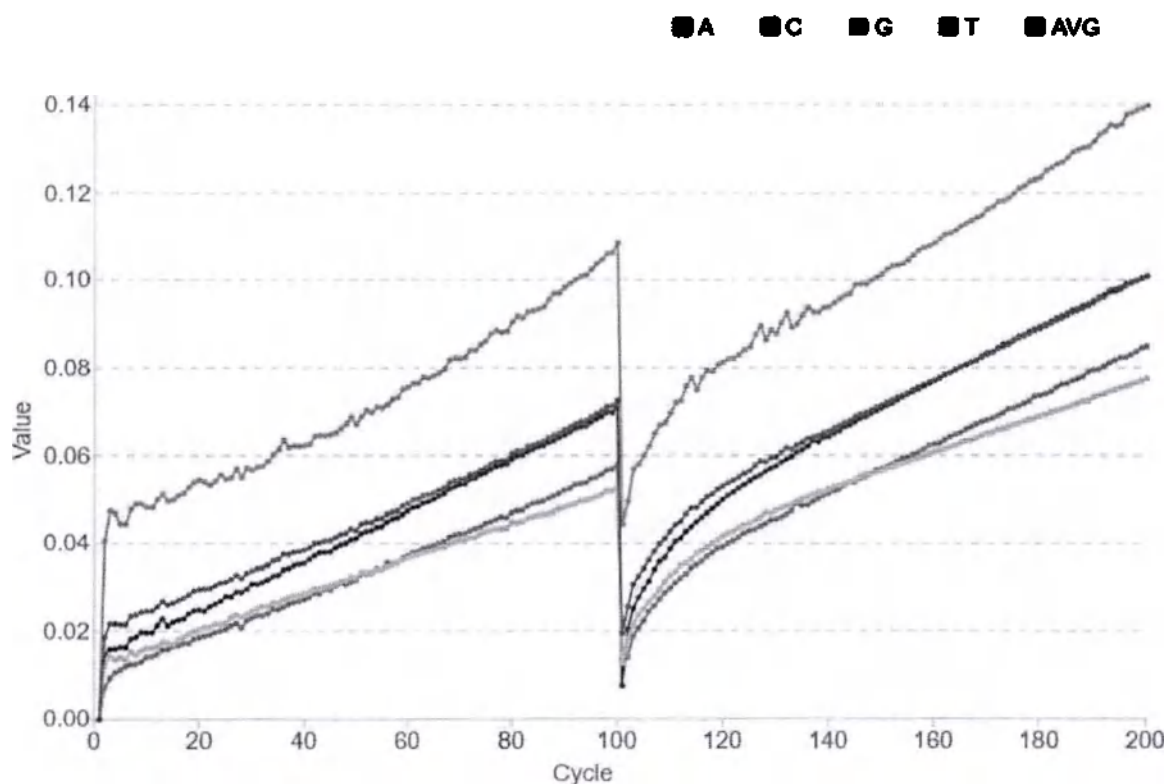


Рисунок 35 — Runon

Value	Значение
Cycle	Цикл
AVG	Осреднённое значение

Ось X	Цикл
Ось Y	Runon: Значение Runon для каждого цикла

Отчёт

Запаздывание

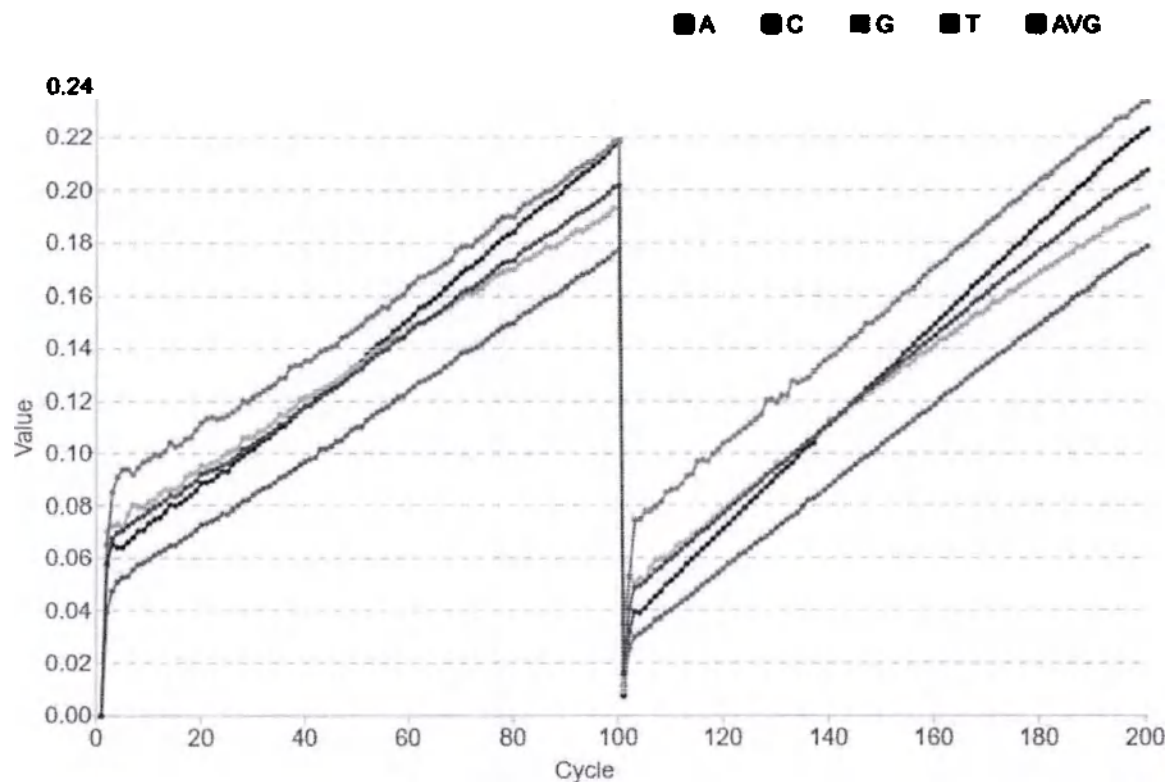


Рисунок 36 Запаздывание

Value	Значение
Cycle	Цикл
AVG	Среднее значение

Ось X	Цикл
Ось Y	Запаздывание: величина запаздывания для каждого цикла

Отчёт

Смещение

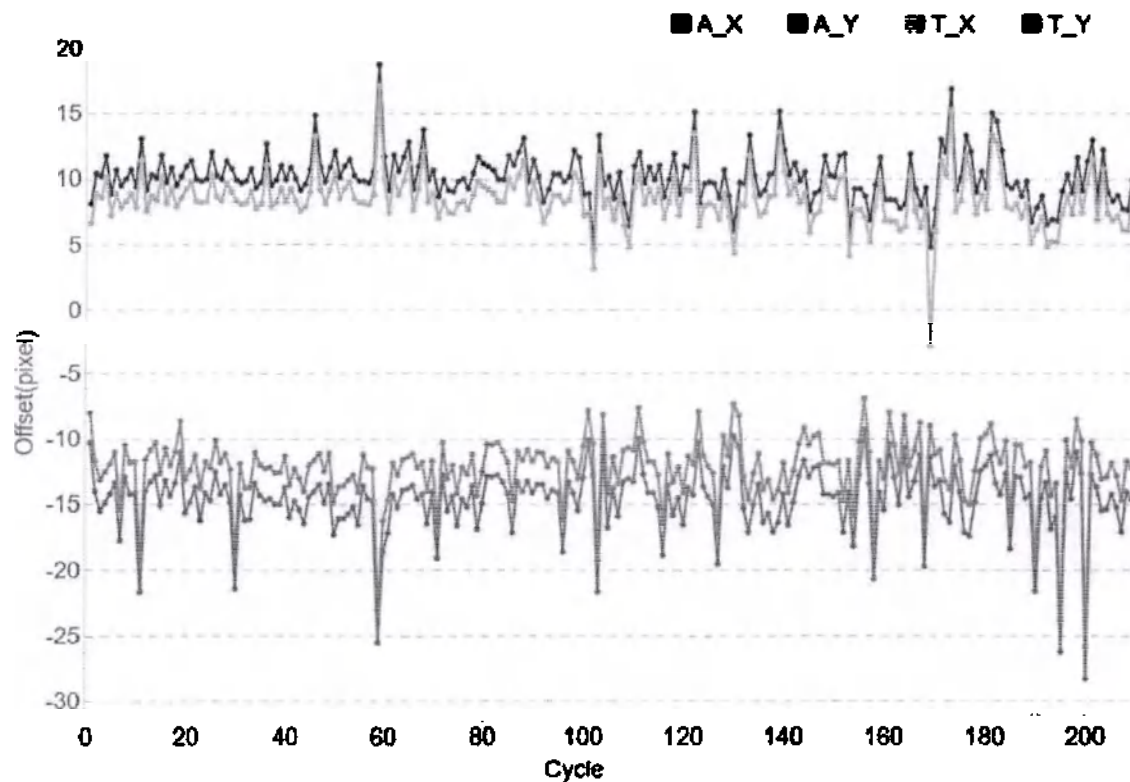


Рисунок 37 Запаздывание

Offset (pixel)	Смещение (пикселей)
Cycle	Цикл

Ось X	Цикл
Ось Y	Смещение: величина смещения для каждого цикла, смещение координат центра изображения в стандартном поле зрения, в сравнении со стандартным эталоном

Уровень расщепления штрих-кода

Уровень расщепления штрих-кода

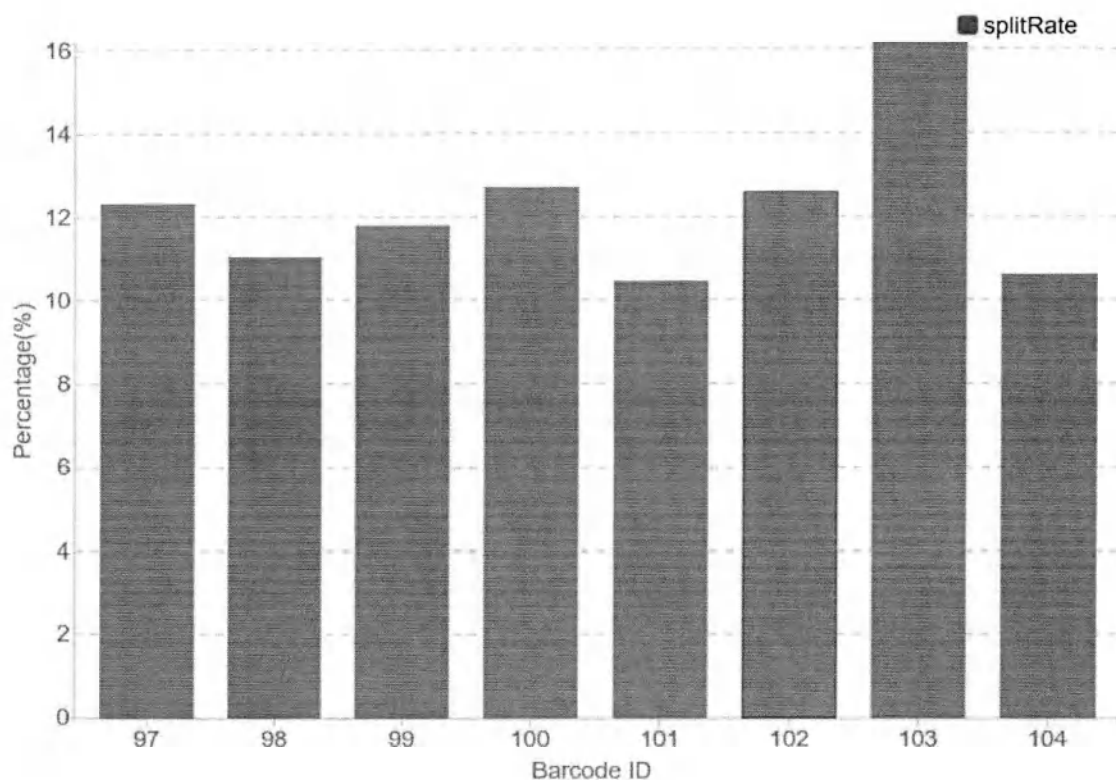


Рисунок 38 — Уровень расщепления штрих-кода

Percentage (%)	Процент (%)
Barcode ID	Идентификатор штрих-кода

Ось X	Идентификатор штрих-кода
Ось Y	Процент: Гистограмма, показывающая процент штрих-кода, в случае, если уровень расщепления выше 1%

Отчёт

Распределение баз

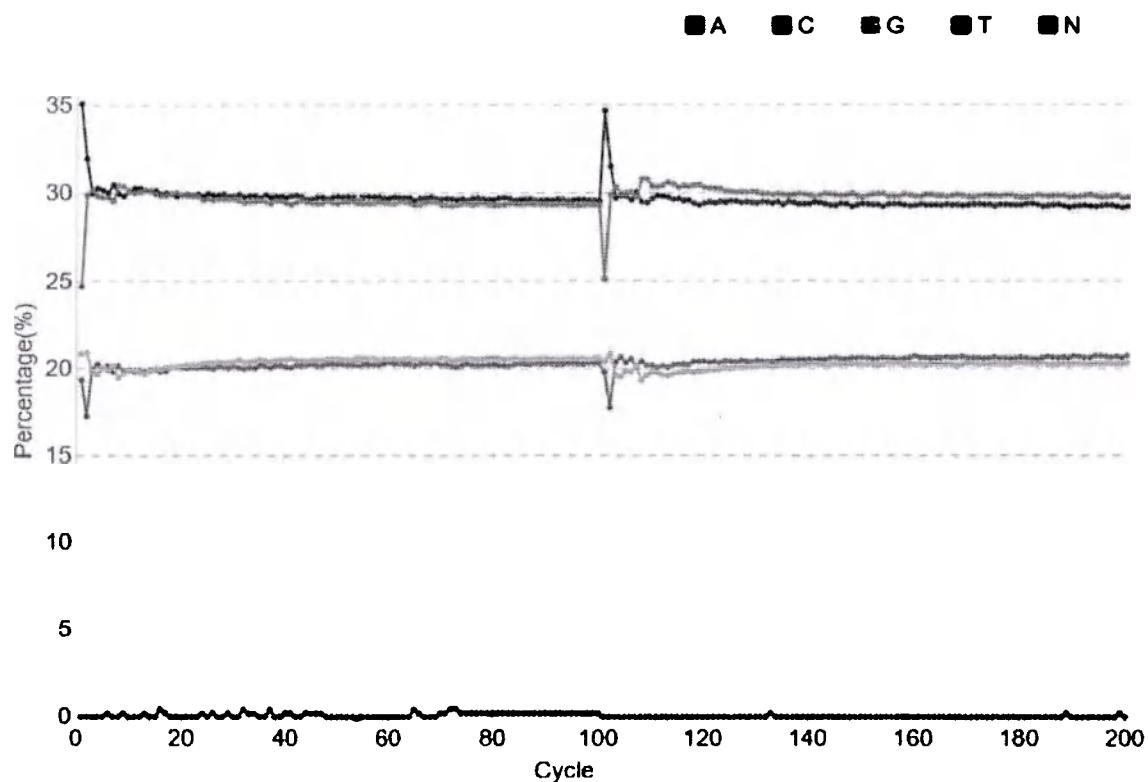


Рисунок 39 Распределение баз

Percentage	Процент, %
Cycle	Цикл

Ось X	Цикл
Ось Y	Процент (%): Распределение баз, которое обобщается в FASTQ

Отчёт

Распределение GC

(Сокращение «GC» не расшифровано, возможно, имеются в виду «гетероциклические основания» — прим. перев.)

