

Software de Análise TypeStream™ Visual NGS

Manual do Utilizador

Versão 2.x.x

N.º de catálogo TSVPGR

Apenas para utilização em investigação nos EUA e no Canadá. Não se destina a ser utilizado em procedimentos de diagnóstico



Para utilização em diagnóstico in vitro apenas na União Europeia



MDSS GmbH
Schiffgraben 41, 30175
Hannover, Alemanha



A Thermo Fisher Scientific Brand

www.onelambda.com



One Lambda, Inc.
22801 Roscoe Blvd. West Hills, CA 91304 U.S.A
T: 747.494.1000 F: 747-494-1001

TDX-OLI-DMR-PS-4164

Rev 02

Página 1 de 208

Índice

Software de Análise TypeStream Visual NGS	7
Introdução	7
Atualizações do programa.....	8
Produtos suportados.....	8
Suporte técnico	9
Âmbito deste manual.....	9
Requisitos do sistema	9
Ativação do software	10
Instalação	14
Configuração da aplicação.....	21
Página inicial.....	21
Gestão de perfis.....	22
Funções de serviços e utilitários	31
Funções da barra de ferramentas.....	31
Opções do menu principal	35
Utilitários.....	38
Automatização.....	63
Automatização (Análise automática).....	63
Criar sessão e analisar dados.....	73
Abra a página Create Session (Criar sessão)	73
Criar uma sessão.....	75
Criar sessão para PACBio.....	82
ALLType FASTPlex	83
Gestor de trabalho.....	84
Navegador	87
Ver análise	88
Resumo da sessão.....	88
Análise Painel	106
Visualizador de leituras.....	120
Lê o visualizador em detalhe.....	137
Relatórios	143
Gestão de dados	157
Janela de gestão de dados	157
Gestão de amostras	165
Gestão de doentes	169

Informações do doente.....	169
Utilitário de Base de Dados	181
Tarefas da base de dados.....	183
Anexo A	199
Índice remissivo	203

1

Software de Análise TypeStream Visual NGS

Introdução

Utilização prevista: o Software TypeStream Visual é um acessório para a avaliação dos resultados dos testes dos produtos One Lambda, Inc Next Generation Sequencing (NGS) para tipagem molecular.

É uma solução de software independente que auxilia a análise de dados de leitura única bem como de sequenciamento emparelhado produzidos utilizando os ensaios AllType™ NGS.

Após a conclusão da sequenciação, TypeStream Visual alinha automaticamente sequências de códigos de barras não mapeadas à biblioteca de referência IMGT para gerar atribuições de alelos individuais. Além da genotipagem, TypeStream Visual fornece ao analista uma vasta gama de ferramentas analíticas, estatísticas de execução e métricas de qualidade para facilitar o exame e reforçar a tomada de decisões.

NOTA: certifique-se de que transferiu os ficheiros mais atualizados de Nomenclatura e/ou Serologia Equivalente antes de importar catálogos ou tentar analisar sessões/amostras.

A primeira coisa que pode notar é uma alteração no ícone. O novo visual do TypeStream Visual torna-o único para TSV.



TypeStream Visual agora utiliza a CPU multiprocessador, reduzindo efetivamente para metade, ou mais, o seu tempo de análise para qualquer sessão com mais de duas amostras. A utilização do motor e do processador lógico é a seguinte:

Total de processadores lógicos 8-23: 2 motores
Total de processadores lógicos 24-31: 3 motores
Se os processadores lógicos totais ≥ 32 : roscas por motor 6, n.º do motor =
total de processadores/6 – 1

As sessões com apenas amostras únicas não poderão tirar partido deste aumento na velocidade de análise.

Atualizações do programa

Também pode obter atualizações do TypeStream Visual por pedido. Contacte o seu representante da One Lambda, Inc. para obter uma cópia do software ou consulte a secção de Assistência técnica abaixo para obter mais informações de contacto. As atualizações de informações do produto (ficheiros de catálogos, etc.) para o TypeStream Visual estão disponíveis através do seu representante da One Lambda Inc. ou do website da One Lambda:

- [Software de Análise TypeStream™ Visual NGS](#)

Produtos suportados

Todos os produtos de software One Lambda foram concebidos para auxiliar profissionais com experiência na análise dos genes através da sugestão de resultados de tipagem. No entanto, os resultados têm de ser cuidadosamente revistos por uma pessoa qualificada na tipagem para assegurar a sua precisão. Este software poderá ser utilizado como ferramenta auxiliar através da sugestão de resultados, mas não deverá ser utilizado como o único método de determinação dos resultados reportáveis. Este software destina-se a ser um auxiliar de laboratório, não uma fonte de resultados definitivos.

A seleção de catálogo tem de corresponder ao nome SKU para o ensaio utilizado. Para reagentes de amplificação AllType NGS, utilize o catálogo começando por "ALL" (Todos). Consulte a tabela abaixo quando analisar utilizando **Software de Análise TypeStream Visual NGS (Cat. N.º TSVPGR)**

Descrição do produto	Número de catálogo	Estado regulamentar do ensaio
Kit de amplificação AllType NGS 11 Loci	ALL-11L	CE-IVD
Kit de amplificação AllType NGS 11 Loci	ALL-11LX	Apenas para utilização em investigação. Não se destina a ser utilizado em procedimentos de diagnóstico.
Kit de amplificação AllType NGS 9 Loci	ALL-9LX	Apenas para utilização em investigação. Não se destina a ser utilizado em procedimentos de diagnóstico.

Kit de amplificação AllType NGS 8 Loci	ALL-8LX	Apenas para utilização em investigação. Não se destina a ser utilizado em procedimentos de diagnóstico.
Kit Alltype FASTplex NGS 11 Loci para Illumina	ALL-FAST11LFX	Apenas para utilização em investigação. Não se destina a ser utilizado em procedimentos de diagnóstico.
Kit AllType FASTplex NGS 11 Loci para Iões	ALL-FAST11LX	Apenas para utilização em investigação. Não se destina a ser utilizado em procedimentos de diagnóstico.

Suporte técnico

Para obter assistência técnica ou referir problemas de software, contacte o seu representante da One Lambda. Nos Estados Unidos, marque 800-822-8824 ou na zona de Los Angeles, marque 747-494-1000. Contacte-nos por e-mail: 1lambda-techsupport@thermofisher.com

Para obter os requisitos do sistema, consulte o Guia de Instalação do TypeStream Visual.

Âmbito deste manual

Este manual fornece informações sobre como importar dados em bruto, efetuar alterações na configuração e controlo conforme sejam necessários para análise. É muito importante reconhecer que predefinições estabelecidas neste programa se baseiam na experiência da One Lambda com o produto num ambiente de investigação e desenvolvimento rigorosamente controlado. Um laboratório que efetue testes de tipagem noutra ambiente poderá ter de repor os parâmetros para cumprir requisitos laboratoriais específicos.

A partir do Menu Principal do TypeStream Visual, pode aceder aos quatro principais componentes do programa:

- Analyze Data (Analisar dados)
- Create Reports (Criar relatórios)
- Manage Records (Gerir registos)
- Manage Database (Gerir base de dados)

Requisitos do sistema

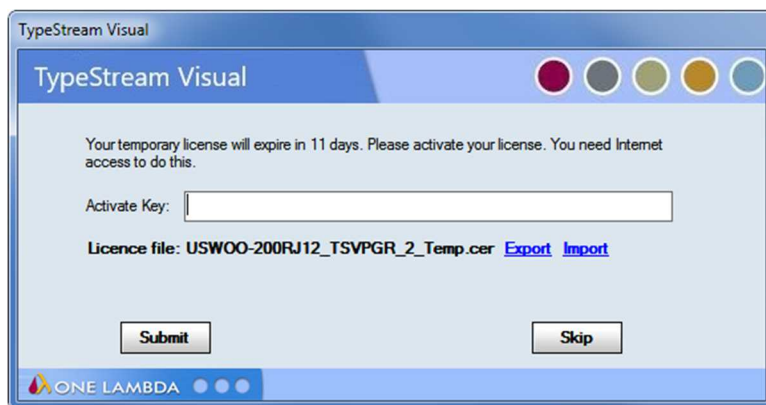
Os requisitos mínimos do sistema são os seguintes:

- Microsoft® Windows® 10.0, SO de 64 bits
- Processador de quad core com 8 threads, 16GB de RAM
- Adaptador gráfico de 8 bits e visor com resolução de ecrã 1920 x 1080
- Microsoft.NET 4.6.1 Framework (incluído no pacote de instalação)
- Pacote Redistribuível Microsoft Visual C++ 2005 SP1 (incluído no pacote de instalação)
- Microsoft SQL Express 2014 (incluído no pacote de instalação)
- Crystal Reports 13.0.17 Runtime for .Net 4.6.1 64 bits (incluído no pacote de

- instalação)
- WinZip (não incluído no pacote de instalação)

Ativação do software

IMPORTANTE: quando instalar o TypeStream Visual pela primeira vez, receberá esta mensagem. O software irá expirar dentro de 11 dias se não ativar a sua licença.



Ativação da chave de licença

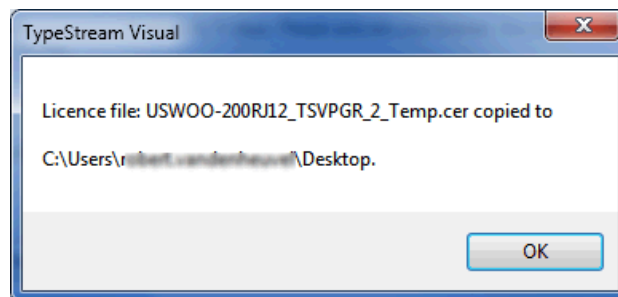
O TypeStream Visual requer uma chave de licença para executar a aplicação. É fornecida uma licença temporária nos primeiros 11 dias de utilização, após o qual o software deixará de funcionar, a menos que seja obtida uma licença permanente. Após a ativação da licença permanente, o software apresentará uma mensagem de aviso nos 30 dias anteriores à expiração desta licença. A sua informação de licença para TypeStream Visual é guardada num ficheiro de certificado no seu computador local.

Converta a sua licença temporária numa licença permanente assim que possível para evitar a interrupção do funcionamento do software. Para converter a sua licença temporária numa licença de software permanente, faça o seguinte:

1. Após a instalação inicial, quando TypeStream Visual arranca, será apresentado um ecrã de lembrete de licença de 11 dias, conforme apresentado acima.
2. Se ainda não tiver uma chave de licença, pode clicar em Skip (Ignorar) para ignorar o aviso e continuar a utilizar o software; no entanto, converta a sua licença assim que possível para evitar interrupções no funcionamento do software.
3. No ecrã de lembrete, introduza a sua chave de Ativação e prima Submit (Enviar). A sua chave de ativação pode ser encontrada na confirmação da sua encomenda.
4. Se a ativação da sua licença falhar utilizando o utilitário Activate Key (Ativar chave), prossiga com os restantes passos.
5. Exporte o seu ficheiro de certificado para o disco utilizando a ligação Export (Exportar). A caixa Export for Folder (Exportar para pasta) irá aparecer e permitir-lhe guardar o ficheiro de certificado no seu computador. Prima OK quando estiver pronto para guardar o ficheiro:



6. Aparecerá uma mensagem a confirmar a gravação bem-sucedida do ficheiro.



7. Num computador com acesso à Internet, navegue para o **Website de renovação de licenças de OLI** e faça o seguinte:
- Num navegador web, vá a <https://forms.onelambda.com/software/activation>

- Copie o seu certificado do Passo 4 para uma pasta neste computador.

- c. Introduza a sua chave de ativação na caixa **Activation Key** (Chave de ativação) mostrada abaixo e, em seguida, clique no botão **Choose File** (Escolher ficheiro) (o nome e localização do seu ficheiro de certificado variam do exemplo apresentado).



- d. Clique no ficheiro de certificado que guardou anteriormente e clique em **Open** (Abrir) (acima).
- e. O ficheiro de certificado será apresentado a cinzento no formulário web (mostrado abaixo).

Clique no botão azul Submit (Enviar) e observe os resultados:

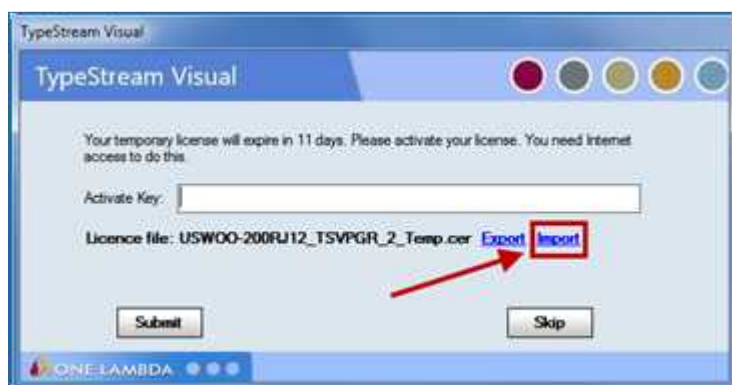
Se a operação tiver sido bem-sucedida, as informações da sua encomenda serão atualizadas para o TypeStream Visual e converterá a sua licença temporária numa licença permanente.