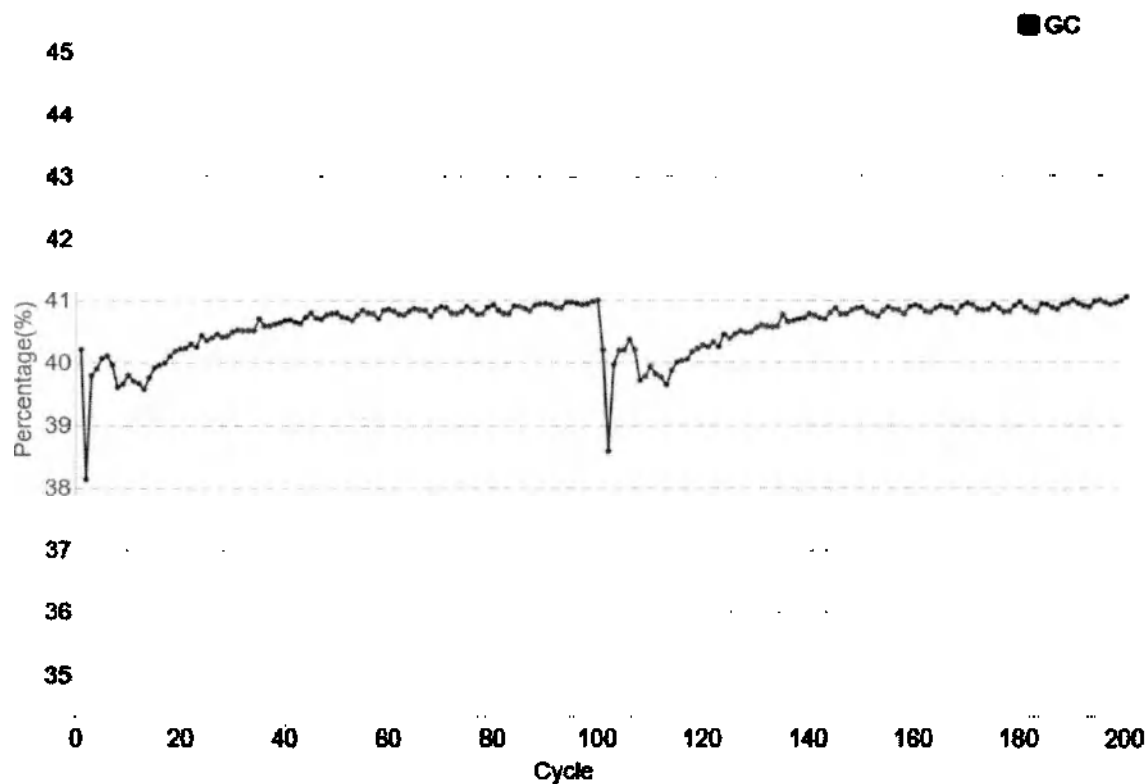


Рисунок 44 Распределение GC

Percentage	Процент, %
Cycle	Цикл

Ось X	Цикл
Ось Y	Процент (%): Распределение содержимого баз GC

Отчет

Оценка погрешности

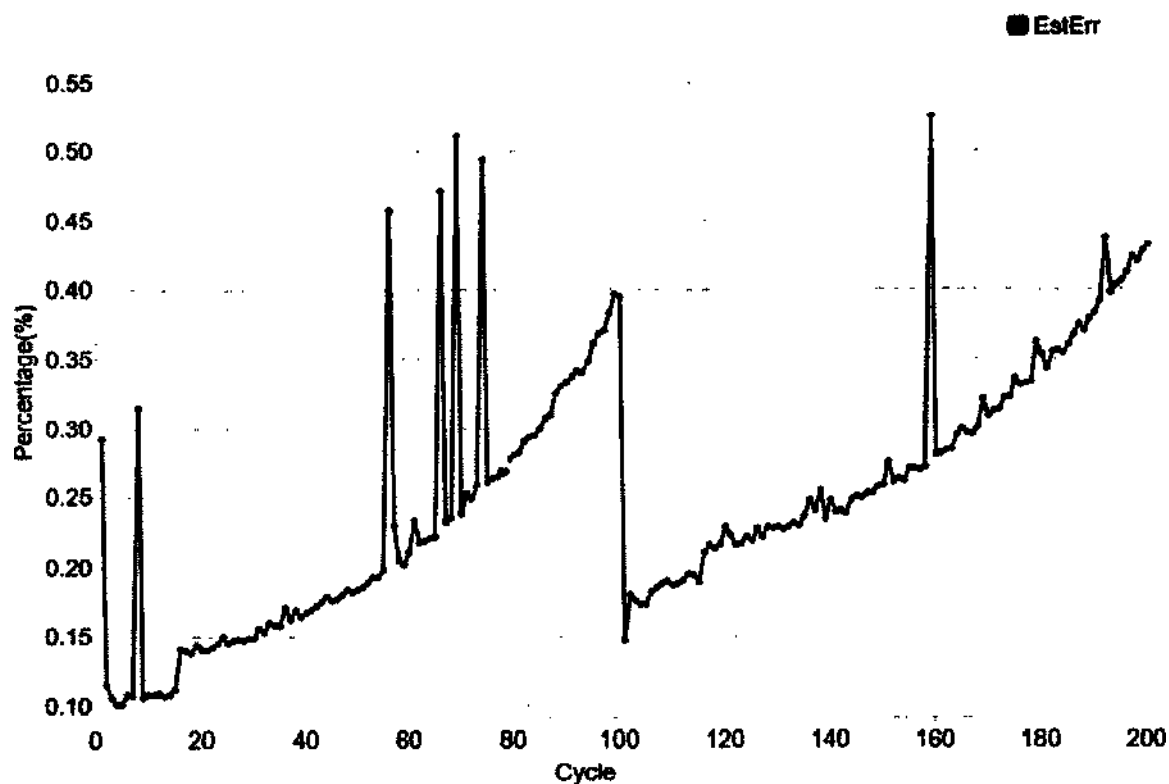


Рисунок 41 Оценка погрешности

Percentage	Процент, %
Cycle	Цикл
EstErr	Оценка погрешности

Ось X	Цикл
Ось Y	Процент (%): Погрешность, оцениваемая относительно величины Q  ПРИМЕЧАНИЕ: это не является фактическим уровнем погрешности

Осреднённое распределение качества

Осреднённое распределение качества

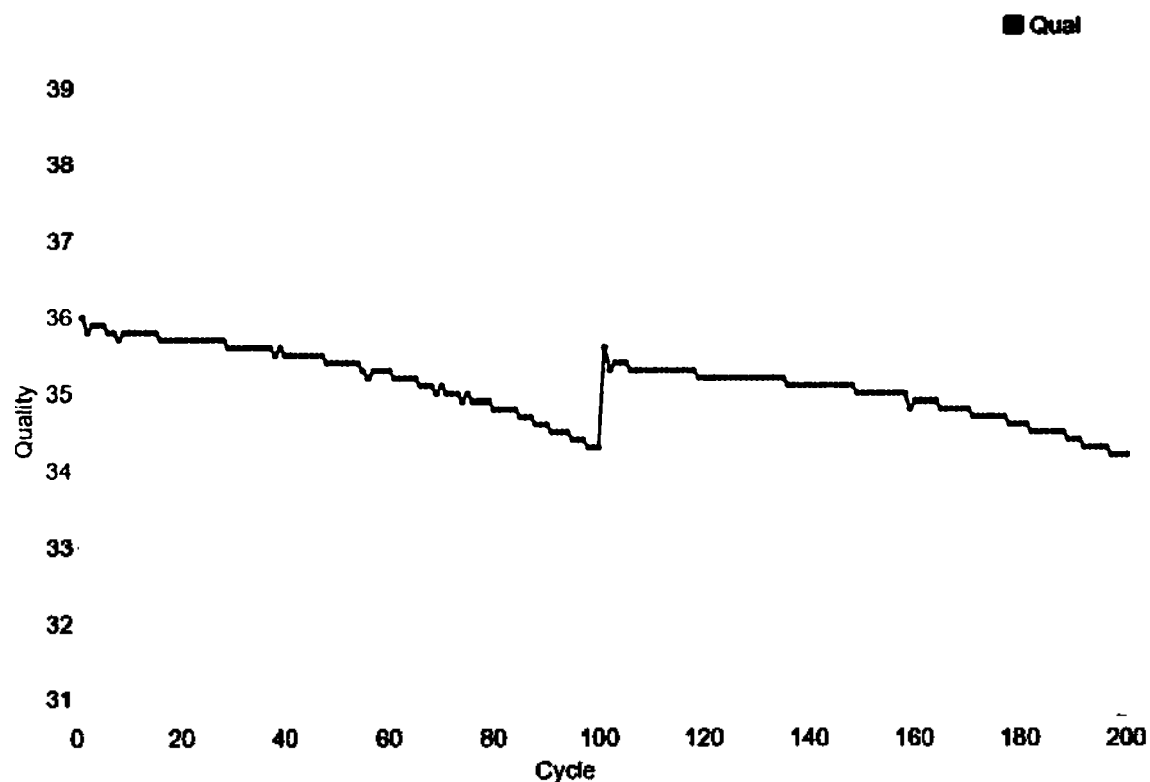


Рисунок 42 Осреднённое распределение качества

Quality, Qual	Качество
Cycle	Цикл

Ось X	Цикл
Ось Y	Качество: Осреднённое распределение оценки качества для каждого цикла

Отчёт

Распределение диапазонов оценки качества

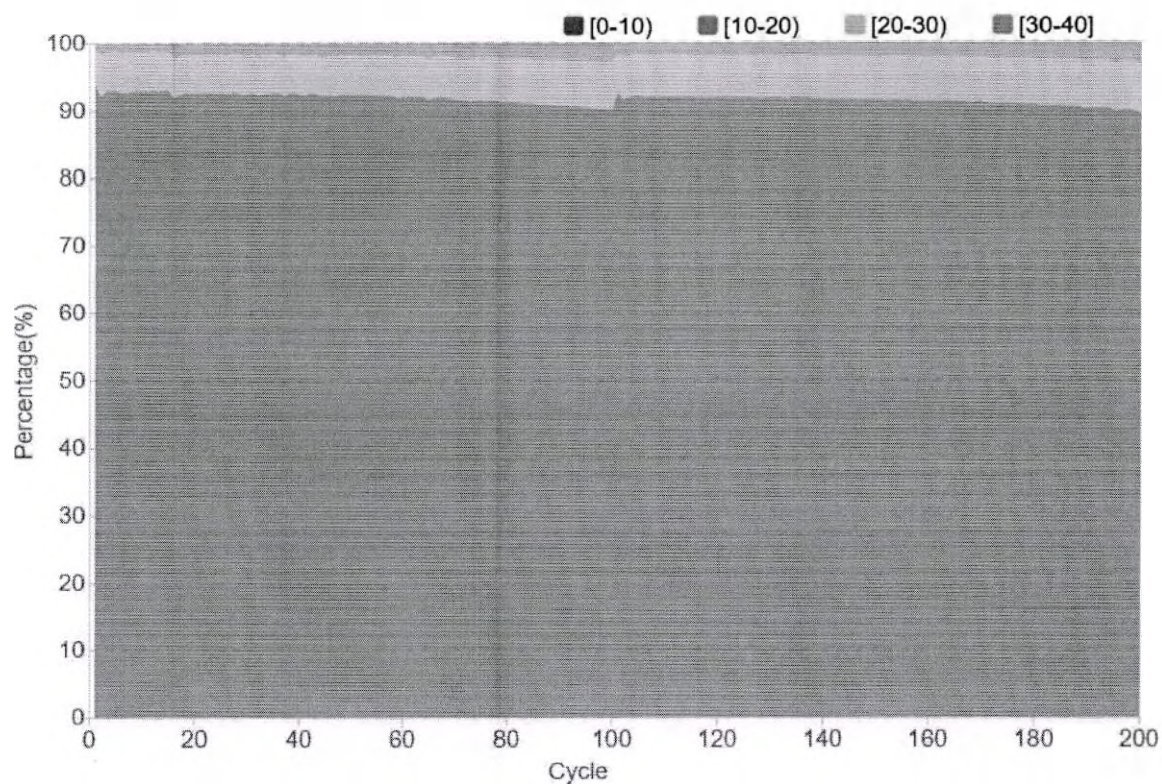


Рисунок 47 Распределение доли качества

Percentage	Процент, %
Cycle	Цикл

Ось X	Цикл
Ось Y	Процент: Распределение по базе для каждого диапазона оценки качества

Прочие отчеты

Название	Описание
XXXXXXXXXX_LOX.heatmapReport.html	Содержит информацию о каждом поле зрения в прогоне, созданном во время секвенирования, включая AvgQ30, offset_x, offset_y, lag1, lag2, runon1 и runon2



ПРИМЕЧАНИЕ:

«1» и «2» обозначают последовательность 1 и последовательность 2

XXXXXXXXXX_LOX.bestFovReport.html	Сводная информация о наилучшем поле зрения и базовой информации за весь цикл секвенирования
-----------------------------------	---

XXXXXXXXXX LOX.allCycleHeatmap.html	Информация о каждом FOV (поле зрения) каждого цикла, включая LoadedDNB, Offset, Signal, Background, RHO, SNR, Q30, BIC, Fit, A-T, G-C, Lag и Runon.
--	---

ПРИМЕЧАНИЕ:

«1» и «2» обозначают последовательность 1 и последовательность 2



ПРИМЕЧАНИЕ XXXXXXXXXX_LOX представляет номер ID_Lane проточной ячейки

7 Коды ошибок

Код ошибки отображается в области уведомлений интерфейса при возникновении исключения.
Формат кодов ошибок: E(Workflow code)-DeviceCode-ErrorCode-[hardware error code]
(E(Код рабочего процесса)-КодУстройства-КодОшибки-[код аппаратной ошибки])

Workflow code (Код рабочего процесса)

Рабочий процесс	Код	Описание
Wash (Промывка)	3	Процесс промывки
DeepWash (Глубокая промывка)	4	Процесс мойки при техническом обслуживании
CleanTubing (Очистка пробирок)	5	Процесс опорожнения жидкостной линии
Sequence	6	Процесс секвенирования
SequenceBIO	7	Процесс биохимической реакции
Sequencimg (Секвенирование)	8	Процесс создания изображения

Коды позиционирования

Код	Описание
A	Ошибка в положении A
B	Ошибка в положении B

Коды ошибок

DeviceCode устройства)	(КодErrorCode (Код ошибки)	Описание	
	1	InitError	Ошибка инициализации
N1	3	UpError	Ошибка перемещения иглы вверх
ReagentNeedle	5	DownError	Ошибка перемещения иглы вниз
(Игла реагента)	7	HaltError	Ошибка остановки
	99	OtherError	Иная ошибка
V2	1	InitError	Ошибка инициализации
SelectorValve	3	ParaError	Ошибка параметра
(Клапан селектора)	5	GetPosError	Ошибка чтения положения
V2	7	GoPosError	Ошибка поворота на данный угол
SelectorValve	9	UnknownError	Неизвестная ошибка
(Клапан селектора)	99	OtherError	Иная ошибка

Коды ошибок

Код устройства		Код ошибки	Описание
P3 SyringePump (Шприцевой насос)	1	InitError	Ошибка инициализации
	3	ParaError	Ошибка параметра
	5	SwithError	Ошибка клапана включения
	7	AspirateError	Ошибка аспирации жидкости
	9	DispenseError	Ошибка слива жидкости
	11	MatchError	Ошибка сопоставления позиции
	13	TargetError	Ошибка положения цели
	15	PosError	Получение ошибки положения поршня
	17	Timeout	Время ожидания истекло
	19	UnknownError	Неизвестная ошибка
14 InterfaceBoard (Панель интерфейса)	99	OtherError	Иная ошибка
	1	ParaError	Ошибка параметра
	3	InitError	Ошибка инициализации
	5	InvalidCmdError	Неверная команда
	17	LaserError	Ошибка лазера
	19	LedError	Ошибка светодиодной строки состояния
	21	BuzzerError	Ошибка зуммера
	23	CaptureError	Ошибка при захвате изображения
	25	SafeLockError	Ошибка блокировки безопасности
	29	QueryError	Ошибка проверки состояния датчика
T5 TemperatureBoard (Панель температуры)	31	UpdateError	Ошибка обновления прошивки
	99	OtherError	Другая ошибка
	1	InitError	Ошибка инициализации
	3	EnabeError	Ошибка разрешения ТЕС (очевидно, термоэлектрический преобразователь)
	5	SetTempError	Ошибка установки температуры проточной ячейки
	7	SetFridgeError	Ошибка установки температуры отделения реагента
	9	GetSlideTempError	Ошибка считывания температуры проточной ячейки
	10	OtherError	Иная ошибка
	1	InitError	Ошибка инициализации
	2	ParaError	Ошибка параметра
A6 AutoFocus (Автофокус)	3	Timeout	Ошибка перемещения
	4	MoveError	Не разрешено
	5	HardError	Ошибка аппаратной части
	99	OtherError	Иная ошибка

Коды ошибок

Код устройства	Код ошибки	Описание
M7	1	InitError Ошибка инициализации
XYStage	2	Timeout Недоступно
(Позиционирование)	3	HardError Ошибка аппаратной части
	1	InitError Ошибка инициализации
C8 Camera	3	ParaError Ошибка параметра
(Камера)	5	HardError Ошибка аппаратной части
	7	DisconnectError Отключен от камеры
	9	UnhandleError Ошибка необработанного изображения
	99	OtherError Иная ошибка
	1	LocationError Ошибка определения начальной точки
	3	ThetaError Отказ при вычислении величины угла тета
S0 Scanner	5	InvalidThetaError Недействительная величина угла тета
(Сканер)	7	BufferTimeout Превышение времени обработки изображения
	9	BatchTimeout Превышение времени открытия очереди базовых вызовов (Basecall)
	99	OtherError Прочие ошибки
	1	ParseError Ошибка анализа скриптов
	3	CompileError Ошибка компиляции скриптов
	5	EmptyParaError Ошибка — параметр пустой
S99 System	7	InvalidParaError Ошибка — параметр недействителен
(Система)	9	InvalidPhaseError Ошибка фазы скрипта
	11	DiskNotEnough Свободный объем диска недостаточен
	13	VolumeError Ошибка объема скрипта
	15	DownloadScriptError Ошибка загрузки скрипта (ZLIMS)
	17	DownloadBarcodeError Ошибка загрузки файла штрих-кода (ZLIMS)
	21	DnbIdNotExists DNB ID (Идентификатор DNB) не существует (ZLIMS)

Приложение А Описание файла FASTQ

Файл FASTQ

```
1 — @V300026024L4C001R0020131996/2
2 — AAAATACAAAATTAGCCGGTGTGGTGGTGCCTAGAAATCCAGGTACTTGAGTGGCTGAGGGAGGAGAAACGCAGGTCCCGGGGGGGTGGGAGGAG
3 — +
4 — @:B3EF9)2FE1+3C99=-/ @F0FA (DE) +1BDF>F-E, 6=+E>B95*A7, D-D (1->E:@02E&6-BB=, C0, F?24=7&*F) 1D07, 281F>6, ;F..
```

Рисунок 43 — Пример файла FASTQ

№	Описание
1	Строка 1 начинается со знака «@», а за ним следует считываемый идентификатор ID. Пробелы между знаком @ и считываемым идентификатором ID не допускаются. Требования к формату идентификатора изложены ниже: Убедитесь, что считываемый идентификатор соответствует требуемому, и что этот идентификатор уникальный. Для считывания секвенирования по спариваемым концам считываемый идентификатор должен включать идентификаторы шаблонного потока или дополняющего потока
2	Базовая последовательность. Разрыв строки не допускается
3	Строка 3 начинается со знака «+» и в качестве опции за ней может снова следовать такой же идентификатор последовательности (строка 1). Идентификатор последовательности пропускается
4	Строкой 4 кодируется оценка качества для базовой последовательности в строке 2. Оценка качества последовательности должна быть представлена в кодах ASCII, удовлетворяющим требованиям следующей таблицы

Общая система оценки качества и карта кодов сравнения ASCII

Диапазон знаков ASCII

```
!"#$%&'()*+,-./0123456789:;<=>?@
FGHIJKLMNOPQRSTUVWXYZ[\]^_`abcdefghijklmnopqrstuvwxyz{|}~
```

Общая система оценки качества и карта кодов сравнения ASCII

Система оценки качества	Диапазон знаков ASCII	Диапазон оценок качества
Phred+33	!-I, или !-J	0-40 или 0-41
Phred+64	@-h, или B-h	0-40 или 3-41

★ ПРИМЕЧАНИЕ: Оценки качества 0 и 1 не используются, оценка качества 2 используется для контроля качества считывания

Знаки ASCII

Бинарная система	Десятичная система	Десятично-шестнадцатичная система	Символ
00100000	32	20	(Backspace)O) (возврат каретки)
00100001	33	21	!
00100010	34	22	"
00100011	35	23	#
00100100	36	24	\$
00100101	37	25	%
00100110	38	26	&
00100111	39	27	'
00101000	40	28	(
00101001	41	29	)
00101010	42	2A	
00101011	43	2B	+
00101100	44	2C	,
00101101	45	2D	-
00101110	46	2E	.
00101111	47	2F	/
00110000	48	30	0
00110001	49	31	1
00110010	50	32	2

Описание файла FASTQ

Бинарная система	Десятичная система	Десятично-шестнадцатичная система	Символ
0011 0011	51	33	3
0011 0100	52	34	4
0011 0101	53	35	5
0011 0110	54	36	6
0011 0111	55	37	7
0011 1000	56	38	8
0011 1001	57	39	9
0011 1010	58	3A	:
0011 1011	59	3B	;
0011 1100	60	3C	<
0011 1101	61	3D	=
0011 1110	62	3E	>
0011 1111	63	3F	?
0100 0000	64	40	@
0100 0001	65	41	A
0100 0010	66	42	B
0100 0011	67	43	C
0100 0100	68	44	D
0100 0101	69	45	E
0100 0110	70	46	F
0100 0111	71	47	G
0100 1000	72	48	H
0100 1001	73	49	I
0100 1010	74	4A	J

Описание файла FASTQ

Бинарная система	Десятичная система	Десятично-шестнадцатичная система	Символ
0101 0001	81	51	Q
0101 0010	82	52	R
0101 0011	83	53	S
0101 0100	84	54	T
0101 0101	85	55	U
0101 0110	86	56	V
0101 0111	87	57	W
0101 1000	88	58	X
0101 1001	89	59	Y
0101 1010	90	5A	Z
0101 1011	91	5B	[
0101 1100	92	5C	\
0101 1101	93	5D	]
0101 1110	94	5E	*
0101 1111	95	5F	
0110 0000	96	60	,
0110 0001	97	61	a
0110 0010	98	62	b
0110 0011	99	63	c
0110 0100	100	64	d
0110 0101	101	65	e
0110 0110	102	66	f
0110 0111	103	67	g
0110 1000	104	68	h
0110 1001	105	69	i
0110 1010	106	6A	j
0110 1011	107	6B	k
0110 1100	108	6C	l
0110 1101	109	6D	m
0110 1110	110	6E	n

Описание файла FASTQ

Бинарная система	Десятичная система	Десятично-шестнадцатичная система	Символ
0110 1111	111	6F	o
0111 0000	112	70	p
0111 0001	113	71	q
0111 0010	114	72	r
0111 0011	115	73	s
0111 0100	116	74	t
0111 0101	117	75	u
0111 0110	118	76	v
0111 0111	119	77	w
0111 1000	120	78	x
0111 1001	121	79	y
0111 1010	122	7A	z
0111 1011	123	7B	{
0111 1100	124	7C	
0111 1101	125	7D	}
0111 1110	126	7E	~

Приложение Б Терминология

ASCII	Американский стандартный код ASCII для обмена информацией. Стандарт кодирования символов на основе латинского алфавита для электронной связи. Коды ASCII представляют тексты на современном английском языке и на западноевропейских языках, а стандарт эквивалентен ISO/IEC 646.
Dark reaction	Темновая реакция Недопустимые участки для фотографирования на потоке сеи. В этих участках протекают только реакции синтеза и эксцизии, фотографирование не производится. Для цикла, включающего реакцию на темноту, количество циклов в пути хранения изображений совпадает с количеством циклов выбранного рецепта секвенирования, но никакие изображения не будут храниться в циклах темновой реакции. И количество циклов темновой реакции будет удалено из отчета FASTQ.
bp	пара оснований.
Basecalling	Это процесс, посредством которого выводится последовательность оснований во время секвенирования. Выходные сигналы, полученные генетическим секвенсором, обрабатываются с помощью изображений, физических и биохимических сопоставлений и, наконец, декодируются в точную базовую последовательность.
Reads	Считывание, содержащее базовую последовательность и оценку качества.
FASTQ	Текстовый формат для хранения как биологической последовательности (обычно нуклеотидной последовательности), так и соответствующих показателей качества. FASTQ-файл обычно использует четыре линии на последовательность.
FOV	Поле зрения
LAG	Во время секвенирования в каждом цикле должно быть синтезировано основание. По какой-то причине в цикле не синтезируется основание. Это дело называется LAG.
Runon	Во время секвенирования в каждом цикле должно быть синтезировано основание. По какой-то причине два или более оснований синтезируются в цикле. Этот случай называется Runon

Термин	Описание
PE	Секвенирование парных концов. Технология секвенирования для секвенирования как временной цепи ДНК, так и комплементарной цепи и получения последовательности спаривания цепей.
SE	Секвенирование одиночных концов. Сначала образец ДНК фрагментируется, к фрагменту ДНК добавляется адаптер, а затем фрагмент ДНК закольцовывается в одноцепочечную кольцевую ДНК. Закольцованная ДНК амплифицируется в два или три раза по сравнению с исходной с помощью технологии кольцевой амплификации (RCA), а нанопары ДНК генерируются и фиксируются в потоке клеток.