Clique no botão Download (Transferir) para transferir o seu certificado com a sua licença permanente.

Copie o seu ficheiro de certificado com a sua licença permanente, novamente para o computador onde está a tentar ativar o TypeStream Visual.

8. Inicie o TypeStream Visual. Se o programa for executado com êxito, o procedimento de licenciamento está concluído. Avance para o Passo 9.

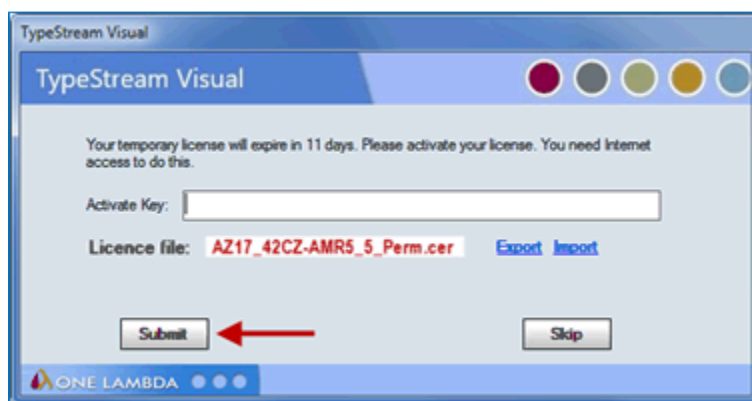
9. No ecrã de lembretes clique na ligação **Import** (Importar) para instalar o certificado com licença permanente que obteve a partir do website:



10. Aparece uma caixa de seleção e permite escolher o ficheiro de certificado para importar para o campo de TypeStream Visual:



11. Assim que o novo ficheiro de certificado tiver sido selecionado, será apresentado no campo **License file** (Ficheiro de licença). Neste ponto, clique em **Submit** (Enviar):



Instalação

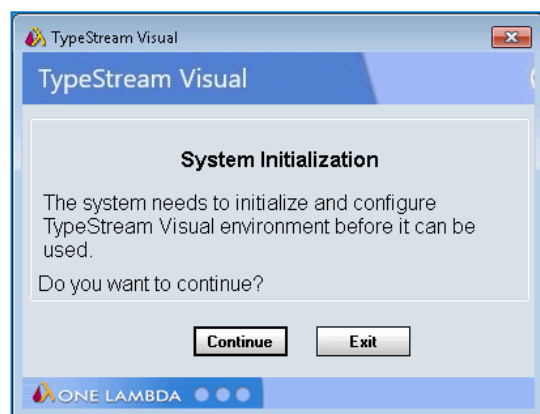
Prossiga com a instalação conforme descrito no Guia de Instalação.

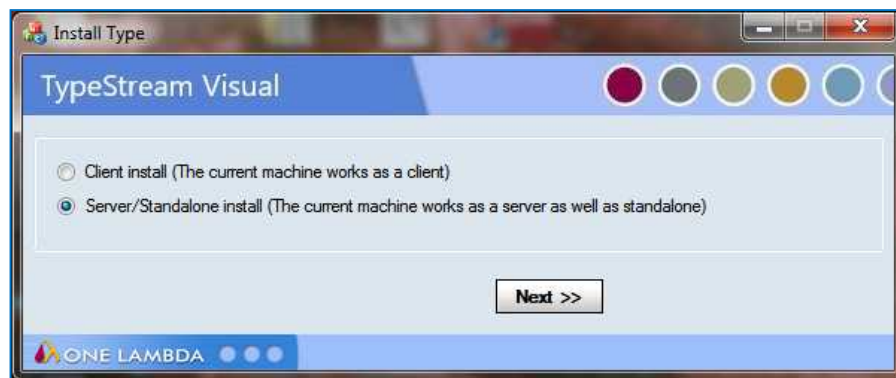
Iniciar aplicação

Após a conclusão da instalação do programa, selecione a caixa de verificação de Launch TypeStream Visual 2.0 (Iniciar o TypeStream Fusion Visual 2.0) e, em seguida, clique no botão Finish (Concluir).

O programa de instalação inicia automaticamente a aplicação TypeStream Visual (o que pode levar alguns minutos). Se o TypeStream Visual não for iniciado, clique duas vezes no ícone TSV 2.0 no ambiente de trabalho do seu computador.

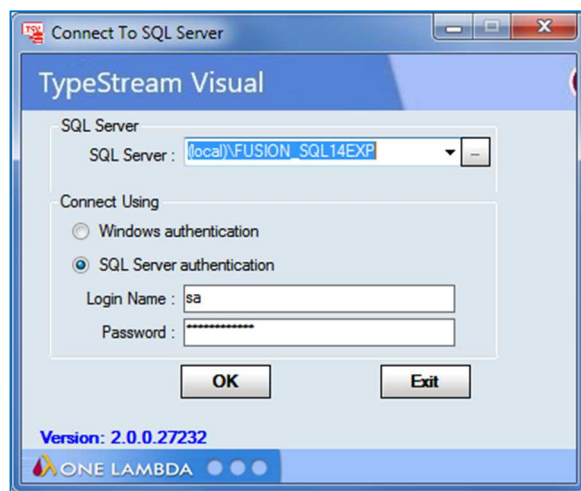
Se a conexão da base de dados TypeStream Visual ainda não estiver configurada quando o programa é iniciado (o que ocorre na primeira vez que o programa é iniciado), é apresentada uma mensagem System Initialization (Inicialização do sistema) a indicar isso mesmo. Clique no botão Continue (Continuar).




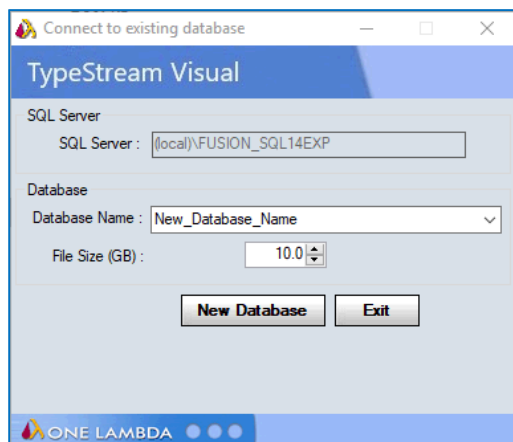


Selecione o tipo de instalação Servidor/Autónomo na janela do Utilitário de Bases de Dados do TypeStream Visual que é apresentado após o TypeStream Visual ter sido instalado.

Ligar a um Servidor SQL



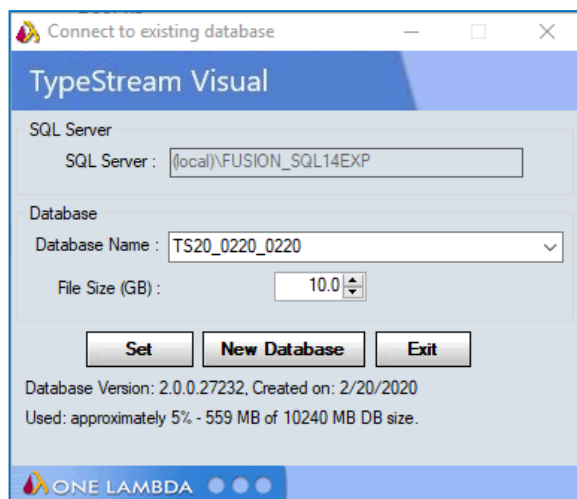
12. Selecione um SQL Server procedendo de uma das seguintes formas:
 - a. Introduza o caminho completo, o diretório e o nome do servidor.
 - b. Clique na seta pendente no campo SQL Server para visualizar uma lista de servidores SQL Server locais.
 - c. Clique no botão Browse (Procurar)  para visualizar uma lista de servidores SQL Server disponíveis na sua rede.
13. Selecione um tipo de ligação de segurança. Recomenda-se a utilização de autenticação do SQL Server.
14. Para a autenticação do SQL Server, introduza o seu Nome de início de sessão e Palavra-passe (a autenticação no Windows requer, normalmente, uma configuração por parte do administrador).
15. Clique no botão OK.



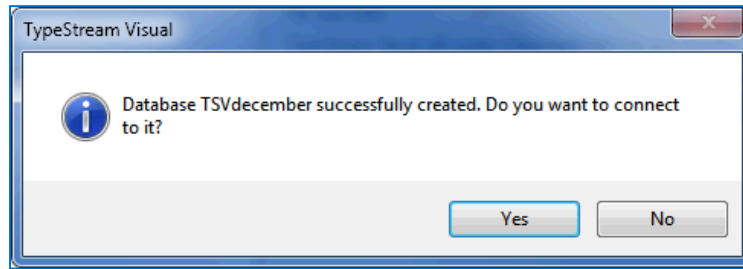
Nota: o SQL Server especificado deve permitir a receção de ligações remotas e o utilizador deverá ter a ID de utilizador e palavra-passe apropriadas para efetuar a ligação. Se necessário, contacte o administrador do sistema para determinar se o SQL Server especificado está configurado para o Windows ou para autenticação no SQL Server ou ambos.

Ligar a uma base de dados

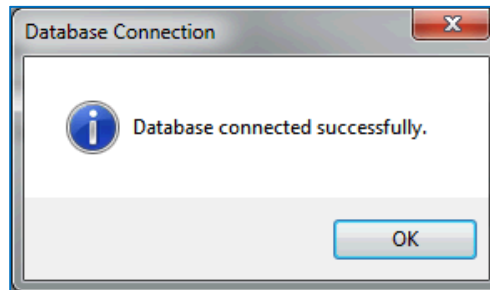
16. Criar uma nova base de dados e/ou ligar-se a uma já existente
 - a. Instruções para ligação a uma base de dados existente
 - i. Selecione a base de dados existente no menu pendente.
 - ii. Clique no botão Set (Definir).



- b. Instruções para criar uma nova base de dados
 - i. Para criar uma nova base de dados, introduza um nome exclusivo para a nova base de dados e clique no botão New Database (Nova base de dados).
 - ii. Recomenda-se vivamente que os nomes da base de dados não contenham espaços ou travessões.
 - iii. Após a criação da base de dados, clique no botão Set (Definir) (acima).



É apresentada uma mensagem de confirmação quando a ligação a uma base de dados é efetuada com êxito:



Clique no botão OK. A aplicação TypeStream Visual deve ser iniciada automaticamente. Se não for, clique duas vezes no ícone TSV 2.0 localizado no ambiente de trabalho do seu computador.

17. Configurar o primeiro perfil de utilizador e as informações

Quando o software é iniciado com uma ligação a uma nova base de dados, é apresentado o ecrã User Info (Informação do utilizador). Preencha todos os campos necessários (assinalados com um asterisco*) para configurar um User Profile (Perfil de utilizador) e clique no botão Next (Seguinte).

Introduza todas as informações necessárias no ecrã Lab Profile (Perfil do laboratório) (um asterisco * assinala os campos de preenchimento obrigatório)

Clique no botão Next (Seguinte). (Consulte o capítulo seguinte para obter mais informações.)

NOTA: ao primeiro utilizador é sempre atribuída a Função de supervisor do laboratório. Consulte mais detalhes sobre as funções e permissões do Supervisor vs. Técnico em “Perfil do utilizador” no Capítulo 2. O nome do laboratório e as informações de contacto serão apresentadas na secção de rodapé dos relatórios TypeStream Visual.

The screenshot shows the 'Lab Profile' configuration window in TypeStream Visual. It contains various input fields for lab information, a table for lab codes, and buttons for adding, editing, and deleting lab codes. The 'Next >>' button is highlighted.

Lab Code(s)	Lab Code Description	Default
P1	Pod 1	<input type="checkbox"/>
*		

NOTA: se estiver a utilizar o TypeStream Visual para gerar relatórios de código NMDP, adicione um Lab Code (Código de laboratório) ao Lab Profile (Perfil do laboratório).

Iniciar sessão

Inicie sessão no TypeStream Visual utilizando as credenciais introduzidas durante a instalação/configuração.

The screenshot shows the 'TSV - Security Login' window. It includes fields for 'User Name*' and 'Password*', a 'Log In' button, and a 'Cancel' button. Below the login fields, it displays system information such as 'SQL Server: 2014 Express Edition', 'Database: (local)\FUSION_SQL14EXP\TSV_rv', and 'Regional Settings: Client: English (United States)'. The 'ONE LAMBDA' logo is visible at the bottom.