Приложение В Интерпретация результатов FastQ файлов

Описание анализа данных и интерпретации результатов находится в инструкциях по применению на наборы реагентов, производства ООО «ОНКОАТЛАС».

В ходе секвенирования секвенатор автоматически распознает азотистые соединения, а также выполняет вывод необработанных данных секвенирования в виде файлов формата FASTQ по завершении секвенирования.

1. Анализ полученных на секвенаторе данных в виде файлов формата FASTQ осуществляется с помощью программного обеспечения от производителя набора реагентов ООО «ОНКОАТЛАС» Solo AVES (версия 1.0.1 и выше).

2. Файлы FASTQ, полученные в рамках анализа полученных на секвенаторе данных с помощью программного обеспечения от поставщика генетического секвенатора, могут быть проанализированы с помощью программного обеспечения от производителя набора реагентов ООО «ОНКОАТЛАС» Solo AVES версии 1.0.1 и выше. Анализ файлов FASTQ с помощью программного обеспечения от поставщика набора реагентов осуществляется через веб-браузер (поддерживается веб-браузером Chrome™ версии 39) при наличии доступа в интернет со скоростью загрузки не менее 1Mbps и скоростью отдачи не менее 10Mbps. Для начала работы с программным обеспечением от поставщика необходимо перейти по ссылке <https://aves.oncoatlas.ru/> и выполнить вход в систему по паре логин/пароль, полученной от производителя набора реагентов, после чего нажать кнопку «Войти».

Личный кабинет

Логин
Пароль
☐ Запомнить логин

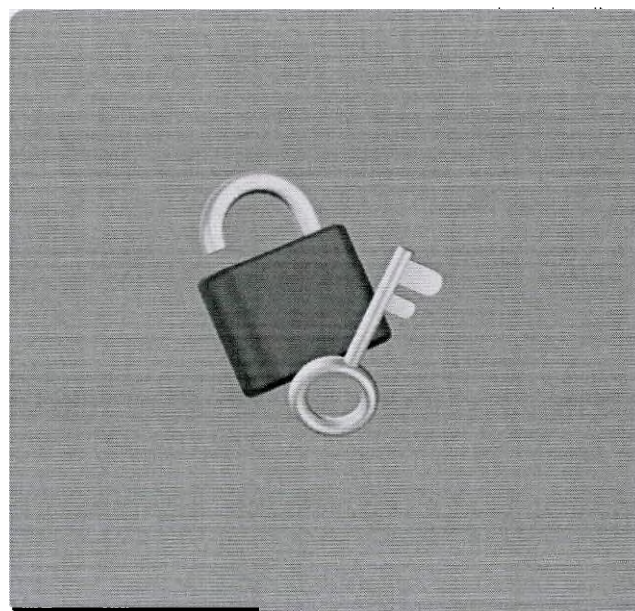


Рисунок 2. Вход в программное обеспечение Solo AVES

В течение не более полугода после получения наборов реагентов пара логин/пароль, в случае если не предоставлялась пользователю ранее, предоставляется производителем набора реагентов в срок не более 7 рабочих дней после запроса пользователя электронным путем (электронная почта, запрос направляется на почту it-solo@oncoatlas.ru).

3. Создание заявки на анализ данных.
Шаг 1. Перейти в раздел "Запустить анализ данных"



Рисунок 3. Экран запуска анализа данных

Шаг 2. Откроется окно создания заявки на анализ данных. В рамках одной заявки на анализ данных можно проанализировать любое количество образцов, которые секвенировались в рамках одного запуска прибора. Для создания заявки на анализ данных необходимо: 1. Ввести информацию о запуске; 2. Добавить данные секвенирования; 3. Ввести информацию об образцах, которые соответствуют добавленным данным секвенирования.

Важно: крайне не рекомендуется в рамках одной заявки на анализ данных анализировать данные секвенирования с разных запусков одного или нескольких секвенаторов. Крайне рекомендуется в рамках одной заявки на анализ данных анализировать все данные, которые были получены в рамках одного запуска прибора с помощью наборов реагентов от ООО “ОНКОАТЛАС”; создание отдельных заявок на анализ данных на каждый отдельный образец не рекомендовано.

В новом окне заполнить дату секвенирования и выбрать из выпадающего окна платформу секвенирования.



Рисунок 4. Заполнение информации о дате запуска и платформе секвенирования

Шаг 3. С помощью кнопки “Добавить новый образец” добавьте данные секвенирования

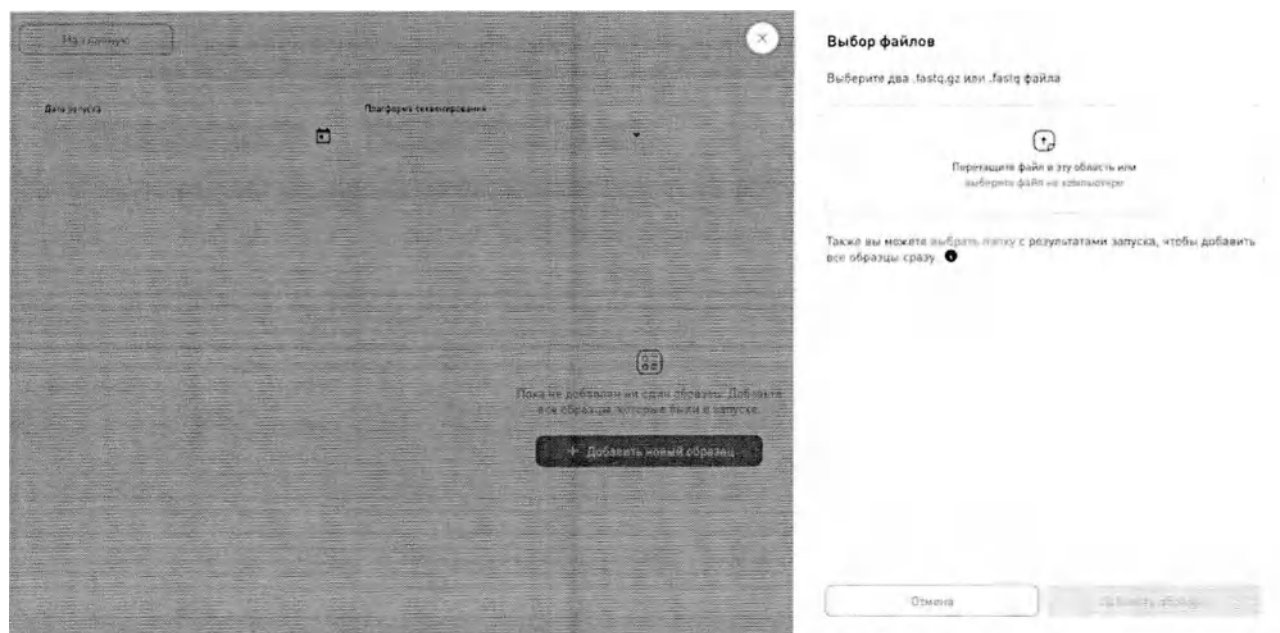
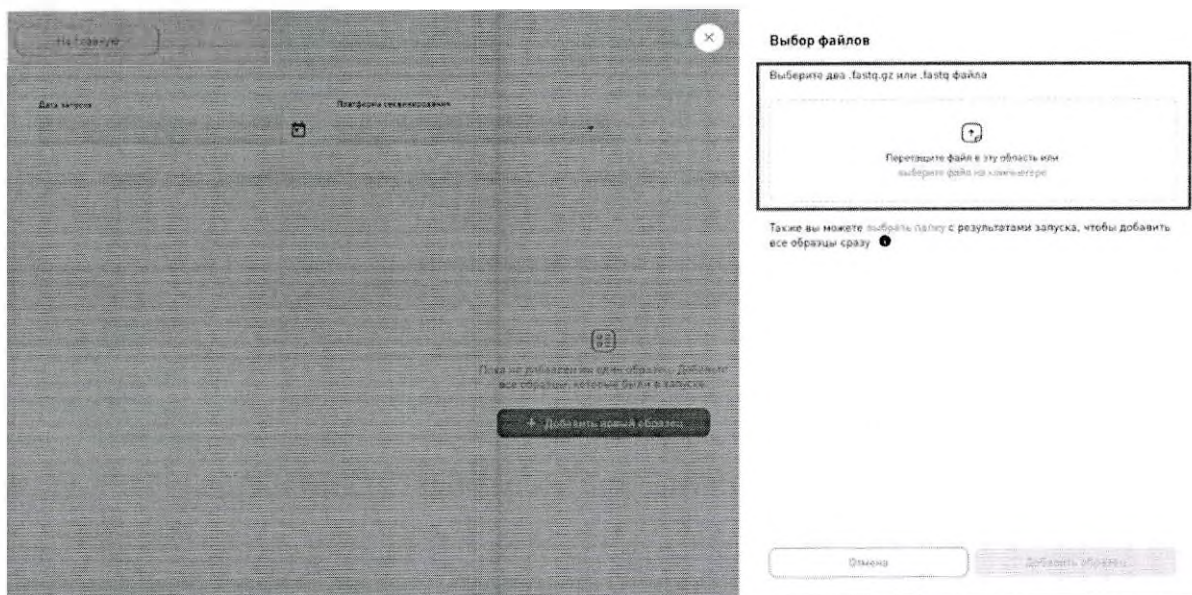


Рисунок 5. Окно добавления данных секвенирования

3.1 Возможно добавление отдельного образца. Для этого необходимо выбрать два .fastq файла с компьютера и нажать "Добавить образец"

А



Б

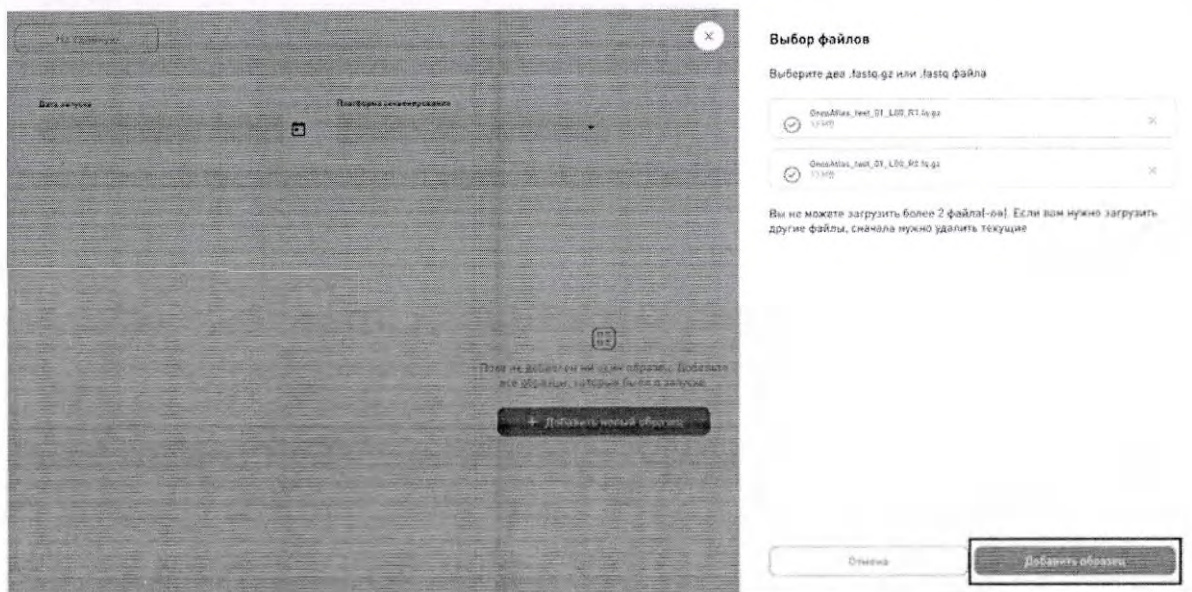
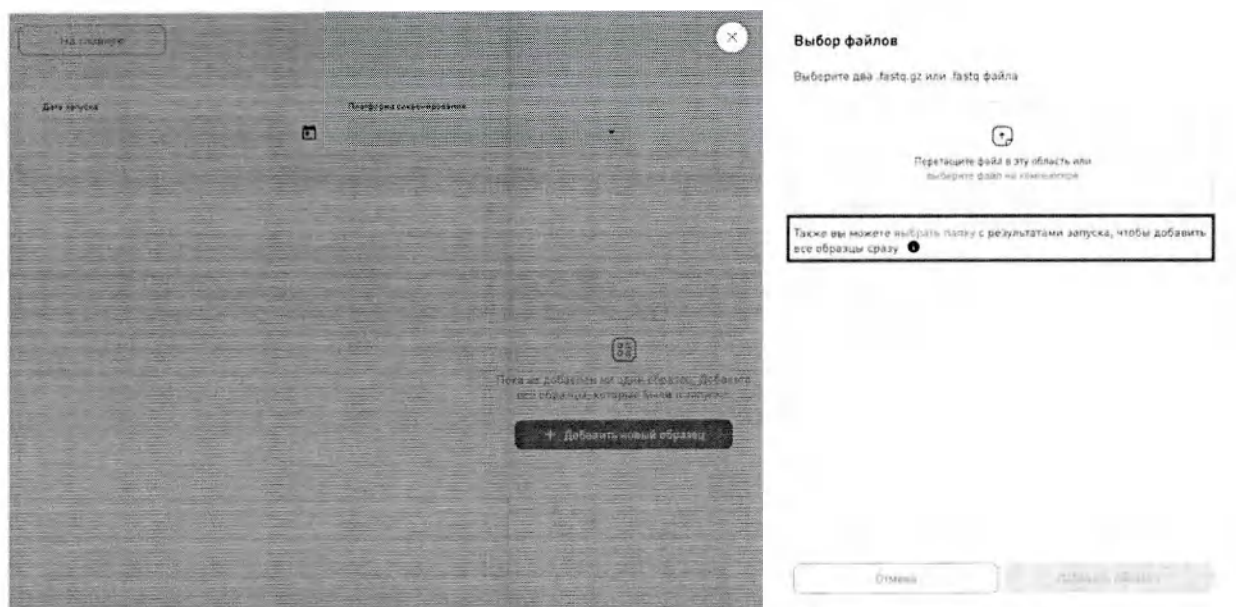


Рисунок 6. Добавление данных секвенирования одного образца. Красной рамкой выделены: А – область добавления .fastq файлов, Б – кнопка «Добавить образец»

3.2 Также возможно добавление всех образцов, которые были в запуске. Для этого необходимо нажать "выбрать папку", в открывшемся окне выбрать папку на компьютере с результатами секвенирования. После загрузки всех образцов нажать "Добавить образцы".

А



Б

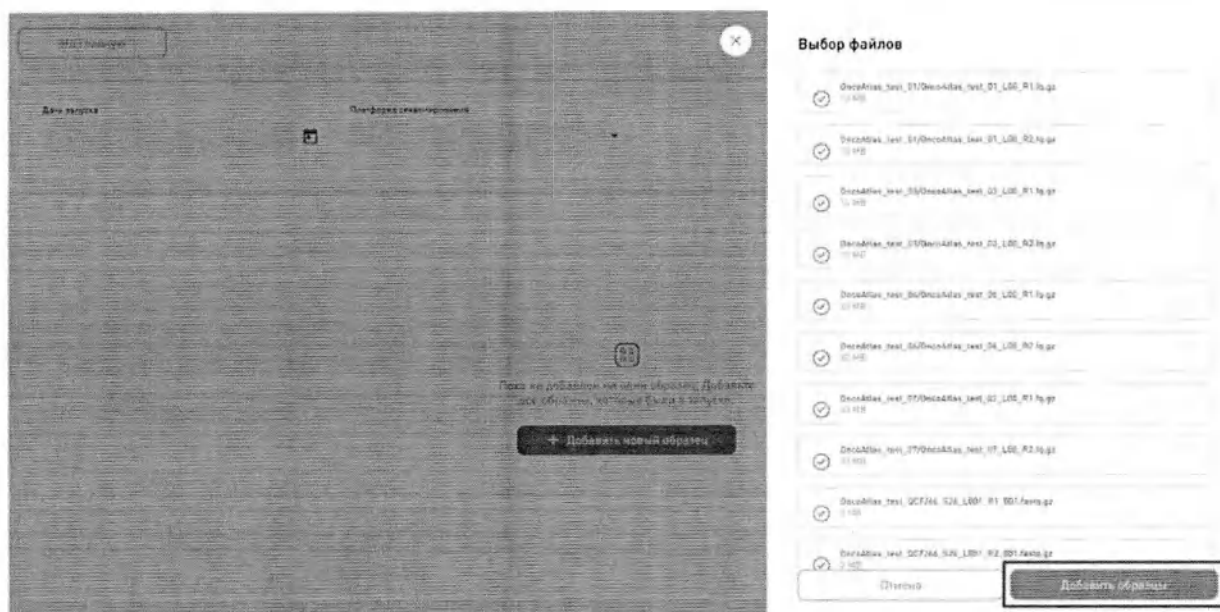


Рисунок 7. Добавление данных секвенирования всех образцов запуска. Красной рамкой выделены: А – область выбора папки, Б – кнопка «Добавить образец»

Если после выбора папки не было обнаружено данных секвенирования, необходимо перейти к шагу (3.1) и добавить каждый образец отдельно.

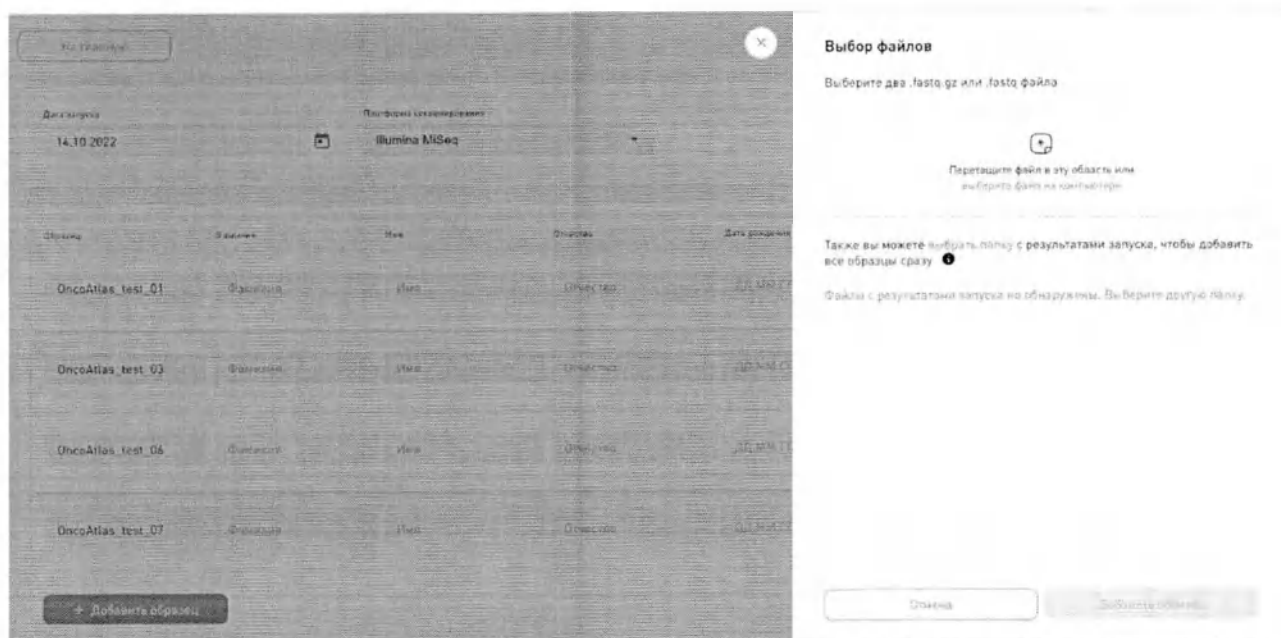


Рисунок 8. Возможное предупреждение о неудачной попытке добавления данных секвенирования всех образцов запуска

4. После шага 3 добавить дополнительные образцы, которые секвенировались в рамках одного запуска секвенатора, можно с помощью кнопки "Добавить образец". Рекомендуется в рамках одной заявки на анализ данных добавить все образцы, которые были в запуске, и которые секвенировались с помощью набора реагентов от компании ООО "ОНКОАТЛАС". В рамках одной заявки на анализ данных нельзя добавлять данные секвенирования с разных запусков одного прибора или разных приборов.

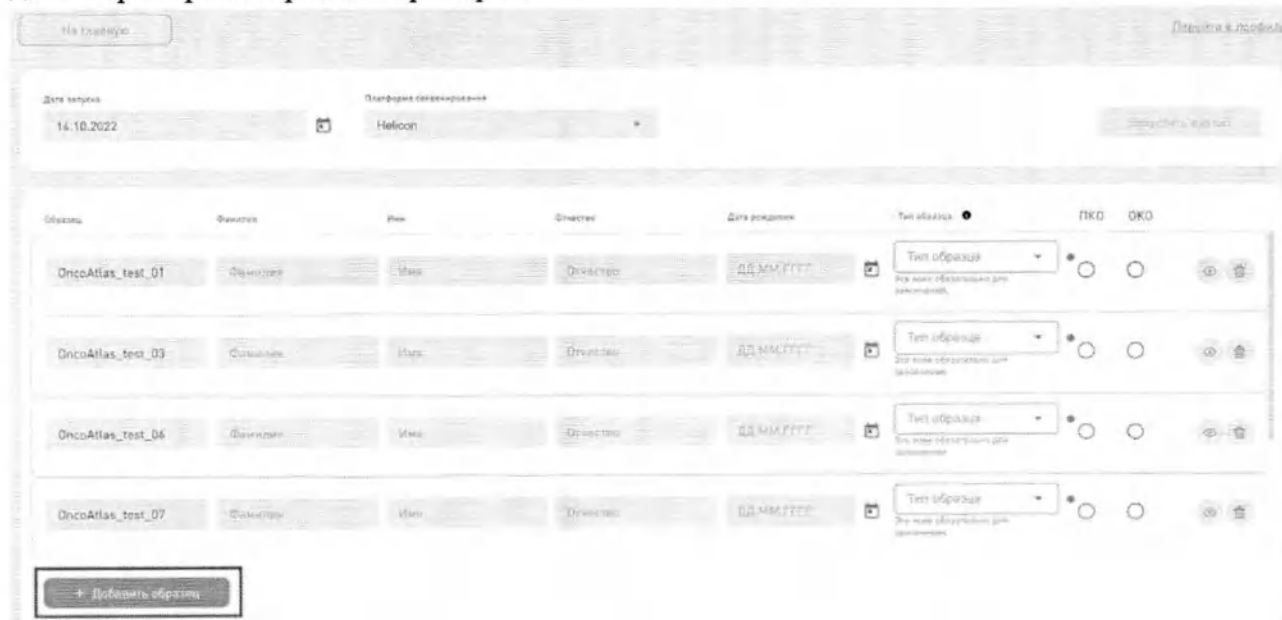


Рисунок 9. Добавление данных секвенирования дополнительных образцов

Шаг 5. Для каждого добавленного образца необходимо указать тип анализатора (колонка "Тип образца"):

- FFPE: ДНК, выделенная из FFPE материала
- PLASMA: ДНК, выделенная из плазмы/сыворотки крови (свободно-циркулирующая ДНК)

На главную Перейти в профиль

Дата заявки: 14.10.2022 Платформа секвенирования: Helicon Запустить анализ

Образец	Фамилия	Имя	Отчество	Дата рождения	Тип образца	Заболевание	ПКО	КО
Sample1	Астахов	Константин	Константинович	19/03/1990	PLASMA	C22.1,C23-24	☐	☐
Sample2	Симоненко	Виталий	Сергеевич	02/05/1981	FFPE	C22.1,C23-24	☐	☐
Sample3	Карцман	Анастасия	Витальевна	03/02/1983	FFPE	C22.1,C23-24	☐	☐
OncoAtlas_test	Фамилия	Имя	Отчество	ДД.ММ.ГГ	Не выбрано	C22.1,C23-24	☒	☐
Sample4	Фамилия	Имя	Отчество	ДД.ММ.ГГ	Не выбрано	C22.1,C23-24	☐	☐

+ Добавить образец

Рисунок 10. Указание данных для каждого добавленного образца

Также для каждого образца рекомендовано (не обязательно) указать заболевание пациента (колонка “Заболевание”) – информация о заболевании используется в дальнейшем для интерпретации результатов анализа данных и генерации отчета.

Указание Фамилии, Имени, Отчества и Даты рождения не обязательно, но рекомендовано. Эта информация используется для: 1) генерации отчета 2) автоматического соотнесения данных секвенирования от одного пациента (в случае, если от одного пациента в рамках одного или нескольких запусков было проанализировано больше одного образца) 3) связи с ЛК врача и бесшовной отправкой отчета о секвенировании направляющему врачу.

Информацию о заболевании, ФИО, дате рождения пациента также можно указать после завершения анализа по заявке на анализ данных.

В колонке “ПКО” необходимо указать образец, который использовался как контрольный образец (КО). В рамках одной заявки на анализ данных может быть использован только один КО. Наличие КО не является обязательным для завершения заявки на анализ данных.

Важно: программное обеспечение “Solo AVES” позволяет анализировать данные, полученные с помощью тест-наборов, производителем которых является ООО “ОНКОАТЛАС”. ПО “Solo AVES” не предназначено для анализа данных, полученных с помощью наборов реагентов от других производителей. Конкретный набор реагентов, который использовался для секвенирования определяется в ходе анализа данных.

С помощью иконки “корзина” можно удалить образец из таблицы, если он был добавлен ошибочно. Удаленный образец можно добавить обратно с помощью шага (3.1). С помощью иконки “глаз” можно исключить образец из анализа, не удаляя его из таблицы – этот образец не будет включен в заявку на анализ данных.