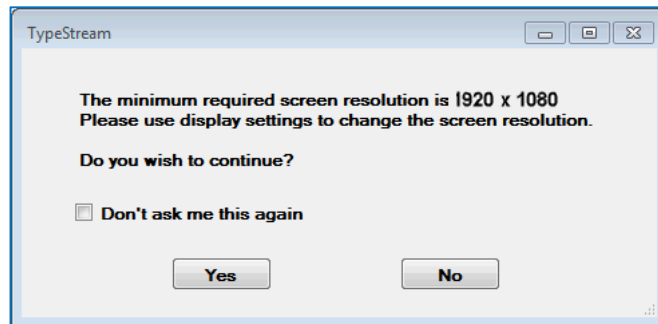
1. Versão de SQL Server utilizada

2. Base de dados que está atualmente ativa no campo de visão do TypeStream
3. Número GTIN: um número estabelecido na base de dados GS1 para Identificação Única do Dispositivo (UDI).
4. Agrupamento de bases de dados

Definições-chave do sistema

Resolução do ecrã

O software TypeStream Visual requer uma resolução de ecrã mínima de 1920 x 1080. O software apresenta uma mensagem se a resolução atual do seu ecrã for inferior às definições esperadas.



Pode seleccionar "Yes" (Sim) para continuar a iniciar a aplicação ou "No" (Não) para sair do programa.

Adicionalmente, se o seu computador estiver a utilizar o Microsoft® Windows 10®, a definição do tamanho de visualização de texto deverá estar definida para "Smaller - 100% (default)" (Pequeno - 100% (predefinição)). Tome estas medidas se for necessário ajustar esta definição:

1. Clique com o botão direito do rato no ambiente de trabalho do computador. Selecione a opção Screen Resolution (Resolução de ecrã).
2. Selecione o tamanho de texto Smaller (Mais pequeno).

O software pode não redimensionar para a visualização completa da interface gráfica do utilizador se a janela não for maximizada. Esta vista truncada é eliminada maximizando o ecrã.

Permissões de ficheiros

Todos os utilizadores do TypeStream Visual têm de ter permissões de leitura e escrita para os seguintes diretórios e ficheiros:

- C:\Program Files (x86)\One Lambda\
- OneLambda.Fusion.Interface.exe.config
- ReportMap.xml
- C:\OLI TSV\ (e todos os subdiretórios e ficheiros nestes subdiretórios)
- Pasta C:\ProgramData\One Lambda (Nota: C:\ProgramData é uma pasta oculta)

2

Configuração da aplicação

Página inicial

O início de sessão irá levá-lo para a página inicial.

The screenshot displays the TypeStream Visual application interface. The main window title is "TypeStream™ Visual (IVD in EU only, USA and Canada: For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures.)". The interface includes a menu bar with options like "Analyze Data", "Reports", "Data", "Sample", "Patient Info", "Profile", "Utilities", "About", and "Exit". The main content area is divided into several sections:

- Database:** Shows details for "TypeStream Visual: (local)\FUSION_SQL14EXPTSV_rv", including version (2.0.0.27232), creation date (11/19/2019), and file size (347 MB).
- Code Table:** A table with columns "Code", "Updated On", and "Imported On". It lists "NMDP", "Local", "P Group", and "G Group" with their respective dates.
- Data and Catalogs:** Includes icons for "Download", "Printer", and "Catalog".
- Catalog Table:** A table with columns "Catalog" and "Imported On", listing various catalog entries like "ALL-11L_012_01" and "ALL-11L_013_00".
- Library Table:** A table with columns "Library", "Imgt Ver", and "Imported On", showing "HLALibrary3.37.0.0".
- Job Manager:** A section indicating "Job Manager is enabled" with a "Disable Job Manager" button.
- Session Status:** Shows "Session on the Engine: none" and "Session Waiting in the Queue (Current Machine)" with a table for session names and barcodes.
- Session Waiting in Other Machine:** A table with columns "Machine Name", "Session Name", and "Barcodes".
- Navigator:** A sidebar on the right showing a tree view of "NGS" data, including "TSV_SS_10.164.83.114_234" and "Index_Flex_GC_P1".

The status bar at the bottom shows "User Name: rupertg", "Server Name: (local)\FUSION_SQL14EXP", "Database Name: TSV_rv", and "Ver: 2.0.0".

Importante: o TypeStream Visual é otimizado para utilização com o Microsoft Windows quando definido para zoom 100%.

A página inicial contém informações sobre o seguinte:

- Estado da base de dados
- Catálogos ativos
- Biblioteca ativa
- Ficheiros de referência
- Gestor de trabalho – que sessão está atualmente na máquina e o que está à espera na fila
- Opções de barra de ferramentas e menu

Consulte o capítulo seguinte para obter mais informações sobre estes tópicos.

Gestão de perfis

O TypeStream Visual rastreia todas as alterações nos dados de análise efetuadas pelos utilizadores e permite uma maior segurança dos dados através de uma confirmação dupla dos resultados de análise (Save and Confirm (Guardar e confirmar)). O TypeStream Visual também armazena informações laboratoriais gerais a serem utilizadas nos relatórios, incluindo vários códigos laboratoriais contratuais.

Perfil do utilizador

No menu principal Profile (Perfil) pode:

- Adicionar novos utilizadores
- Editar perfis de utilizador existentes
- Alterar palavras-passe
- Repor palavras-passe
- Arquivar utilizadores

O TypeStream Visual utiliza dois níveis de utilizador para segurança e controlo adicionais de resultados de tipagem e rastreio.

O supervisor	Técnico, se tiver permissão específica
Modificar todas as definições de configuração do produto	Modificar todas as definições de configuração do produto — exceto para ativar a opção Auto Accept All (Aceitar automaticamente todos)
Guardar e confirmar resultados de análise	Analisar os dados e guardar os resultados de análise
Atualizar ficheiros de referência, como catálogos e códigos NMDP	<i>(Apenas se autorizado pelo supervisor)</i> - Atualizar ficheiros de referência, como catálogos e códigos NMDP
Arquivar catálogos	Arquivar catálogos
Modificar e eliminar dados da sessão e amostra	<i>(Apenas se autorizado pelo supervisor)</i> - Modificar e eliminar dados da sessão e amostra
Modificar a sua própria conta de utilizador ou outras contas de utilizador	Modificar apenas a própria conta
Alterar o perfil do laboratório	Gerir informações de amostras e doentes

Visualizar a lista de utilizadores

A opção List User (Listar utilizadores) apresenta uma lista de todos os utilizadores atualmente na base de dados, tanto ativos como não. Pode procurar e seleccionar perfis de utilizadores.

1. No menu principal, selecione Profile > List User (Perfil > Listar utilizadores).
2. Introduza um nome e clique em Search (Pesquisar) para pesquisar os utilizadores atuais.
3. Clique duas vezes no lado esquerdo de uma entrada de utilizador para ver o perfil.
4. Clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.

Adicionar novos utilizadores

Os supervisores podem adicionar novos utilizadores ao nível de supervisor ou técnico. Os técnicos não podem adicionar novos utilizadores. Os campos com um asterisco (*) são obrigatórios.

1. No menu principal, selecione Profile > List User (Perfil > Listar utilizadores).
2. Clique em Add User (Adicionar utilizador) para adicionar um novo utilizador.
3. Introduza novas informações do utilizador.
4. Selecione a caixa de verificação Active (Ativo) no campo Role (Função) para ativar a conta de utilizador.
5. Clique em Save (Guardar) para guardar as novas informações do utilizador e regressar ao menu principal ou clique em Close (Fechar) para ignorar as alterações e regressar ao menu principal sem guardar.

NOTA: se este for um perfil de um técnico laboratorial e pretende permitir a atualização do ficheiro de referência e/ou privilégios de gestão de dados para este utilizador, selecione as caixas de verificação apropriadas

Editar perfis de utilizador

Os supervisores podem editar o perfil de utilizador de qualquer utilizador. Os técnicos só podem editar os seus próprios perfis. Os campos com um asterisco (*) são obrigatórios.

1. Para editar o seu próprio perfil, selecione Profile > My Profile (Perfil > O meu perfil).
2. Para seleccionar a partir de uma lista de utilizadores, selecione Profile > List User (Perfil > Listar utilizadores) e clique duas vezes no lado esquerdo de um utilizador para seleccionar esse perfil.
3. Edite as informações do utilizador.
4. Clique em Save (Guardar) para guardar as informações do utilizador e regressar ao menu principal.
5. Clique em Close (Fechar) para ignorar as alterações e regressar ao menu principal sem guardar.
6. Não poderá modificar um nome de utilizador.

Alterar palavras-passe

Os supervisores podem alterar palavras-passe para qualquer utilizador, mas têm de ter à sua disposição a palavra-passe antiga do utilizador. Os técnicos só podem alterar as suas próprias palavras-passe.

1. No menu principal, seleccione Profile > My Profile (Perfil > O meu perfil).
2. No perfil de utilizador, clique no botão Change Password (Alterar palavra-passe).
3. Introduza as palavras-passe atual e nova.
4. Clique no botão Save Password (Guardar palavra-passe) para alterar a palavra-passe. Ou clique em Close (Fechar) para fechar e regressar ao menu principal sem alterar a palavra-passe.

Repor palavras-passe

Se um utilizador perder ou se esquecer da sua palavra-passe, o TypeStream Visual pode repor a palavra-passe. A nova palavra-passe é a mesma que o nome de utilizador do utilizador. Apenas os supervisores podem repor a palavra-passe de um utilizador.

1. No menu principal, seleccione Profile> List User (Perfil > Listar utilizadores) e seleccione um utilizador.
2. No perfil de utilizador, clique no botão Reset Password (Repor palavra-passe).
3. Clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.

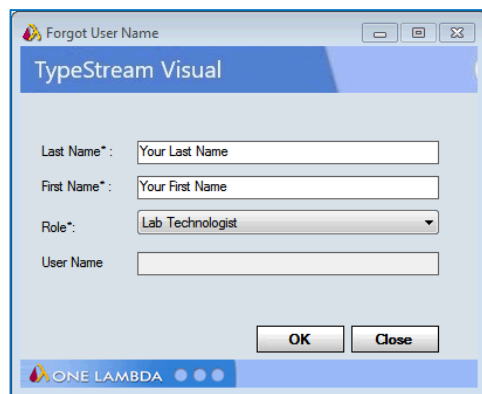
Alterar privilégios de utilizador

Apenas os supervisores podem modificar o nível de privilégios de um utilizador.

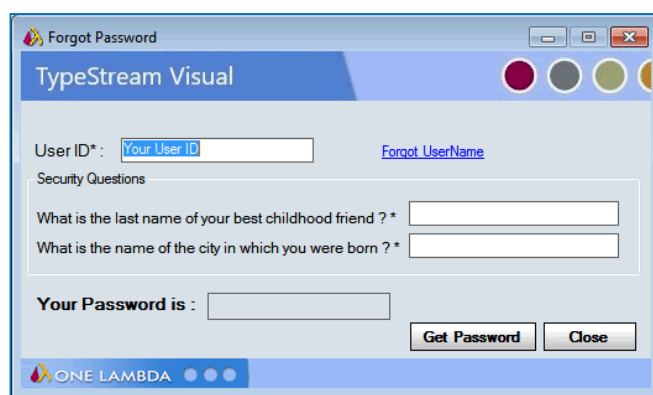
1. No menu principal, seleccione Profile> List User (Perfil > Listar utilizadores)
2. Clique duas vezes no lado esquerdo de um utilizador para abrir o seu perfil.
3. No perfil de utilizador, seleccione a caixa de verificação junto a Manage Data (Gerir dados) ou Update Reference Files (Atualizar ficheiros de referência) ou ambos, para conceder ao utilizador selecionado privilégios para estas atividades na aplicação do TypeStream.
4. Clique em **Close (Fechar)** para regressar ao menu principal.

Recuperar um nome de utilizador ou palavra-passe esquecidos

Se esquecer o seu User Name (Nome de utilizador), clique na ligação Forgot User Name (Esqueci o nome de utilizador), introduza o seu primeiro e último nome e seleccione o seu cargo no laboratório (supervisor ou técnico). O sistema apresenta o nome de utilizador correspondente aos dados que forneceu.



Se esquecer a sua palavra-passe, clique na ligação [Forgot Password](#) (Esqueci a palavra-passe) e responda às duas perguntas de segurança que lhe foram pedidas quando configurou o seu perfil de utilizador.



A palavra-passe é apresentada quando as perguntas forem respondidas corretamente.

Desativar utilizadores

Os supervisores podem desativar utilizadores que já não utilizam o TypeStream Visual. As informações do utilizador continuam armazenadas na base de dados, mas o utilizador não é capaz de iniciar sessão no programa.

1. No menu principal, seleccione [Profiles > List User](#) (Perfis > Listar utilizadores) e seleccione um utilizador para editar.
2. Anule a seleção da caixa de verificação [Active](#) (Ativo) para desativar o utilizador.
3. Clique em [Save](#) (Guardar) para guardar as informações do utilizador e regressar ao menu principal ou clique em [Close](#) (Fechar) para ignorar as alterações e regressar ao menu principal sem guardar.

NOTA: se uma User ID (ID de utilizador) continuar associada a registos de análise, essa ID de utilizador não pode ser eliminada.

Perfil do laboratório

O menu [Lab Profile](#) (Perfil do laboratório) apresenta as informações de contacto para o seu

laboratório, informações da rede utilizada pelo HLA Fusion e códigos laboratoriais contratuais NMDP. A maioria destas informações são introduzidas durante a instalação, mas podem ser atualizadas em qualquer altura. Apenas os supervisores podem alterar o perfil do laboratório.

No menu Lab Profile (Perfil do laboratório) pode:

- Editar o perfil do laboratório
- Adicionar, editar e remover códigos laboratoriais
- Alterar o caminho da rede
- Alterar o nome do servidor de e-mail

Lab Profile

TypeStream Visual

Lab Name*: Dexter's Lab Director or Contact*: Dr. Leonard Cooper

Institute: One Lambda Institute E-mail*: email@company.org

Address*: 9000 Innovation Drive Phone: 555-555-5555

City: West Huron Fax: 555-555-5556

State: OH Staff Count: 200

Region: MW Note(s):

Country: USA Mail Server Name: mail.onelambda.com

Postal Code: 5389

Lab Code(s)	Lab Code Description	Default
LDX	whatever	<input type="checkbox"/>
A01	Initial	<input checked="" type="checkbox"/>
SSP	sso	<input type="checkbox"/>

Add Lab Code

Edit Lab Code

Delete Lab Code

One Lambda Distributor: M.A. Widup

Contact Email: mawidup@company.com

Save Close

Note: The Lab information will be printed on TypeStream Visual reports.

ONE LAMBDA

Editar o perfil do laboratório

As informações do laboratório são apresentadas na maioria dos relatórios e incluem informações de contacto para o seu laboratório. Estas informações são inicialmente introduzidas durante a instalação e podem ser editadas em qualquer altura no menu Lab Profile (Perfil do laboratório). Os campos com um asterisco são obrigatórios.

1. No menu principal, selecione Profile > Lab Profile (Perfil > Perfil do laboratório).
2. Edite as informações do perfil do laboratório.
3. Clique em Save (Guardar) para guardar as alterações e regressar ao menu principal ou clique em Cancel (Cancelar) para regressar ao menu principal sem guardar quaisquer alterações.

Gerir códigos laboratoriais

Os códigos laboratoriais são utilizados em relatórios NMDP para identificar laboratórios contratuais. Podem ser introduzidos e armazenados vários códigos laboratoriais no TypeStream Visual. Pode seleccionar o código laboratorial que pretende utilizar quando cria um relatório NMDP. Apenas os três primeiros dígitos de um código laboratorial são utilizados nos

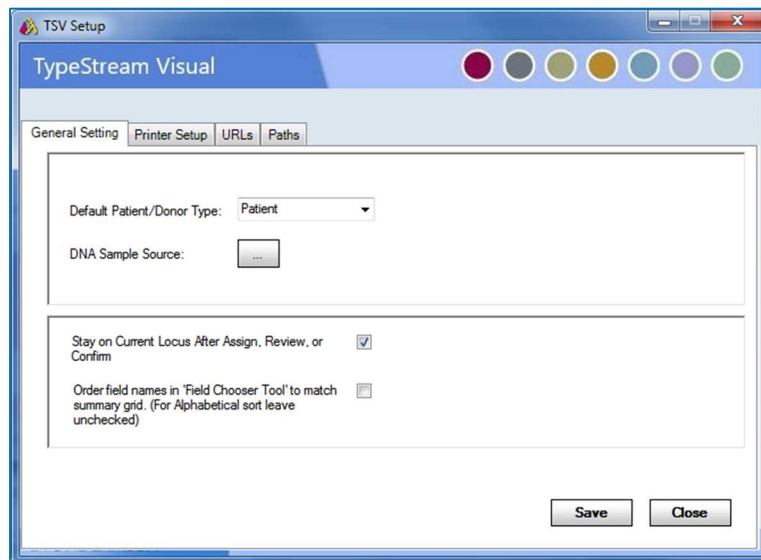
relatórios NMDP; as descrições do código laboratorial não são incluídas nos relatórios.

1. No menu principal, selecione Profile > Lab Profile (Perfil > Perfil do laboratório). Adicionar, editar ou eliminar códigos laboratoriais:
 - a. Clique em Add Lab Code (Adicionar código laboratorial) para adicionar um novo código laboratorial. Introduza as informações na nova fila.
 - b. Realce um código laboratorial que pretenda editar. Clique em Edit Lab Code (Editar código laboratorial) para editar o código laboratorial.
2. Edite as informações do código laboratorial.
3. Realce um código laboratorial que pretenda eliminar.
4. Clique em Delete Lab Code (Eliminar código laboratorial) para eliminar o código laboratorial.
5. Clique em Save (Guardar) para guardar as alterações e regressar ao menu principal ou clique em Cancel (Cancelar) para ignorar as alterações e regressar ao menu principal sem guardar.

Definições gerais

Pode definir um número de definições gerais do sistema, incluindo as predefinições da impressora, URLs e caminhos.

1. Selecionar utilitários → General Settings (Definições gerais) no menu principal do TypeStream Visual. É apresentada a caixa de diálogo General Settings (Definições gerais).



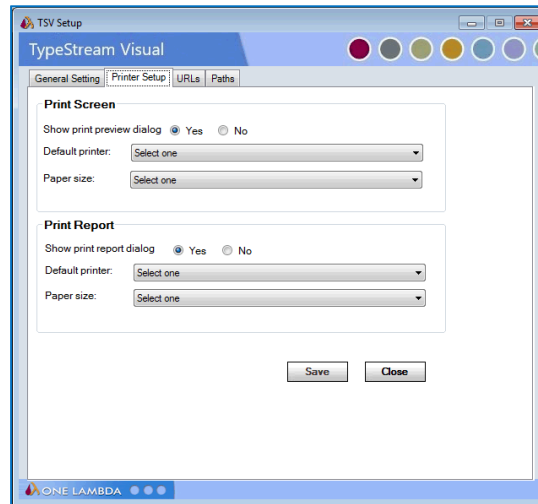
2. Utilize os menus pendentes ou selecione as caixas de verificação conforme apropriado para realizar as suas seleções nesta janela de diálogo.
3. Depois de terminar todas as suas seleções, clique em Save (Guardar).


Item	Definição
Tipo de doente/dador predefinido	As três opções são Patient (Doente), Donor (Dador) ou Both (Ambos). Isto aplica-se à criação de novas sessões. A coluna "Patient/Donor" (Doente/Dador) na extremidade direita da linha da amostra irá por defeito para a opção selecionada se não existir qualquer valor associado à amostra.
Fonte de amostra de ADN	As quatro opções predefinidas para a fonte da amostra são Cord Blood (Sangue do cordão umbilical), Whole Blood (Sangue total), Filter Paper (Papel de filtro) e Buccal Swab (Zaragatoa bucal). O utilizador pode fornecer fontes adicionais. O software não irá preencher automaticamente a fonte para amostras onde a fonte não é fornecida, mas não é possível introduzir uma fonte de amostra na página de importação de sessão se esta não estiver nesta lista.
Permanecer no locus atual depois de atribuir, rever ou confirmar	Quando não estiver selecionado e o utilizador atribui (revê ou confirma) um locus, por exemplo, o software irá passar automaticamente para o próximo locus não atribuído ou não revisto ou não confirmado. Se não existir outro locus na amostra atual que cumpra os critérios, o software avança para a amostra seguinte. Quando selecionado, o software permanecerá no locus que acabou de ser atribuído.
Ordenar nomes de campos na "Field Chooser Tool" (Ferramenta de seleção de campo) para corresponder à grelha de resumo. (Para a ordenação alfabética deixar de estar marcada.)	<div data-bbox="727 825 886 1020" data-label="Image"> <p>The image shows a software interface with two buttons: 'Edit' and 'Sel'. The 'Edit' button is highlighted with a red box, and the 'Sel' button is also highlighted with a red box. There are also some icons and text elements visible in the background of the tool.</p> </div> <p>No ecrã de resumo da sessão, clicar no ícone no canto mais à esquerda em cada linha ou na linha do cabeçalho do locus irá abrir a ferramenta "Field Chooser" (Seleção de campo), permitindo ao utilizador selecionar os campos a apresentar no resumo da sessão.</p> <p>Quando não estiverem marcados, os campos selecionáveis serão apresentados por ordem alfabética. Quando selecionados, os campos serão apresentados pela ordem em que irão aparecer no cabeçalho da amostra ou do locus. <i>Consulte a secção de detalhes da sessão para obter mais informações.</i></p>

Predefinições da impressora

No separador Printer Setup (Configuração de impressora) na caixa de diálogo General Settings (Definições gerais), pode selecionar definições, como a impressora predefinida e o tamanho do papel, que serão aplicadas quando imprimir relatórios ou realizar a impressão de ecrã.

1. Selecione Utilities > General Settings, (Utilitários > Definições gerais) e clique no separador Printer Setup (Configuração de impressora).



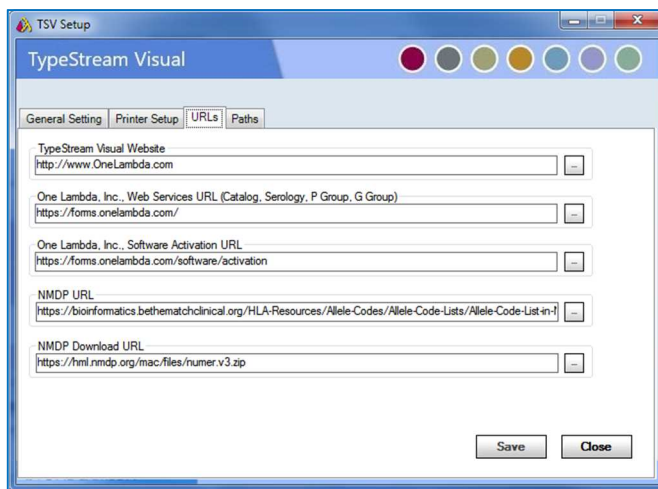
2. Selecione entre as seguintes opções para os painéis Print Screen (Impressão de ecrã) e Print Report (Imprimir relatório) da caixa de diálogo:
 - a. Se pretende visualizar uma pré-visualização da impressão ou caixa de diálogo de imprimir relatório sempre que imprime, certifique-se de que a opção Yes (Sim) está selecionada. Caso contrário, selecione No (Não).
 - b. Se não pretende selecionar uma impressora sempre que imprime, selecione a impressora predefinida e o tamanho do papel nos menus pendentes.
 - c. Esta configuração de impressora predefinida pode ser substituída pelas propriedades de página específicas de certos relatórios.
3. Clique em Save (Guardar) .


Definir URL e caminhos do diretório predefinidos do TypeStream Visual

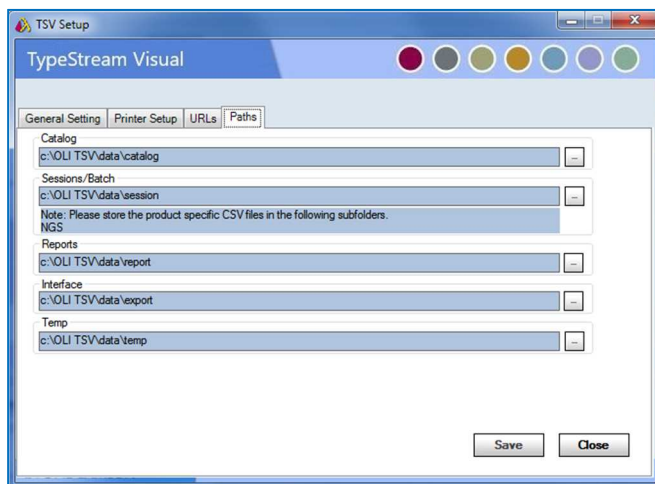
A opção URLs & Paths (URLs e caminhos) no menu General Settings (Definições gerais) permite-lhe definir os URLs predefinidos para websites OLI e NMDP para transferir ficheiros de referência e catálogo e atualizações de produtos. Esta opção também lhe permite definir o caminho do diretório em que o TypeStream Visual, por predefinição, armazena catálogos, ficheiros de sessão/lote, relatórios, etc.



A modificação de URLs ou percursos antecipadamente permite-lhe evitar ter de procurar ficheiros sempre que precisar deles.

1. A partir da página inicial do TypeStream Visual, selecione Utilities > General Settings (Utilitários > Definições gerais) no menu principal.
2. Selecione o separador URLs.



3. Introduza um URL e verifique se funciona clicando em .
4. Clique no separador Paths (Caminhos).



5. Utilize o botão de navegação  para localizar o diretório que pretende utilizar para a finalidade especificada (ou seja, onde pretende armazenar relatórios quando são gerados).
6. Clique em Save (Guardar) .