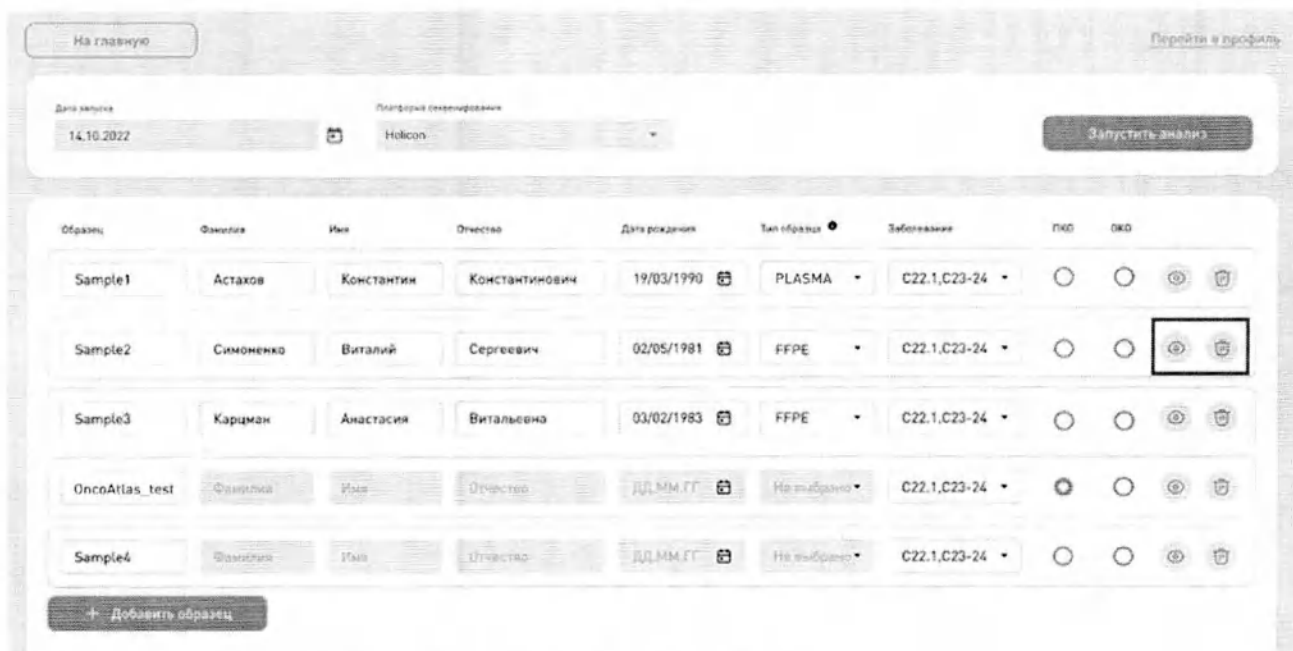


Рисунок 11. Удаление и исключение образца из анализа данных

Шаг 6. После завершения ввода информации запуск анализа осуществляется с помощью кнопки “Запустить анализ”

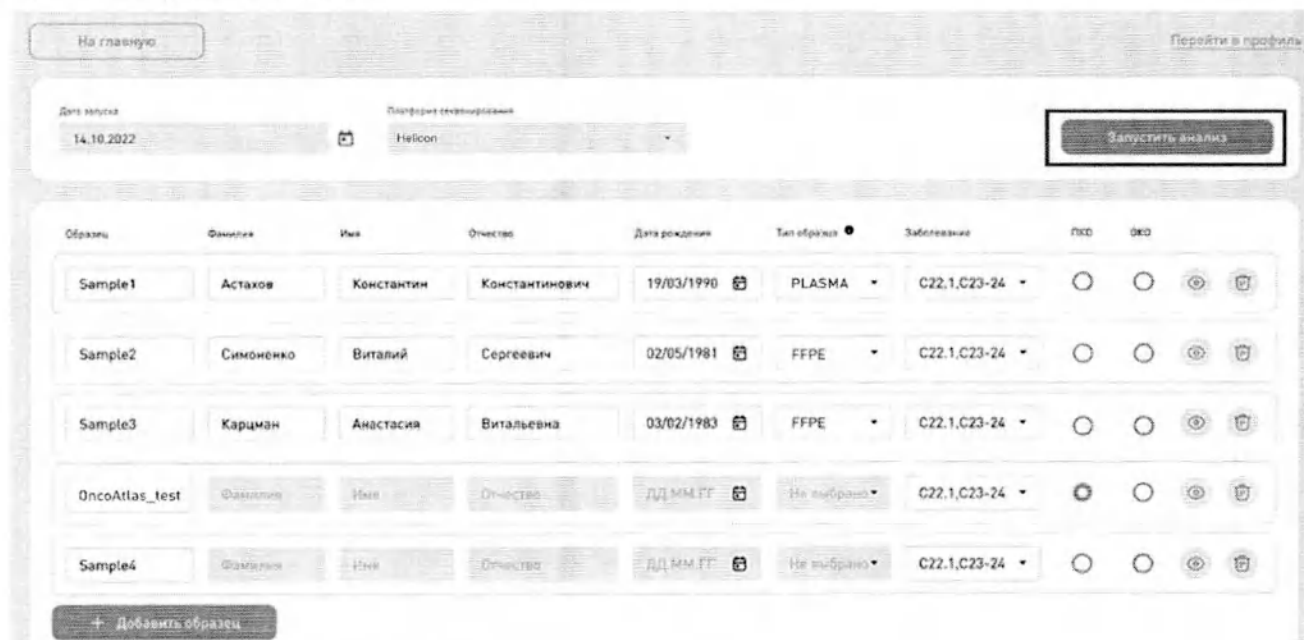


Рисунок 12. Запуск анализа данных

Шаг 7. После создания заявки на анализ данных, её статус можно посмотреть на главной странице на вкладке “Анализ данных”.

Запустить анализ данных

Заявки на тестирование Образцы Анализ данных

Дата заявки анализа	Дата завершения	Платформа	Статус	Велич. образца	Пробиты QC	Версия платформы
25.04.2023	25.04.2023	Illumina MiSeq	В очереди на анализ	6	6	2.12
21.04.2023	21.04.2023	Illumina MiSeq	В очереди на анализ	1	0	2.12
18.04.2023	18.04.2023	GeneMind GenoLab M	В очереди на анализ	4	4	2.12
29.03.2023	29.03.2023	BGI DNBSSEQ (MGISEQ)	Ошибка	3	3	2.12
29.03.2023	03.03.2023	BGI DNBSSEQ (MGISEQ)	Ошибка	1	1	2.12
07.03.2023	07.03.2023	Helicon	Анализ завершен	46	46	2.12
07.03.2023	07.03.2023	Helicon	Анализ завершен	46	46	2.12
06.03.2023	06.03.2023	Helicon	Анализ завершен	46	46	2.12
06.03.2023	06.03.2023	Illumina MiSeq	Анализ завершен	46	46	2.12

1-30 из 44 данных

30 результатов на страницу

Рисунок 13. Актуализация статуса заявки на анализ данных

Статус заявки указан в колонке “Статус”. После окончания анализа данных, заявка перейдет в статус “Анализ завершен”, который будет отображен в колонке статуса.

4. Просмотр результатов анализа.
- После завершения анализа данные результаты можно скачать на вкладке “Анализ данных” в виде таблицы .xlsx, либо в формате .pdf.

Запустить анализ данных

Заявки на тестирование Образцы Анализ данных

Дата заявки анализа	Дата завершения	Платформа	Статус	Велич. образца	Пробиты QC	Версия платформы
25.04.2023	25.04.2023	Illumina MiSeq	В очереди на анализ	6	6	2.12
21.04.2023	21.04.2023	Illumina MiSeq	В очереди на анализ	1	0	2.12
18.04.2023	18.04.2023	GeneMind GenoLab M	В очереди на анализ	4	4	2.12
29.03.2023	29.03.2023	BGI DNBSSEQ (MGISEQ)	Ошибка	3	3	2.12
29.03.2023	03.03.2023	BGI DNBSSEQ (MGISEQ)	Ошибка	1	1	2.12
07.03.2023	07.03.2023	Helicon	Анализ завершен	46	46	2.12
07.03.2023	07.03.2023	Helicon	Анализ завершен	46	46	2.12
06.03.2023	06.03.2023	Helicon	Анализ завершен	46	46	2.12
06.03.2023	06.03.2023	Illumina MiSeq	Анализ завершен	46	46	2.12

1-30 из 44 данных

30 результатов на страницу

Скачать все отчеты
Скачать таблицу с результатами

Рисунок 14. Выгрузка данных после анализа

Таблица с результатами скачивается в формате .xlsx. В книге EXCEL присутствуют листы: “QC” и “result”. На листе “QC” отражены результаты анализа качества данных. В столбце “RESULT” указывается итоговый результат:

- PASS – образец прошел контроль качества данных
- FAIL* – образец не прошел контроль качества данных

Также на листе QC отражены контрольные метрики анализа качества данных:

- TotalReads – общее количество чтений
- ReadsPool1 – количество чтений в пуле 1 (для двухпульных панелей)
- ReadsPool2 – количество чтений в пуле 2 (для двухпульных панелей)
- Q30 – количество н.п. с качеством прочтения выше Q30
- OnTargetFraction – количество прочтений, картируемых на целевые области генома
- Uniformity – равномерность покрытия (процент целевых регионов с покрытием 0.2 и выше от среднего покрытия целевого региона)
- SensGermlineAC – интегральная расчетная чувствительность детектирования известных клинически-значимых (патогенных) наследственных мутаций-основателя (если панель их покрывает) (в соответствии с [Ivanov et al., 2019])
- SensGermlineHP – интегральная расчетная чувствительность детектирования известных распространенных наследственных генетических вариантов, которые могут быть ассоциированы с чувствительностью к терапии / повышенными рисками онкологических заболеваний (в соответствии с [Ivanov et al., 2019]).
- SensSomaticAC – интегральная расчетная чувствительность детектирования известных клинически-значимых соматических мутаций (в соответствии с [Ivanov et al., 2019])
- SensSomaticHP – интегральная расчетная чувствительность детектирования соматических мутаций в известных рекуррентных позициях соматического мутагенеза (хотспоты) (в соответствии с [Ivanov et al., 2019])
- Coverage – среднее покрытие целевого региона
- EvennessScore – равномерность покрытия (в соответствии с [Konrad Oexle, 2016])
- MAPD – равномерность покрытия (медиана абсолютных парных отклонений покрытия соседних ампликонов)
- CoveragePool1 - среднее покрытие целевого региона пула 1 (для двухпульных панелей)
- EvennessScorePool1 - равномерность покрытия пула 1 (в соответствии с [Konrad Oexle, 2016])
- MAPDPool1 - равномерность покрытия пула 1 (медиана абсолютных парных отклонений покрытия соседних ампликонов) (для двухпульных панелей)

* - в случае, если образец не прошел контроль качества данных, а КО образец в запуске прошел контроль качества, рекомендуется повторить исследование на другом биологическом материале этого же пациента.

- CoveragePool2 - среднее покрытие целевого региона пула 2 (для двухпульных панелей)
- EvennessScorePool2 - равномерность покрытия пула 2 (в соответствии с [Konrad Oexle, 2016]) (для двухпульных панелей)

—

Рисунок 15. Пример таблицы с результатами (лист “QC”)

Важно: для образцов, которые не проходят контроль качества данных, последующий анализ данных (включая детектирование молекулярных альтераций и интерпретация результатов) не проводится.

На листе “result” книги EXCEL приводятся результаты детектирования молекулярных альтераций. Приводятся все типы обнаруженных альтераций, включая: SNV, MNV, indel, CNV, MSI (в зависимости от назначения набора реагентов). Указываемые технические характеристики детектирования молекулярных альтераций включают: AD (количество чтений альтернативного аллеля – только для SNV/MNV/indel), DP (общее покрытие сайта варианта – только для SNV/MNV/indel/CNV), VAF (частота альтернативного аллеля после коррекции – только для SNV/MNV/indel), CN (количество копий гена – только для CNV). На листе “result” приводятся только клинически значимые варианты (в соответствии с назначением набора реагентов, а также в соответствии с клиническими рекомендациями Министерства Здравоохранения РФ).

Рисунок 16. Пример таблицы с результатами (лист “result”)

Отчеты по каждому образцу можно скачать с помощью кнопки "скачать все отчеты". В каждом отчете есть разделы: 1. Заключение; 2. Приложение. В разделе "Заключение" есть подразделы "Сводная Информация"; "Результат" (Положительный результат означает обнаружение одной или более молекулярной альтерации, которая является клинически значимой в соответствии с назначением набора реагентов, а также клиническими рекомендациями Министерства Здравоохранения РФ); "Статус микросателлитной нестабильности" (приводится только если обнаружение микросателлитной нестабильности входит в назначение набора реагентов (см. раздел «Назначение и описание»)); "Обнаруженные генетические варианты" – указываются только клинически значимые генетические варианты в соответствии с назначением набора реагентов, а также клиническими рекомендациями Министерства Здравоохранения РФ (указываются как маркеры чувствительности к терапии, так и патогенные генетические варианты, ассоциированные с развитием наследственного онкологического синдрома; в разделе указываются следующие типы молекулярных альтераций: SNV/MNV/indel/CNV); "Интерпретация результата" (приводятся наименования МНН препаратов в соответствии с обнаруженными предиктивными маркерами); "Качество данных". В разделе "Приложение" указываются все обнаруженные молекулярные альтерации, которые не являются клинически значимыми в соответствии с назначением набора реагентов, а также клиническими

рекомендациями Министерства Здравоохранения РФ, что включает: значимые риск-факторы развития онкологических заболеваний; фармакогенетические маркеры; драйверные соматические варианты.