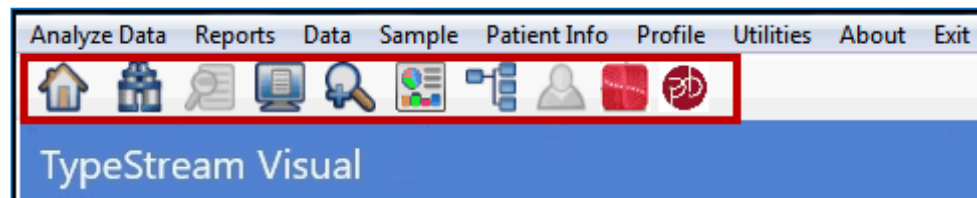
NOTA: ao utilizar a função Restore Database (Restaurar base de dados) (consulte o Capítulo sobre bases de dados), se o utilizador recuperar um ficheiro .bak de base de dados de uma máquina para outra, a pasta Session (Sessão) NGS também deve ser copiada para a máquina de destino e o caminho em General Settings (Definições gerais) tem de apontar para o caminho da pasta.

3

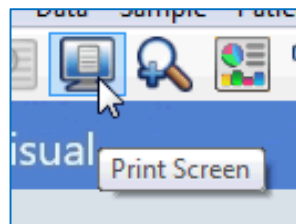
Funções de serviços e utilitários

Funções da barra de ferramentas

O TypeStream Visual fornece uma barra de ferramentas, apresentada mesmo por baixo das opções da barra de menu principal com acesso a funções frequentemente mais utilizadas.



Quando passar com o rato por cima dos botões, surgirá uma etiqueta com o nome de cada botão.



Página inicial

Ao clicar neste ícone de qualquer outra página, o utilizador volta ao ecrã inicial. Isto pode ser especialmente útil depois de submeter sessões para análise para verificar o seu progresso.

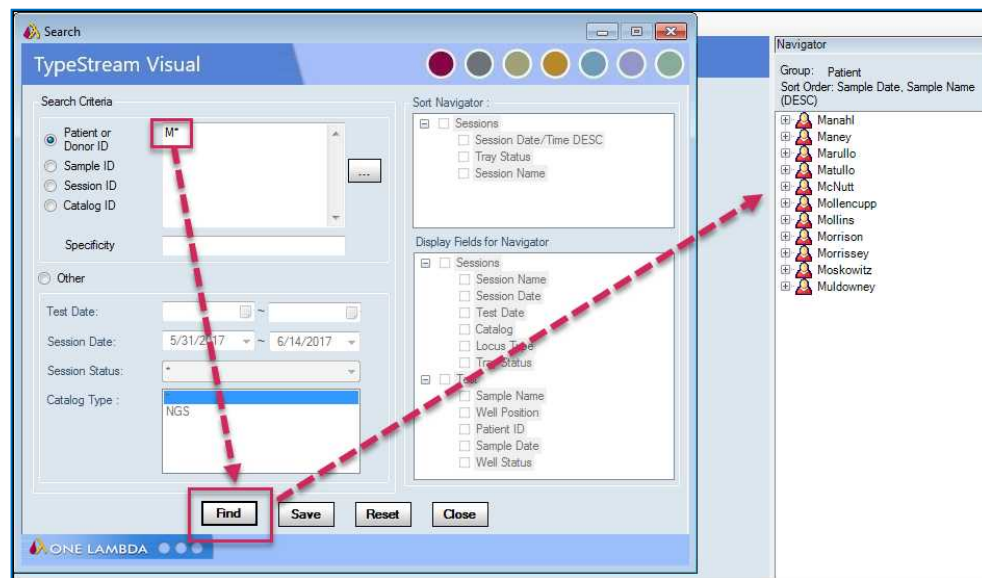


Localizar: Pesquisar

Clique no botão Find (Localizar) ("Bino") para abrir a Search Window (Janela de pesquisa) do TypeStream Visual para registos utilizando vários critérios. A caixa de diálogo Find (Localizar) também permite modificar os critérios de ordenação e de apresentação de Navigator Session (Sessão do navegador).

Para utilizar esta ferramenta, proceda da seguinte forma:

1. Introduza um parâmetro de pesquisa na área de interesse. No exemplo abaixo, o utilizador quer encontrar todas as sessões com uma ID do doente que começa por 'M.'
2. Clique em Find (Localizar).
3. O Navigator (Navegador) apresenta todas as sessões que se ajustam ao parâmetro de pesquisa com a ordenação descrita acima da listagem.



O intervalo de datas definido aqui, no campo Session Date (Data da sessão) é utilizado como intervalo de datas predefinido por todo o TypeStream Visual, tal como nas janelas do Navigator (Navegador) e de Reports (Relatórios). Sempre que o altera e clica no botão Find (Localizar), a predefinição muda para o resto da aplicação.



Relatórios rápidos (Pré-visualização de impressão)

Este botão permite ao utilizador criar rapidamente qualquer um dos seguintes relatórios para a sessão selecionada sem ter de ir para a página de relatórios. Quando é selecionada uma sessão que originou o nome do Illumina ou Ion Gene Studio S5, serão apresentadas as seguintes opções:

- A. Relatório XML
- B. Resumo do genótipo (pdf)
- C. Tabela de resumo do genótipo (csv)
- D. Estado de saúde do genótipo (csv)


Quando uma sessão PACBio for selecionada, apenas será apresentada a seguinte opção:

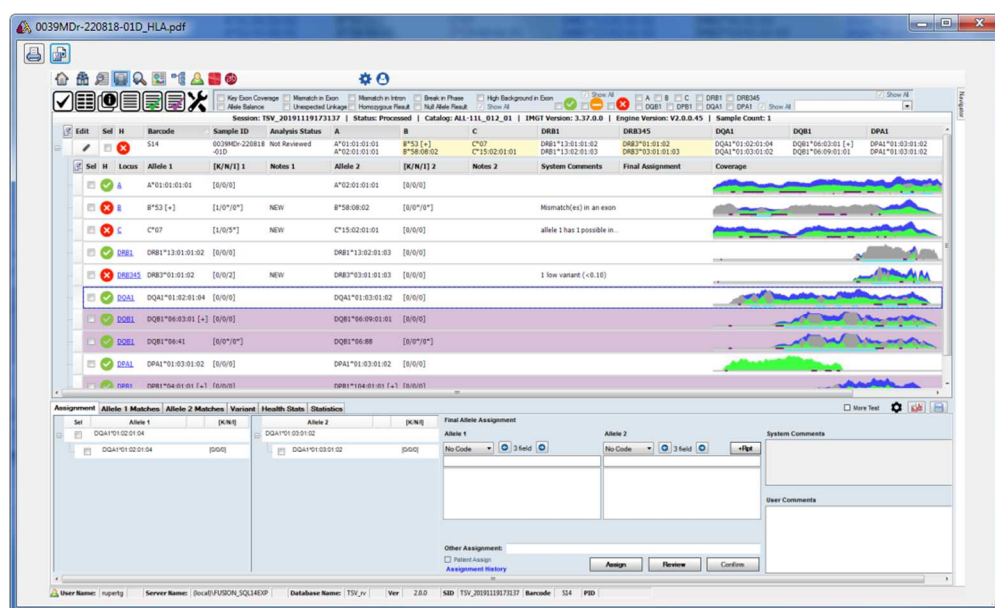
- E. Resumo de Saúde PACBio (pdf)



Os relatórios criados irão aderir às predefinições.



Ecrã Imprimir

Em qualquer ecrã Analysis (Análise), clique no botão Print Screen (Ecrã de impressão) para abrir uma nova janela que contém uma captura de ecrã da janela de análise atual. Clique no botão Print (Imprimir)  (superior, canto esquerdo) para enviar a captura de ecrã para a impressora. O software utilizará a configuração selecionada para "Print Report" (Imprimir relatório) na página de configuração de definições. O nome da amostra será apresentado no canto superior esquerdo no formato "[Nome da amostra]_HLA_[nome do doente_sobrenome do doente]."



Para fechar esta janela, clique no botão Exit (Sair)  ou no botão Close (Fechar) 

Se for selecionada mais do que uma amostra no resumo, a captura de ecrã é marcada com a última amostra selecionada.

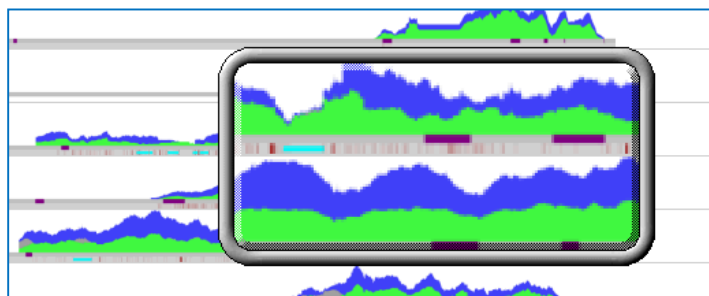


Ampliar

Em qualquer janela Analysis (Análise), clique no botão Magnify (Ampliar) para ativar a lupa e aumentar qualquer secção da janela. Utilize o seu rato para mover a lupa e utilize as teclas de seta no seu teclado de computador para aumentar ou diminuir a altura e largura da área aumentada.

Utilize as teclas de seta para a direita e para a esquerda no teclado para aumentar e diminuir o tamanho da área ampliada.

Clique em qualquer ponto do ecrã para desativar a lupa.



Mostrar navegador

Se o Navigator (Navegador) do TypeStream, (apresentado normalmente no lado direito da janela da aplicação) não estiver visível, clique no botão Show Navigator (Mostrar Navegador) na barra de ferramentas. Quando o separador Navigator (Navegador) for apresentado, deslize o seu cursor sobre ele para abrir o painel do Navigator (Navegador).

Informações do doente/dador

Em qualquer ecrã Analysis (Análise), clique no botão Patient (Doente) para apresentar o ecrã Patient/Donor Information (Informações de doente/dador) onde poderá introduzir ou editar informações relacionadas com um doente ou dador e associá-las à amostra atual.

Também poderá abrir o ecrã Patient/Donor Information (Informações de doente/dador) em qualquer altura clicando em Patient Info (Informações do doente) na barra de menu do TypeStream, seguido de Manage Patient (Gerir doente).

Para informações detalhadas sobre o funcionamento deste ecrã e dos respetivos separadores, consulte a secção intitulada Gestão de doentes.

Construtor de sessão NGS

Para criar uma sessão para analisar dados em bruto dos sequenciadores Ion S5 ou de sequenciador MiSeq ou MiniSeq de Illumina, clique no ícone “NGS Session Builder” (Construtor de sessão NGS). Isto abre a página Create Session (Criar sessão) na qual o utilizador pode designar o caminho para os dados em bruto e, em seguida, selecionar o conjunto de parâmetros de análise, a versão da biblioteca IMGT e o catálogo para análise. *(Consulte o capítulo seguinte para mais detalhes.)*

Construtor de sessão PACBio

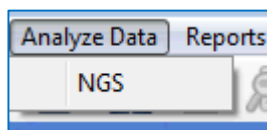
Para criar uma sessão para analisar dados em bruto de qualquer um dos sequenciadores PACBio, clique no ícone “NGS Session Builder” (Construtor de sessão NGS). Isto abre a página Create Session (Criar sessão) na qual o utilizador pode designar o caminho para os dados em bruto e, em seguida, selecionar o conjunto de parâmetros de análise, a versão da biblioteca IMGT e o catálogo para análise de produto de amplificação longa. *(Consulte a secção seguinte para mais detalhes.)*

Opções do menu principal

Pode aceder às funcionalidades do TypeStream Visual em qualquer altura a partir do Menu principal da barra de ferramentas, que é apresentada na parte superior das janelas de aplicação do TypeStream Visual. Consulte as secções seguintes para obter uma lista das opções disponíveis em cada item do menu principal.

Analyze Data (Analisar dados)

Os ficheiros de dados em bruto podem ser analisados provenientes dos sequenciadores Ion S5 e Illumina utilizando esta opção de ficheiro.



TypeStream Visual é capaz de analisar dados do FastPlex da One Lambda. *(Consulte o capítulo seguinte para mais detalhes.)*

Relatórios

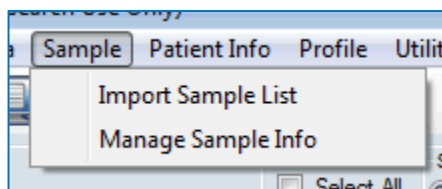
Ao seleccionar este item de menu, é apresentada a Reports Page (Página de relatórios), permitindo-lhe criar relatórios padrão ou especiais para os dados analisados. *(Consulte a secção Relatórios para obter informações detalhadas.)*

Gerir

Quando selecciona este item de menu, aparece uma janela Data (Dados) que lhe permite gerir, (ou seja, pesquisar, eliminar, arquivar ou ativar) sessões e amostras. *(Consulte a secção Dados e gestão de sessão para obter informações detalhadas.)*

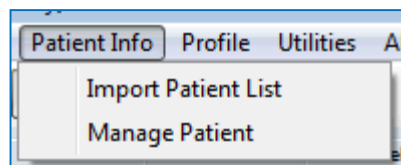
Sample (Amostra)

As opções neste item de menu referem-se à importação, criação e gestão de informações de amostra. *(Ver Gestão de amostras)*



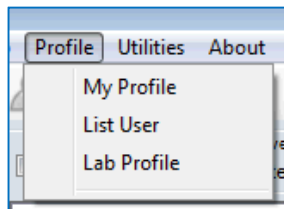
Patient Info (Informações do doente)

As opções neste item de menu referem-se a importar listas de doentes/dadores, gerir informações de doente/dador individuais. *(Ver Gestão do doente)*



Profile (Perfil)

Existem pontos neste item de menu para criar e gerir o seu próprio perfil de utilizador, listas de utilizadores do sistema e privilégios e informações laboratoriais. Também existe uma opção para alternar entre as opções da página inicial dependendo do seu sistema e preferências de navegação. *(Consulte gestão de perfil para obter mais informações.)*

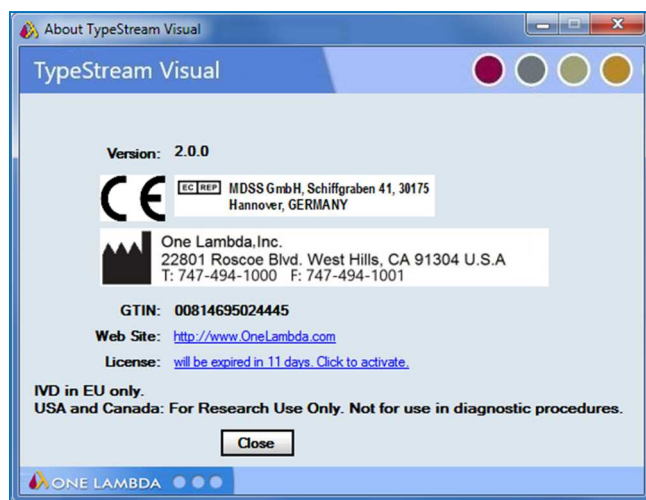


Utilitários

Ver secção seguinte.

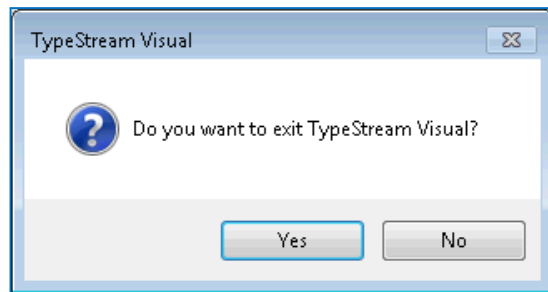
Acerca de

Este item de menu permite aceder à seguinte informação do software TypeStream Visual:



Saída

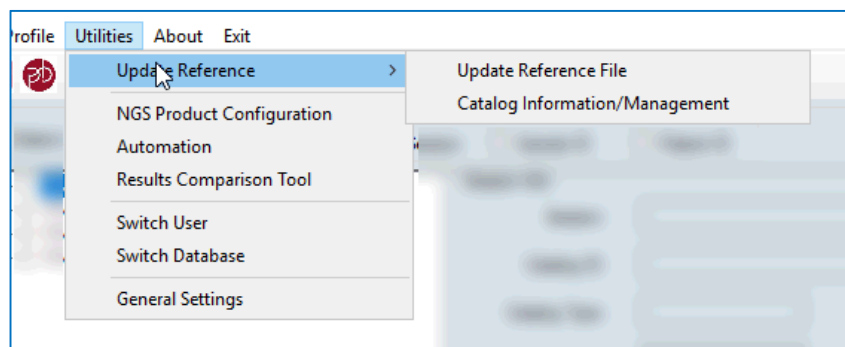
Ao seleccionar este item de menu, é apresentada uma caixa de diálogo que permite seleccionar Yes (Sim) para sair e fechar a aplicação TypeStream Visual ou seleccionar No (Não) para manter a sessão atual aberta.



Utilitários

Todos os controlos que regem a forma como os seus ficheiros são processados, desde a importação de catálogos e bibliotecas para definições de serologia ou métricas a serem sinalizadas após análise são todos convenientemente localizados em “Utilities” (Utilitários).

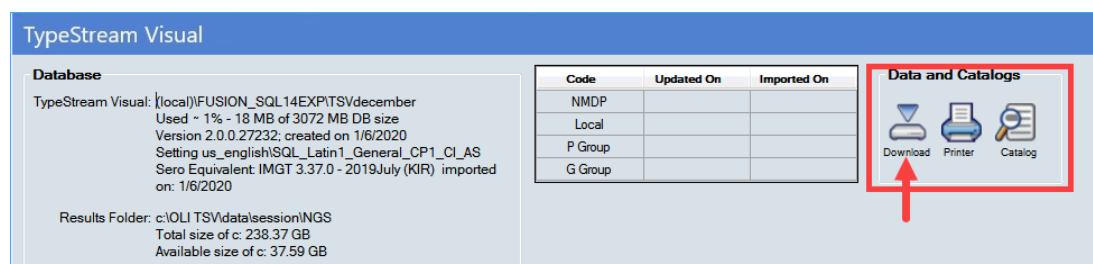
As opções neste item de menu referem-se a importar ficheiros de catálogos, códigos e serologia, configurar os produtos moleculares e configurar o seu sistema TypeStream Visual. Também lhe permite mudar de utilizadores, mudar de base de dados e configurar a análise automática.



Atualizar ficheiros de referência

O TypeStream Visual utiliza uma série de ficheiros de referência para a análise de dados que precisem de ser atualizados para novos produtos, lotes e revisões. Pode igualmente alterar várias definições globais de produtos para personalizar a análise para o seu laboratório e pode modificar as predefinições do sistema para refletir o seu sistema de ficheiros pessoal ou de rede.

Existem duas formas de aceder ao ecrã para a seleção do ficheiro de referência. A primeira é clicar no botão Download (Transferir) em Data and Catalogs (Dados e catálogos).

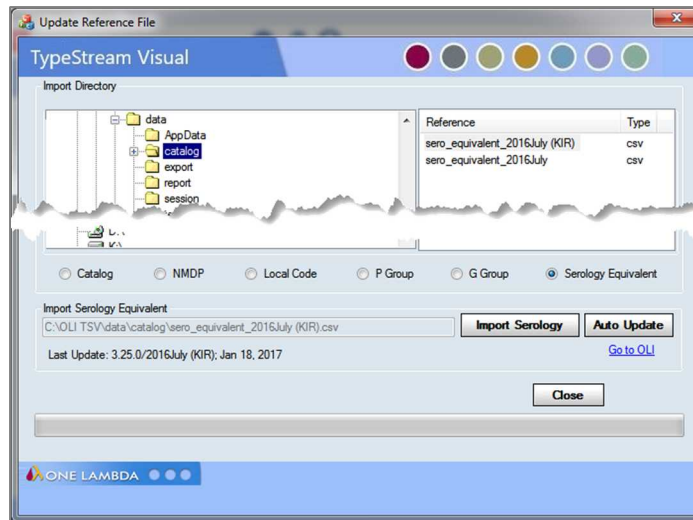


A segunda forma é navegar para Utilities (Utilitários) → Update Reference (Atualizar referência) → Update Reference File (Atualizar ficheiro de referência). Ambos os métodos abrirão a janela Update Reference File (Atualizar ficheiro de referência).

Antes da primeira análise, terá de ser tomada um número de passos de configuração. Siga os passos abaixo.

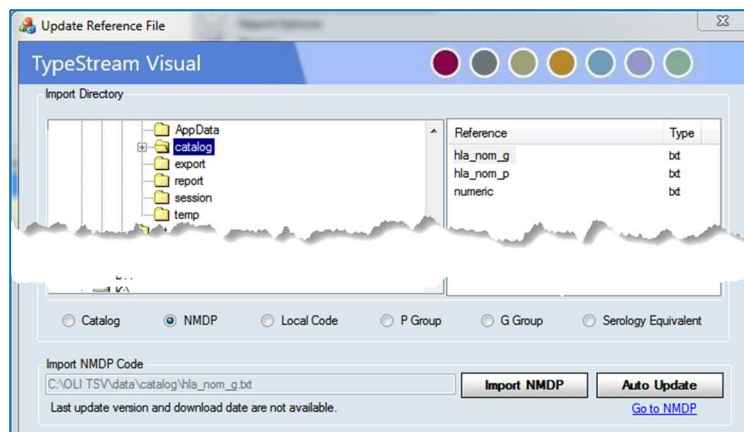
1. Definir ficheiro de referência de serologia
 - a. Navegue para Utilities (Utilitários) → Update Reference (Atualizar referência) → (Atualizar ficheiro de referência).
 - b. Clique no botão de opção “Serology Equivalent” (Equivalente a serologia) e

- clique no botão Auto Update (Atualização automática).
- c. Selecione os ficheiros de referência "sero_equivalent" da lista, clique em "Import Serology" (Importar serologia).



2. Códigos NMDP, P e G

- a. Navegue para Utilities (Utilitários) → Update Reference (Atualizar referência) → Update Reference File (Atualizar ficheiro de referência).
- b. Clique no botão de opção NMDP, P Group ou G Group e clique no botão Auto Update (Atualização automática) para atualizar a base de dados com os códigos do grupo NMDP/P/G.

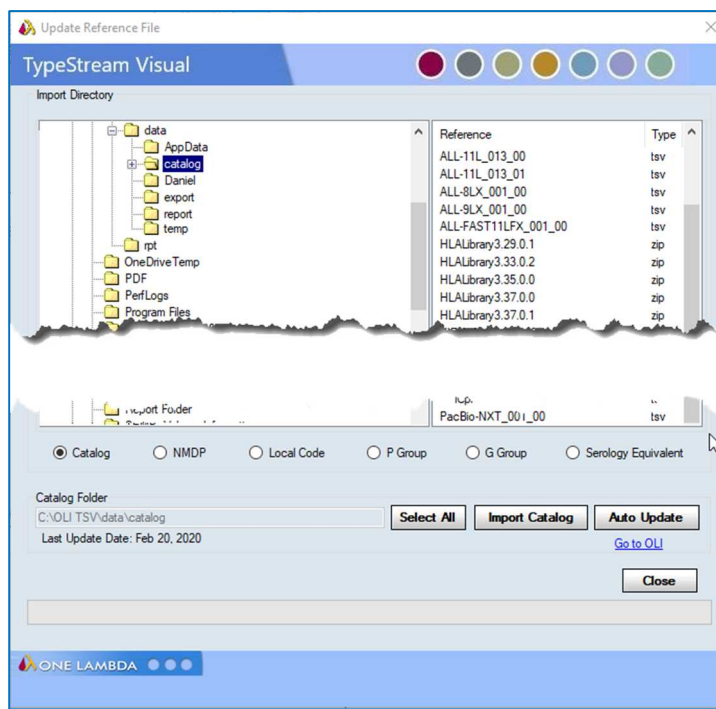


3. Selecione Catalog (Catálogo) e biblioteca.

- a. Navegue até à pasta que contém os ficheiros de catálogo e de biblioteca que pretende transferir.
- O catálogo baseia-se no número de lote Alltype, por exemplo, All-11LX_013
 - Os catálogos da PACBio baseiam-se no n.º de lote PACBio, por exemplo, PACBio-NXT_001_00.
 - Catálogos FastPlex com base no n.º de lote AllFAST, por exemplo, ALL-FAST11LFX_001_00.
 - Os catálogos IMGT estão em ficheiros zipados com a indicação "HLALibrary" e a edição específica da biblioteca, por exemplo,

"HLALibrary3.37.0.1".

- b. Clique em Import catalog (Importar catálogo).
- c. Os utilizadores podem clicar alternadamente no botão "Auto Update" (Atualização automática) para transferir os catálogos e os ficheiros HLALibrary.zip diretamente a partir do website One Lambda.



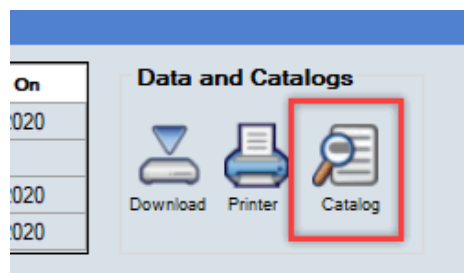
- 4. Atualize a página inicial para apresentar as referências recém-carregadas.

NOTA: quando um ficheiro de biblioteca é importado, a aplicação compara a libertação IMGT com a do ficheiro de serologia carregado anteriormente. Se os dois não forem da mesma versão, o software apresentará uma mensagem para o efeito e irá perguntar ao utilizador se deve prosseguir com a transferência.