Настройки генерации отчета доступны в профиле пользователя:

Дата запуска анализа	Дата секвенирования	Платформа	Статус	Всего образцов	Прошло QC	Версия пайплайна
25.04.2023	25.04.2023	Illumina MiSeq	В очереди на анализ	6	6	2.12
21.04.2023	21.04.2023	Illumina MiSeq	В очереди на анализ	1	0	2.12
18.04.2023	18.04.2023	GeneMind GenoLab M	В очереди на анализ	4	4	2.12
29.03.2023	29.03.2023	BGI DNBSSEQ (MGI-SEQ)	Ошибка	3	3	2.12
29.03.2023	03.03.2023	BGI DNBSSEQ (MGI-SEQ)	Ошибка	1	1	2.12
07.03.2023	07.03.2023	Helicon	Анализ завершен	46	46	2.12
07.03.2023	07.03.2023	Helicon	Анализ завершен	46	46	2.1
06.03.2023	06.03.2023	Helicon	Анализ завершен	46	46	2.12
06.03.2023	06.03.2023	Illumina MiSeq	Анализ завершен	46	46	2.12

Рисунок 17. Переход в профиль пользователя для настройки генерации отчета

5. Просмотр результатов анализа отдельного образца

Список проанализированных образцов доступен на вкладке "Образцы" главной страницы:

Образец	Панель	Контроль качества	Результат	Дата секвенирования	Версия пайплайна
Sample_01 [UID: 57185-01-01] Карцман Анна Олеговна, 1993-01-15	ABC	Пройден	Положительный	2022-04-15	2.1.3
S3 [UID: 98314-01-01] Карцман Анна Олеговна, 1993-01-15	ABC	Не пройден	N/A	2022-04-15	2.1.3
ADD_4 [UID: 16750-01-01] Карцман Анна Олеговна, 1993-01-15	Atlas+	Пройден	Положительный	2022-04-15	2.1.3
ADD_5 [UID: 59813-01-02] Карцман Анна Олеговна, 1993-01-15	Atlas+	Пройден	Положительный	2022-04-15	2.1.3
ADD_6 [UID: 59834-02-01] Карцман Анна Олеговна, 1993-01-15	ABC+	Не пройден	N/A	2022-04-15	2.1.3

Рисунок 18. Вид списка проанализированных образцов

Скачать отчет в формате .pdf по отдельному образцу можно с помощью иконки "книга". Для перемещения образца в архив необходимо нажать иконку "корзина" (при переходе в архив образцов можно либо восстановить образец из архива, либо удалить его окончательно). Для

детального просмотра и редактирования результатов анализа по образцу необходимо нажать иконку “глаз”.

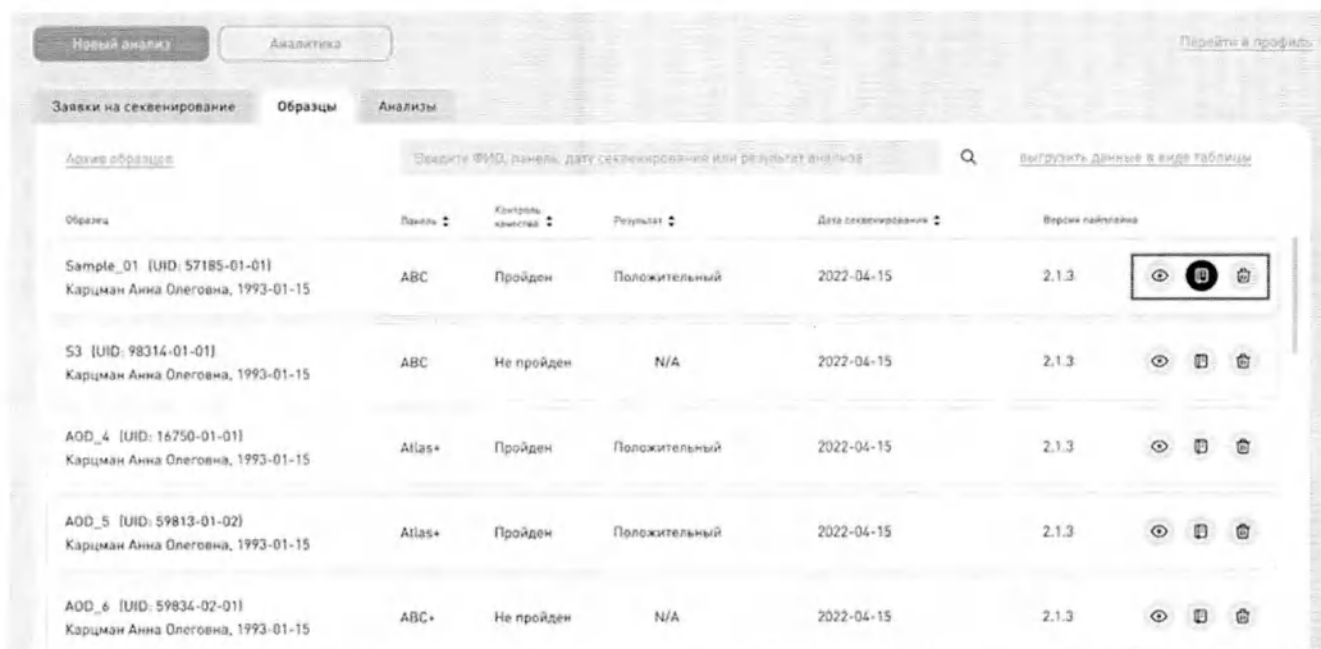


Рисунок 19. Возможные опции работы с результатом анализа отдельного образца: “книга” - скачать отчет в формате .pdf, “корзина”- перемещение образца в архив, “глаз” - детальный просмотр и редактирование результата анализа

Детальный просмотр результатов анализа образца позволяет редактировать результаты детектирования генетических вариантов, интерпретацию результатов, скачать результаты в формате .bam, просмотреть результаты в Genome Browser, а также редактировать информацию по образцу/пациенту с последующим обновлением генерируемого отчета.

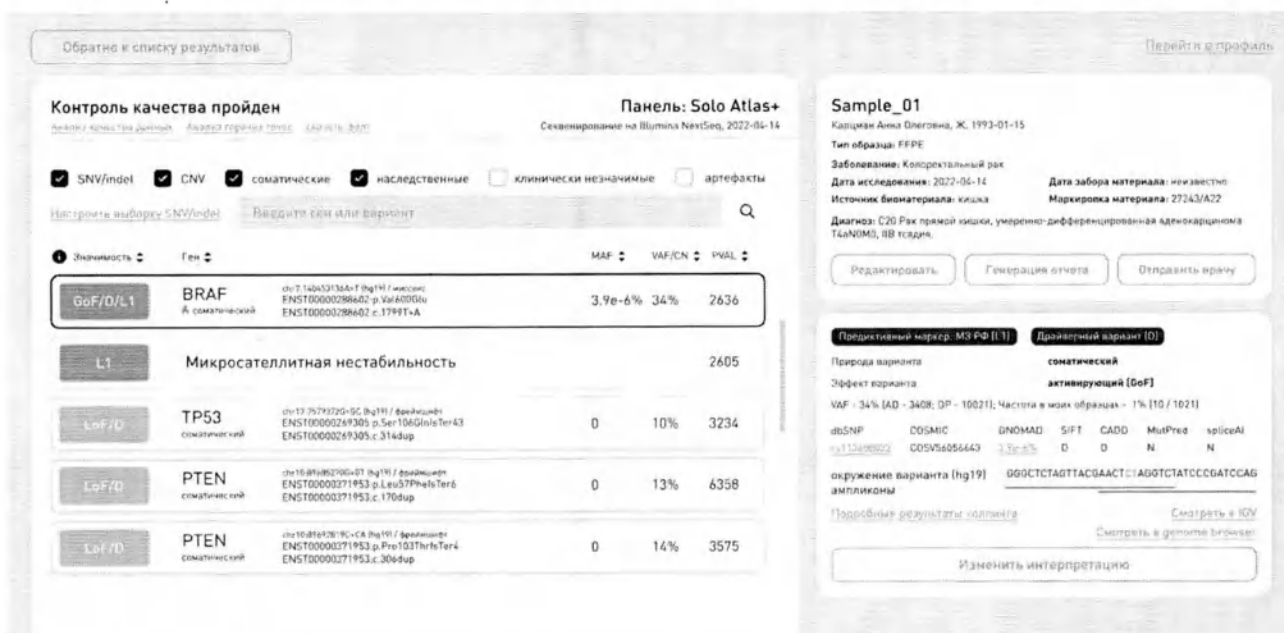


Рисунок 20. Пример детального просмотра результатов анализа образца

Редактирование информации по образцу/пациенту доступно в правой верхней панели с помощью кнопки "Редактировать". В открывшемся окне необходимо обновить информацию

и нажать кнопку "Сохранить". Введенные данные будут отображены в отчете после его новой генерации.

The screenshot shows the 'Solo Atlas' panel with a table of genomic alterations. A red box highlights the 'BRAF' entry. To the right, a detailed view for 'Sample_01' is shown, including patient information and a list of detected alterations.

Значимость	Ген	тип	MAP	MAP	MAP
0.003%	BRAF А. гомозиготный	SNV	3.9e-6%	34%	2636
L1	Микросателлитная нестабильность				2605
LoF/D	TP53 сложный	SNV	0	10%	3234
LoF/D	PTEN сложный	SNV	0	13%	6358
LoF/D	PTEN сложный	SNV	0	14%	3575

Рисунок 21. Переход к редактированию результатов анализа образца (выделен красной рамкой)

The screenshot shows the 'Solo ABC' panel with a table of genomic alterations. A red box highlights the 'BRCA1' entry. To the right, a detailed view for 'Sample_01' is shown, including patient information and a list of detected alterations.

Значимость	Ген	тип	MAP	MAP	MAP
0.003%	BRCA1 индел	SNV	150	34%	0.003%
N/A	BRCA1 артефакт	SNV	310	12%	0.31%
N/A	ATM индел	SNV	150	54%	12%
0	BRCA1 индел	SNV	12	9%	N/A

Рисунок 22. Окно изменения информации об образце или пациенте

В основной таблице приведены все обнаруженные молекулярные альтерации, включая SNV/MNV/indel/CNV/MSI (типы детектируемых молекулярных альтераций могут зависеть от назначения набора реагентов). В колонке "значимость" приведена клиническая и биологическая значимость каждой молекулярной альтерации:

- [L1]: молекулярная альтерация является предиктивным маркером в соответствии с клиническими рекомендациями Министерства Здравоохранения РФ
- [P]: генетический вариант ассоциирован с наследственным опухолевым синдромом
- [L2]: молекулярная альтерация является предиктивным маркером, который не входит в

клинические рекомендации Министерства Здравоохранения РФ, но входит в международные рекомендации NCCN/ESMO/ASCO или имеет значимость I-III уровня в соответствии с системой уровней доказательности ESCAT

- [PgX]: генетический вариант ассоциирован с токсичностью противоопухолевой терапии или незначимым снижением её эффективности (фармакогенетический маркер)
- [R]: генетический вариант не ассоциирован с развитием наследственного опухолевого синдрома, но приводит к статистически-значимому повышению риска онкологических заболеваний (риск-фактор)
- [D]: молекулярная альтерация потенциально является (или может являться) драйверным событием в канцерогенезе (относится к повреждающим вариантам в генах опухолевой супрессии или активирующим вариантам в онкогенах)
- [GoF]: молекулярная альтерация приводит к значительному повышению активности продукта гена (активирующий вариант / gain of function).
- [LoF]: молекулярная альтерация приводит к значительному снижению активности продукта гена (повреждающий вариант / loss of function).
- [N]: молекулярная альтерация не приводит к изменению активности продукта гена

В колонке "Ген" также указывается потенциальная природа молекулярной альтерации (наследственный/соматический). Определение природы молекулярной альтерации осуществляется в случае, если анализом является ДНК, выделенная из биологического материала, в котором могут обнаруживаться соматические варианты (FFPE/PLASMA). Анализ проводится с помощью методов машинного обучения на основании нескольких параметров, среди которых:

- Наличие варианта в базах данных наследственных генетических вариантов и соматических мутаций, а также популяционная частота генетического варианта в случае, если ранее он уже был обнаружен в рамках крупных геномных проектов
- Частота обнаружения варианта в образцах FFPE и цельной крови по аккаунту
- Частота альтернативного аллеля конкретного варианта в чтениях, покрывающих сайт варианта
- Частота альтернативного аллеля близлежащих полиморфизмов
- Вероятность полной делеции гена (LoH) в части опухолевых клеток
- Вероятность происхождения конкретной нуклеотидной замены в соматическом или наследственном статусе
- Априорная вероятность обнаружения соматического или наследственного повреждающего (или активирующего) варианта в конкретном генетическом
- Частота альтернативного аллеля прочих достоверно соматических и достоверно наследственных генетических вариантов в опухолевом образце

В случае, если по результатам биоинформатического анализа вариант с вероятностью 95% и более является наследственным, то в результатах анализа будет отмечено, что вариант

является наследственным. В случае, если по результатам биоинформатического анализа вариант с вероятностью 95% и более является соматическим, то в результатах анализа будет отмечено, что вариант является соматическим. В остальных случаях в результатах анализа будет отмечено, что наследственную/соматическую природу варианта достоверно определить нельзя.

В случае, если для пациента ранее уже были получены данные секвенирования крови, автоматически проводится сопоставление обнаруженных ранее в крови генетических вариантов и природа варианта определяется достоверно на основании сравнения с нормальной тканью. Достоверность определения природы варианта отображается в генерируемом отчете формата .pdf

Наличие иконки "огонь" рядом с природой варианта в колонке "Ген" означает, что вариант является мутацией основателя (для наследственных вариантов) или располагается в позиции рекуррентного соматического мутагенеза / хотспот вариант (для соматических вариантов).