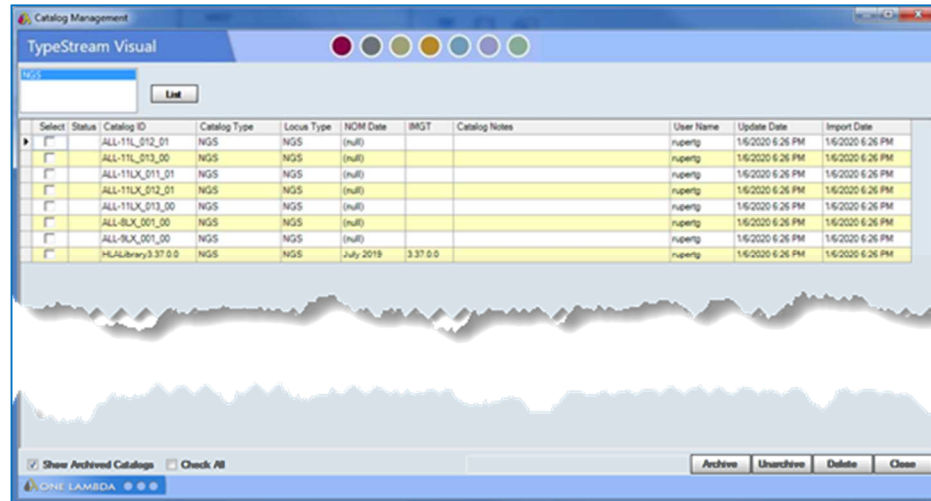
Gerir ficheiros de referência de catálogos

Os ficheiros de referência de catálogos contêm todas as informações específicas das reações necessárias para a análise. Cada novo lote ou revisão de um produto necessita do seu próprio ficheiro de catálogo para que os resultados da análise sejam exatos.

Pode aceder à janela Catalog Management (Gestão de catálogos) de duas formas. A primeiro é utilizando o ícone "Catalogs" (Catálogos) em "Data and Catalogs" (Dados e catálogos).



A segunda forma é navegar para Utilities (Utilitários) → Update Reference (Atualizar referência) → Catalog Information/Management (Informações/gestão do catálogo). Ambos os métodos abrem a janela Catalog Management (Gestão de catálogos) onde os catálogos podem ser ativados, arquivados, não arquivados ou eliminados.



Algumas coisas a ter em atenção enquanto trabalha com a gestão de catálogos:

A lista inclui os catálogos e as bibliotecas IMGT carregadas na base de dados atual.

Qualquer catálogo que tenha sido utilizado numa análise não pode ser eliminado, mas pode ser Arquivado.

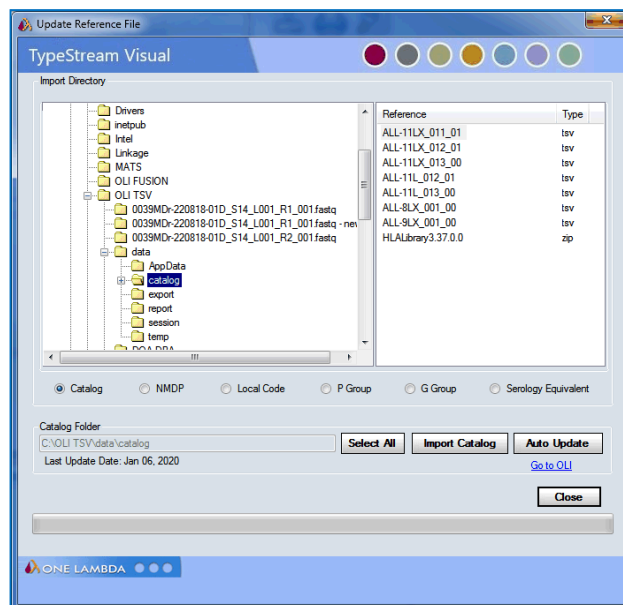
“A” na coluna “Status” (Estado) indica que o catálogo foi arquivado.

Atualizar ficheiros de catálogos de uma unidade local ou de rede

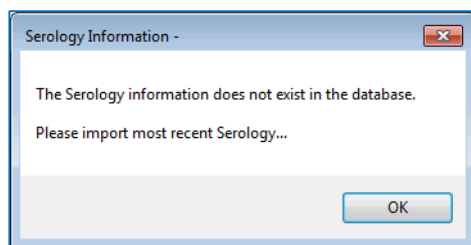
Os supervisores laboratoriais podem introduzir novos ficheiros de catálogo para utilizar na análise quando estiverem disponíveis novos produtos, lotes ou atualizações. Os ficheiros de catálogo estão disponíveis também no site da One Lambda.

Na página principal ou em quaisquer páginas principais dos produtos, clique no ícone Download (Transferir) ou no menu principal, seleccione Utilities > Update Reference > Update Reference File (Utilitários > Atualizar referência > Atualizar ficheiro de referência).

É apresentada a caixa de diálogo Update Reference File (Atualizar ficheiro de referência).




Se as suas informações de serologia estiverem desatualizadas ou ainda não as importou, será apresentada a seguinte mensagem:



Se vir a mensagem, clique em OK para ignorar a mensagem. Selecione o botão de rádio para importar primeiro a serologia. Se não visualizar este tipo de mensagem, avance para o passo seguinte.

Utilizando a árvore do diretório de ficheiros, à esquerda, localize os ficheiros de catálogo a serem importados.


Para determinar qual o catálogo mais recente disponível, o TypeStream Visual analisa primeiro o número de lote e depois o número de revisão. Um número de lote atualizado é assinalado como a versão mais recente de um catálogo, mesmo que exista também uma atualização no número de revisão do lote anterior desde a última vez que transferiu catálogos.

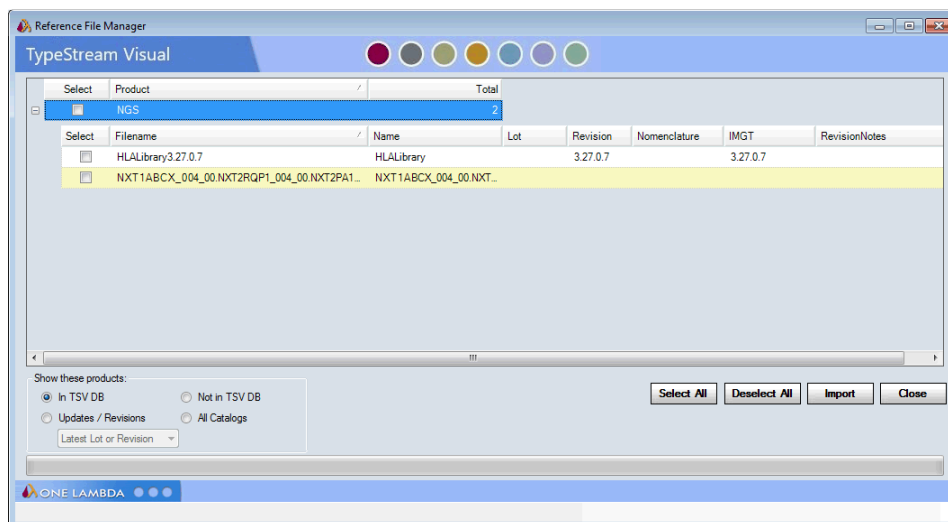
Realce os ficheiros que pretende importar ou clique em Select All (Selecionar tudo)  para selecionar todos os ficheiros listados.



Atualizar ficheiros de catálogo do website One Lambda

Os ficheiros de catálogo de produtos estão disponíveis no website One Lambda <https://www.onelambda.com/en/product/TypeStream-visual-software.html>

Na página principal ou em quaisquer páginas principais dos produtos, clique na ligação Download (Transferir) ou no menu principal, selecione Utilities > Update Reference > Update Reference File (Utilitários > Atualizar referência > Atualizar ficheiro de referência). É apresentada a caixa de diálogo Update Reference File (Atualizar ficheiro de referência).

1. Clique em Auto Update (Atualização automática)  para abrir a janela Catalog Updates Selection (Seleção de atualizações de catálogo) da One Lambda.



2. Selecione a caixa de verificação junto aos ficheiros que pretende importar. Clique nos sinais de mais ou menos na árvore do diretório de ficheiros para localizar os ficheiros de catálogo para cada produto. Pode também clicar em Select All (Selecionar tudo) ou Deselect All (Anular a seleção de tudo) para selecionar ou anular a seleção de todas as caixas de verificação de uma só vez.
3. Clique em Import (Importar)  para importar os ficheiros de catálogo selecionados.
4. Quando a caixa de diálogo de confirmação apresentar os resultados de importação, clique em OK.
5. Clique em Close (Fechar)  e, em seguida, clique em Yes (Sim) para regressar ao menu Update Reference (Atualizar referência).
6. Os ficheiros de catálogo importados podem ser utilizados sem reiniciar o TypeStream.

Pode também clicar em Go to OLI (Ir para OLI), clique nas ligações para os produtos e ficheiros de catálogo que pretende importar e siga as instruções de transferência. Se a opção Auto Update (Atualização automática) não responder, verifique a sua conectividade à rede e se o URL do serviço da Web definido para One Lambda em Utilities > URLs & Paths (Utilitários > URLs e caminhos) está correto.

Ao atualizar catálogos, o utilizador não receberá mensagens relativas a ficheiros de serologia.

Atualizar ficheiros de referência de tipagem molecular

Os ficheiros de referência contêm informações de códigos de alelos e informações equivalentes de serologia utilizadas na análise. É importante atualizá-las regularmente para obter atribuição de serologia e códigos de alelos exatos.

No menu Update Reference (Atualizar referência) pode transferir os ficheiros necessários:

- Códigos NMDP
- Códigos P-Group e G-Group
- Códigos locais
- Ficheiros equivalentes a serologia

Atualizar códigos NMDP de uma unidade local ou de rede

O National Marrow Donor Program (NMDP) fornece uma lista de códigos de alelos que podem ser utilizados na análise de tipagem molecular. Se tiver uma lista atual armazenada na sua unidade local ou em rede, utilize este procedimento para a importar, de forma a que o TypeStream Visual possa aceder à mesma. O ficheiro de código NMDP mais recente está disponível no site de transferências NMDP.

- Na página principal ou em quaisquer páginas principais dos produtos, clique na ligação Download (Transferir) ou no menu principal, seleccione Utilities > Update Reference > Update Reference File (Utilitários > Atualizar referência > Atualizar ficheiro de referência).
- É apresentada a caixa de diálogo Update Reference File (Atualizar ficheiro de referência).
- Seleccione a opção NMDP.
- Navegue até ao ficheiro NMDP numa unidade local ou em rede, utilizando a árvore Import Directory (Importar diretório).
- Clique em Import NMDP (Importar NMDP) para importar o ficheiro selecionado.
- Clique em Close (Fechar) para regressar ao menu Update Reference (Atualizar referência).

Atualizar ficheiros NMDP a partir do website NMDP

Siga este procedimento para importar a lista NMDP do website NMDP.

1. Na página principal ou em quaisquer páginas principais dos produtos, clique na ligação Download (Transferir) ou no menu principal, seleccione Utilities > Update Reference > Update Reference File (Utilitários > Atualizar referência > Atualizar ficheiro de referência).
2. É apresentada a caixa de diálogo Update Reference File (Atualizar ficheiro de referência).
3. Seleccione a opção NMDP.
4. Clique em Auto Update (Atualização automática), que importa automaticamente o ficheiro NMDP atual para utilizar no TypeStream Visual. Ou clique em Go to NMDP (Ir para NMDP) e siga as instruções para transferir um ficheiro NMDP a partir do website.

NOTA: se a opção Auto Update (Atualização automática) não responder, verifique a sua conectividade à rede e se o URL definido para NMDP em Utilities > URLs & Paths (Utilitários > URLs e caminhos) está correto.

Criar um ficheiro de código local

Os ficheiros de código local são criados por laboratórios individuais; os códigos locais são criados para realizar atribuições de tipagem ambíguas mais fáceis de armazenar e ler. Por exemplo, as ambiguidades, como B*1501/1501N/1502, podem ser condensadas com um código para B*15AB para manter registos mais simples.

1. Copie o modelo de código local de um CD do TypeStream Visual para uma unidade local.
2. Utilize um editor de texto para editar o modelo e adicionar definições de código.
3. Siga o formato do exemplo, utilizando um **Separador** para separar cada campo e uma barra oblíqua para separar vários valores num campo:
4. código da letra <separador> extensão numérica do alelo à qual o código de aplica
5. Guarde o ficheiro como `local_code.txt`

Atualizar o ficheiro de código local

Após a criação de um ficheiro de código local, este tem de ser atualizado no TypeStream Visual.


Na página principal ou em quaisquer páginas principais dos produtos, clique na ligação Download (Transferir) ou no menu principal, selecione Utilities > Update Reference > Update Reference File (Utilitários > Atualizar referência > Atualizar ficheiro de referência).

É apresentada a caixa de diálogo Update Reference File (Atualizar ficheiro de referência).

1. Selecione a opção Local Code (Código local).
2. Utilize a árvore Import Directory (Importar diretório) para localizar e selecionar o ficheiro de código local a importar.
3. Clique em Import Local Code (Importar código local) para importar o(s) ficheiro(s) selecionado(s).
4. Clique em Close (Fechar) para regressar ao menu Update Reference (Atualizar referência).

Atualizar ficheiro equivalente a serologia a partir do website One Lambda

O ficheiro Serology Equivalent (Equivalente a serologia) pode ser atualizado automaticamente a partir do website One Lambda.