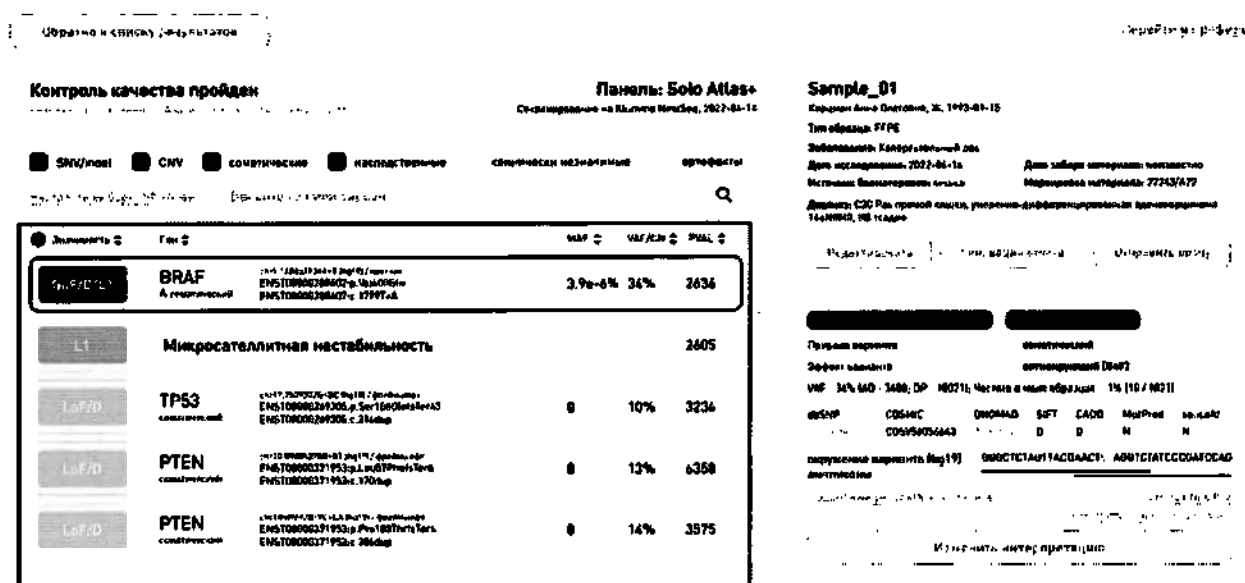


Рисунок 23. Пример обозначения символом "огонь" варианта-мутации основателя (для наследственных вариантов) или варианта, расположенного в позиции рекуррентного соматического мутагенеза / хотспот вариант (для соматических вариантов)

Панель фильтрации молекулярных альтераций позволяет отобрать варианты, которые будут отображены в основной таблице

Обратно к списку результатов

Панель: Solo Atlas+

Контроль качества пройден

Секвенирование на Illumina NextSeq, 2022-04-14

SNV/indel CNV соматические наследственные клинически незначимые артефакты

Настроить выборку SNV/indel Введите ген или вариант

Значимость	Ген	MAF	VAF/CN	PVAL	
GoF/D/L1	BRAF # соматический	c.146531346-T (p.G171) ENST00000286402.p.Val600Glu ENST00000286402.c.17991+A	3.9e-6%	34%	2636
L1	Микросателлитная нестабильность			2605	
LoF/D	TP53 соматический	c.171757270-NC (p.G191) ENST00000249305.p.Ser106GlnTer43 ENST00000249305.c.314dup	0	10%	3234
LoF/D	PTEN соматический	c.1689462700-01 (p.Y1) ENST00000371953.p.Leu57PhefsTer6 ENST00000371953.c.170dup	0	13%	6358
LoF/D	PTEN соматический	c.1689462700-01 (p.Y1) ENST00000371953.p.Phe103ThrfsTer4 ENST00000371953.c.304dup	0	14%	3575

Sample_01

Карцман Анна Олеговна, Ж, 1993-01-15

Тип образца: FFPE

Заболевание: Колоректальный рак

Дата исследования: 2022-04-14

Дата забора материала: неизвестно

Источник биоматериала: кишка

Маркировка материала: 27243/A22

Диагноз: C20 Рак прямой кишки, умеренно-дифференцированная аденокарцинома T4aN0M0, IIa стадия.

Редактировать Генерация отчета Отправить врачу

Природа варианта: соматический

Эффект варианта: активирующий [GoF]

VAF - 34% (AD - 3408; DP - 10321); Частота в моих образцах - 1% (10 / 1021)

dbSNP	COSMIC	ONCMAD	SIFT	CADD	MutPred	spliceAI
c.146531346-T	COSV34054643	3.9e-6%	D	D	N	N

окружение варианта (hg19)

ампликоны

669GCTAGTTACGAACCTTAAAGTCTATCCCGATCCAG

Подобранные результаты картирования

Смотреть в IGV

Смотреть в онлайн-браузере

Изменить интерпретацию

Рисунок 24. Панель фильтрации молекулярных альтераций (обозначена красной рамкой)

Нажатие на строку конкретной молекулярной альтерации в основной таблице позволяет просмотреть детальную информацию по качеству детектирования этого варианта, а также его аннотацию в правой нижней панели.

Обратно к списку результатов

Панель: Solo Atlas+

Контроль качества пройден

Секвенирование на Illumina NextSeq, 2022-04-14

SNV/indel CNV соматические наследственные клинически незначимые артефакты

Настроить выборку SNV/indel Введите ген или вариант

Значимость	Ген	MAF	VAF/CN	PVAL	
GoF/D/L1	BRAF # соматический	c.146531346-T (p.G171) ENST00000286402.p.Val600Glu ENST00000286402.c.17991+A	3.9e-6%	34%	2636
L1	Микросателлитная нестабильность			2605	
LoF/D	TP53 соматический	c.171757270-NC (p.G191) ENST00000249305.p.Ser106GlnTer43 ENST00000249305.c.314dup	0	10%	3234
LoF/D	PTEN соматический	c.1689462700-01 (p.Y1) ENST00000371953.p.Leu57PhefsTer6 ENST00000371953.c.170dup	0	13%	6358
LoF/D	PTEN соматический	c.1689462700-01 (p.Y1) ENST00000371953.p.Phe103ThrfsTer4 ENST00000371953.c.304dup	0	14%	3575

Sample_01

Карцман Анна Олеговна, Ж, 1993-01-15

Тип образца: FFPE

Заболевание: Колоректальный рак

Дата исследования: 2022-04-14

Дата забора материала: неизвестно

Источник биоматериала: кишка

Маркировка материала: 27243/A22

Диагноз: C20 Рак прямой кишки, умеренно-дифференцированная аденокарцинома T4aN0M0, IIa стадия.

Редактировать Генерация отчета Отправить врачу

Природа варианта: соматический

Эффект варианта: активирующий [GoF]

VAF - 34% (AD - 3408; DP - 10321); Частота в моих образцах - 1% (10 / 1021)

dbSNP	COSMIC	ONCMAD	SIFT	CADD	MutPred	spliceAI
c.146531346-T	COSV34054643	3.9e-6%	D	D	N	N

окружение варианта (hg19)

ампликоны

669GCTAGTTACGAACCTTAAAGTCTATCCCGATCCAG

Подобранные результаты картирования

Смотреть в IGV

Смотреть в онлайн-браузере

Изменить интерпретацию

Рисунок 25. Пример детальной информации о качестве детектирования варианта и его аннотация (выделены красной рамкой)

Нажатие кнопки "Изменить интерпретацию" в правой нижней панели позволяет изменить природу варианта (наследственный / соматический / артефакт) и биологический эффект вариант (LoF/GoF/N). После выбора новых значений необходимо нажать кнопку "сохранить". В основной таблице с помощью панели фильтрации молекулярных альтераций можно отобразить кандидаты в генетические варианты, которые по результатам биоинформатического анализа были признаны артефактами. Изменение природы варианта с "артефакт" на "наследственный"/"соматический" и обратно позволяет редактировать

результаты детектирования генетических вариантов. После внесения изменений необходимо нажать кнопку "Генерация отчета" в правой верхней панели для того, чтобы сформировать новый отчет в соответствии с введенными изменениями в результаты детектирования генетических вариантов и/или их интерпретации.

Рисунок 26. Пример окна с детальной информацией о качестве детектирования варианта и его аннотацией в режиме редактирования

Детальный просмотр результатов анализа качества данных доступен в левой верхней панели.

Рисунок 27. Пример детального просмотра результатов анализа качества данных (выделен красной рамкой)

6. После завершения работы ПО Solo AVES результаты анализа сохраняются в виде отчетов формата .pdf по каждому образцу. Каждый отчет по отдельному образцу будет иметь название вида SampleName.pdf, где SampleName - имя образца, указанное при его добавлении в окне "запустить анализ данных". Открыть отчет по образцу можно с помощью любой программы для просмотра .pdf файлов (например, Adobe Acrobat Reader версии 22 и выше).

7. В отчете по каждому образцу указывается информация об обнаруженных генетических вариантах в регионах генов BRAF, EGFR, DPYD, UGT1A1, ERBB2, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, NRAS, HRAS, MET, ALK, TP53, PDGFRA, PIK3CA, а также статус микросателлитной

нестабильности (см. рисунок 28), а также информация о контрольных метриках качества набора прочтений, включая такие показатели как: интегральная расчетная чувствительность детектирования рекуррентных генетических вариантов, равномерность покрытия пула (униформность), средняя глубина покрытия пула.

Соло-тест Атлас Плюс М

oncoatlas

Направляющий врач

Образец

Пациент

нет информации

Тип образца: нет информации

Источник биоматериала: нет информации

Дата забора материала: нет информации

Идентификатор материала: Нет информации

Нет информации

Результат: Положительный

Статус микросателлитной нестабильности: Отрицательный [MSI-]

Обнаруженные генетические варианты:

EGFR	chr7:55259515T>G [hg19] ENST00000275493:c.2573T>G ENSP00000275493:p.Leu858Arg COSV51765161	Наследственный/соматический статус не может быть определен Обнаруживается с частой альтернативного аллеля 42%	онкогенный
------	---	--	------------

Качество данных:

Биоинформатический контроль качества пройден. Глубина покрытия: 2265x (пул 1 – 2412x, пул 2 – 2127x); униформность [MAPD]: 0.22 (пул 1 – 0.26; пул 2 – 0.22); расчетная чувствительность: 100%

Отчет предназначен для использования специалистами в области клинической онкологии и/или генетики

Рисунок 28. Пример отчета, сгенерированного по результатам анализа данных в ПО “Solo AVES” (Образец №1 из тестового набора данных. Красным выделены основные элементы отчета: 1) В разделе “статус микросателлитной нестабильности” приводится статус микросателлитной нестабильности 2) В разделе “Обнаруженные генетические варианты” приводится список обнаруженных генетических вариантов).

8. Интерпретация результатов

Результаты считаются валидными, если следующие метрики качества данных секвенирования для каждого исследуемого образца соответствуют заявленным (см. рис. 29 и рис. 30).

Контрольные метрики качества рассчитываются с помощью ПО “Solo AVES” и приводятся в .pdf отчете в разделе “качество данных” (см. рисунок 28).

	Контрольные метрики качества данных секвенирования		
	Интегральная расчетная чувствительность детектирования рекуррентных генетических вариантов	Равномерность покрытия в пуле (униформность) (максимальное значение)	Средняя глубина покрытия пула (максимальное значение)
BRAF	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
EGFR	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
DPYD	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
UGT1A1	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
ERBB2	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
IDH1	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
IDH2	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
KIT	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
KRAS	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
NRAS	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
HRAS	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
MET	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
ALK	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
TP53	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
PDGFRA	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x
PIK3CA	не менее 0.96	не более 1	не менее 450x

Рисунок 29. Контрольные метрики качества данных секвенирования, рассчитываемые при анализе образцов ДНК, выделенных из операционного или биопсийного материала пациента, фиксированного в формалине и заключенного в парафин (FFPE-блоки)

	Контрольные метрики качества данных секвенирования		
	Интегральная расчетная чувствительность детектирования рекуррентных генетических вариантов	Равномерность покрытия в глупе (униформность) (максимальное значение)	Средняя глубина покрытия глупа (максимальное значение)
BRAF	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
EGFR	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
DPYD	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
UGT1A1	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
ERBB2	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
IDH1	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
IDH2	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
KIT	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
KRAS	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
NRAS	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
HRAS	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
MET	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
ALK	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
TP53	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
PDGFRA	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x
PIK3CA	не менее 0.99	не более 1	не менее 1100x

Рисунок 30. Контрольные метрики качества данных секвенирования, рассчитываемые при анализе ДНК, выделенной из плазмы крови пациента (“жидкостная биопсия”).

Перевод с китайского и английского языков на русский язык

СЕРТИФИКАТ

Логотип: ССРГТ

Комитет содействия международной торговле Китая

Международная торговая палата Китая

01292519

Комитет содействия международной торговле Китая

Международная торговая палата Китая

Логотип: ССРІТ

СЕРТИФИКАТ

/QR-КОД/

№ 231100A0/000303

**НАСТОЯЩИМ ПОДТВЕРЖДАЕТСЯ, что печать Wuhan MGI Tech Co., Ltd. (ООО «Ухань
ЭмДжиАй Тех Ко., Лтд.») на прилагаемом ДОКУМЕНТЕ подлинная.**

**Фрагмент круглой печати: Комитет содействия международной торговле, КНР
Специальная печать для коммерческих сертификатов
ССРІТ**

**Оттиск печати: Комитет Китая содействия международной торговли, КНР
Специальная печать для коммерческих сертификатов
ССРІТ (12)**

Комитет содействия международной торговле Китая

**Круглая печать: Комитет содействия международной торговле, КНР
Специальная печать для коммерческих сертификатов
ССРІТ**

Уполномоченное лицо: Динг Ли

Подпись: /подписано/

Дата: 16 Марта 2023 г.

Перевод данного текста сделан мной, переводчиком Токаевой Луизой Казбековной. Требования к тексту перевода (максимальная точность, грамотное изложение) мне разъяснены.

Токаева Луиза Казбековна

Российская Федерация

Город Москва

Двадцать четвертого июля две тысячи двадцать третьего года.

Я, Пестрецова Татьяна Андреевна, нотариус города Москвы, свидетельствую подлинность подписи переводчика Токаевой Луизы Казбековны.

Подпись сделана в моем присутствии.

Личность подписавшего документ установлена.

Зарегистрировано в реестре: № 73/218-н/77-2023- *4-9451*
Уплачено за совершение нотариального действия: 400 руб. 00 коп.



Пестрецова Т.А.

Т.А. Пестрецова

Всего прошнуровано, пронумеровано и скреплено печатью 92 (девяносто два) листов
Нотариус:

Пестрецова Т.А.