1. Na página principal ou em quaisquer páginas principais dos produtos, clique na ligação Download (Transferir) ou no menu principal, selecione Utilities > Update Reference > Update Reference File (Utilitários > Atualizar referência > Atualizar ficheiro de referência).
2. Selecione a opção Serology Equivalent (Equivalente a serologia).
3. Clique em Auto Update (Atualização automática)  para abrir a janela Catalog Updates Selection (Seleção de atualizações de catálogo) da One Lambda.
4. Selecione a caixa de verificação junto a todos os ficheiros que pretende importar.
5. Clique em Import Serology (Importar serologia) para importar os ficheiros selecionados. Os ficheiros de catálogo estão prontos para utilização sem reiniciar

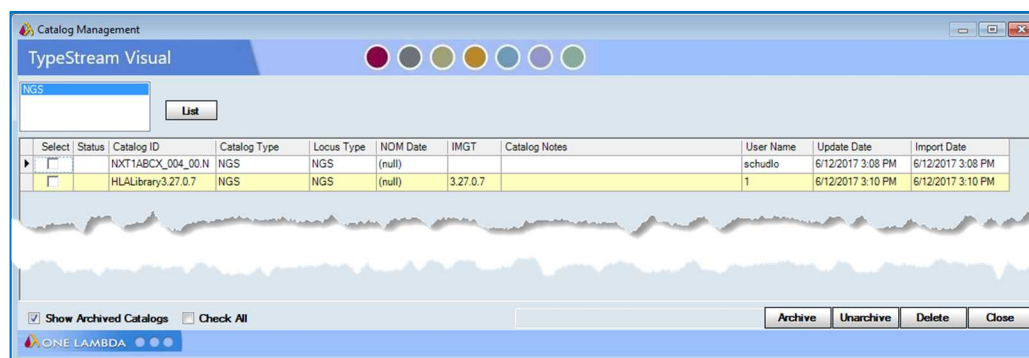
- o TypeStream Visual.
- Uma caixa de diálogo de confirmação apresente os resultados de importação, clique em OK .
 - Clique em Close (Fechar) e, em seguida, clique em Yes (Sim) para regressar ao menu Update Reference (Atualizar referência).

Se a opção Auto Update (Atualização automática) não responder, verifique a sua conectividade à rede e se o URL definido para Serologia em Utilities > URLs & Paths (Utilitários > URLs e caminhos) está correto.

Arquivar catálogos

Pode arquivar ficheiros de catálogos que já não são utilizados. As informações de catálogos continuam a existir na base de dados, mas não são incluídas na lista de ficheiros de catálogos disponíveis para análise. Os ficheiros de catálogos também podem ser reiniciados para utilizar na análise.

No menu principal, selecione Utilities > Update Reference > Catalog Information/Management (Utilitários > Atualizar referência > Informações/gestão do catálogo).



- Selecione a caixa de verificação S (selecionar) para os ficheiros de catálogos que pretende arquivar e clique em Archive (Arquivar) .
- Quando uma mensagem de contexto apresentar Data Saved (Dados guardados), clique em OK.
- Clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.

NOTA: quando importar uma nova versão de um ficheiro de catálogo, o sistema arquiva automaticamente a versão anterior.

Desarquivar catálogos

Os ficheiros de catálogos arquivador apresentam um A na coluna Status (Estado) quando visualiza a lista de catálogos e a caixa de verificação para Show Archived Catalogs (Mostrar catálogos arquivados) está selecionada.

Na janela Archive Catalog (Arquivar catálogo), selecione as caixas de verificação junto aos catálogos que pretende desarquivar e clique em Unarchive (Desarquivar).

Eliminar informações do ficheiro do catálogo

Pode eliminar um ficheiro de catálogo no menu Catalog Management (Gestão de catálogos). Os ficheiros de catálogos apresentados com um "A" na respetiva coluna Status (Estado) foram arquivados.

1. No menu principal, seleccione Utilities → Update Reference → Catalog Information/Management (Utilitários > Atualizar referência > Informações/gestão de catálogos).
2. Seleccione a caixa de verificação junto a qualquer catálogo que pretende eliminar.
3. Clique em Delete (Eliminar) para remover as informações do catálogo.

Configuração do produto NGS

Todos os aspetos da Configuração do produto NGS estão localizados na mesma opção da janela. O utilizador notará vários elementos que foram reordenados a partir de versões anteriores do TypeStream Visual. Aqui irá encontrar agora o seguinte:

Atribuição de atribuições para escolher códigos e/ou campos nos quais o ecrã de atribuições; ative as definições KIR, Bw4/Bw6 e serologia; seleccione o estilo de notação de posição e muito mais.

Parâmetros de análise

Métricas de saúde

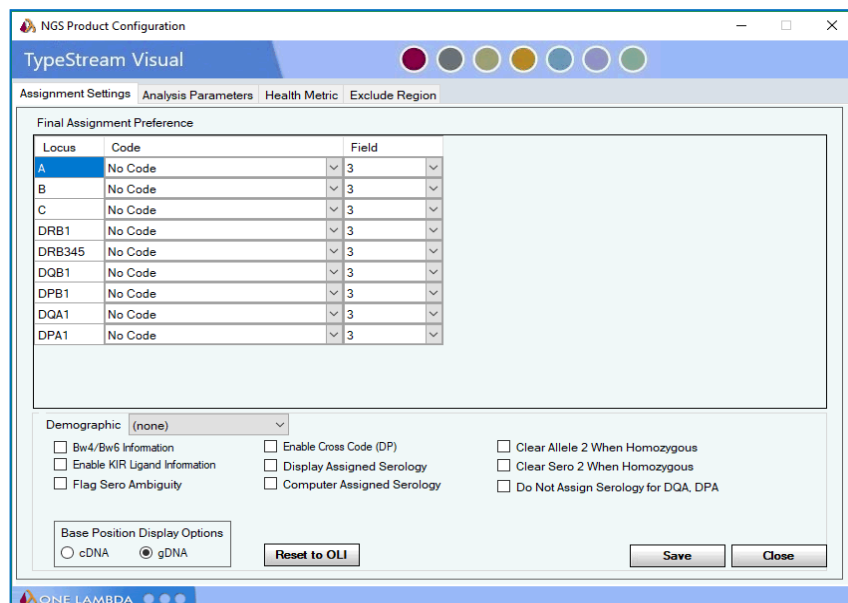
Ferramenta de região de exclusão

Definição de configuração

A definição das opções gerais de configuração neste ecrã aplica-se a todas as sessões e amostras analisadas. Muitas podem ser substituídos por exemplo, conforme descrito no capítulo sobre a criação de sessões.

Os parâmetros de análise têm de ser seleccionados para cada sessão criada; por conseguinte, uma sessão em fila não irá mudar se for criado um novo conjunto de parâmetros.

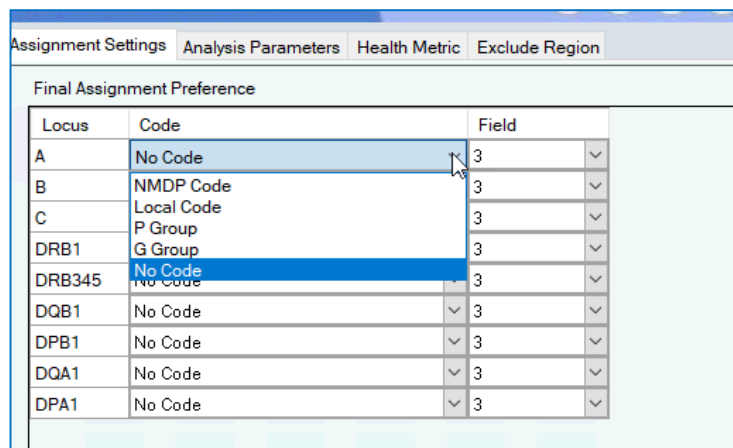
Definições de atribuição



Nota: as definições de atribuição atuais são aplicadas quando a sessão inicia o processamento de amostras.

Preferência de atribuição final

Esta secção rege a forma como o genótipo final é apresentado, por exemplo, 3 campos, código P, código NMDP, etc. Para cada utilizador do locus pode seleccionar qualquer uma das cinco definições: NMDP Code (Código NMDP), Local Code (Código local), P Group (Grupo P), G Group (Grupo G) ou No Code (Nenhum código).



Se não for seleccionado nenhum código, o utilizador pode seleccionar o número de campos de 1 a 4.

Locus	Code	Field
A	No Code	3
B	No Code	1
C	No Code	2
DRB1	No Code	3
DRB345	No Code	4
DQB1	No Code	3
DPB1	No Code	3
DQA1	No Code	3
DPA1	No Code	3

Para as colunas de código e de campo, o software permite ao utilizador clicar com o botão direito do rato na opção seleccionada e aplicá-lo a todos os loci seguintes. Tenha em atenção, no entanto, que cada locus pode ser configurado com uma definição de código diferente, se desejado.

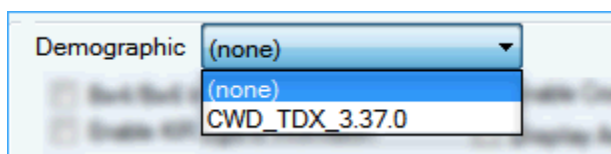
Locus	Code	Field
A	No Code	4
B	No Code	3
C	No Code	3
DRB1	No Code	3
DRB345	No Code	3
DQB1	No Code	3
DPB1	No Code	3
DQA1	No Code	3
DPA1	No Code	3

Opções gerais para configuração

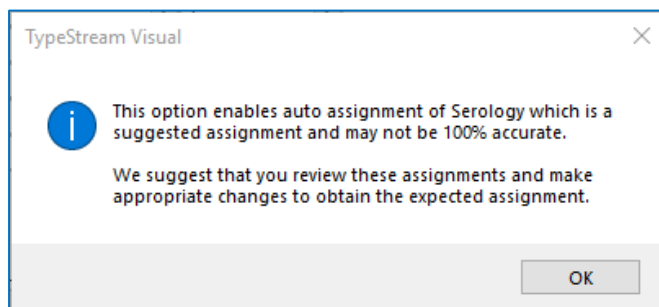
Demographic: CWD_TDX_3.37.0		
<input type="checkbox"/> Bw4/Bw6 Information	<input type="checkbox"/> Enable Cross Code (DP)	<input type="checkbox"/> Clear Allele 2 When Homozygous
<input type="checkbox"/> Enable KIR Ligand Information	<input type="checkbox"/> Display Assigned Serology	<input type="checkbox"/> Clear Sero 2 When Homozygous
<input type="checkbox"/> Flag Sero Ambiguity	<input type="checkbox"/> Computer Assigned Serology	<input type="checkbox"/> Do Not Assign Serology for DQA, DPA
Base Position Display Options		
<input type="radio"/> cDNA	<input checked="" type="radio"/> gDNA	
<input type="button" value="Reset to OLI"/> <input type="button" value="Save"/> <input type="button" value="Close"/>		

A definição de uma destas opções de caixa de verificação tem o seguinte efeito:

1. Seleção de grupo demográfico: esta opção permite organizar os alelos com base na sua frequência. Selecione um Demographic Group (Grupo demográfico) predefinido utilizando o controlo pendente.



2. Informação Bw4/Bw6: inclui informações Bw4/Bw6 em resultados de serologia. Estes são epítomos serológicos que diferem apenas numa região específica.
3. Ativar ligando Kir: inclui a informação do ligando KIR para o locus C nos resultados da análise. O utilizador deve importar o ficheiro serological_equivalent contendo a informação do ligando KIR.
4. Sinalizar ambiguidade serológica: quando existe uma Ambiguidade serológica, é identificada nos Comentários do sistema.
5. Ativar código cruzado (DP): permite a utilização de códigos NMDP que combinam alelos com diferentes campos de primeiros, utilizando associações de código G.
6. Mostrar serologia atribuída: permite ao utilizador optar por ter a apresentação serológica atribuída no painel de análise ou não, conforme preferir.
7. Serologia atribuída pelo computador: preenche automaticamente os campos de atribuição serológica, ao mesmo tempo que armazena os resultados na base de dados. Quando esta opção estiver selecionada, TypeStream Visual apresentará a seguinte mensagem de aviso:




8. Limpar alelo 2 quando homozigótico: quando selecionado, o alelo 2 de um par homozigótico não será apresentado no painel Final Allele Assignment (Atribuição de alelos finais).
9. Limpar sero 2 quando homozigótico: quando selecionado, o sero 2 de um par homozigótico não será apresentado no painel Final Sero Assignment (Atribuição serológica final).
10. Não atribuir serologia para DQA, DPA: quando selecionado, o software não irá atribuir serologia para loci DQA e DPA.
11. Opções de apresentação da posição base: o utilizador pode selecionar entre as posições de cADN e base gADN no visualizador de nucleótidos.

cADN – ADN complementar - imita o IMGT, em que todos os intrões começam com a posição 1 e cada exão continua do exão anterior

gADN - a contagem de posição é contínua, começando pelo exão 1 (E1) até ao resto do gene, incluindo 3'UTR. O 5'UTR começa com -1 e, em seguida,

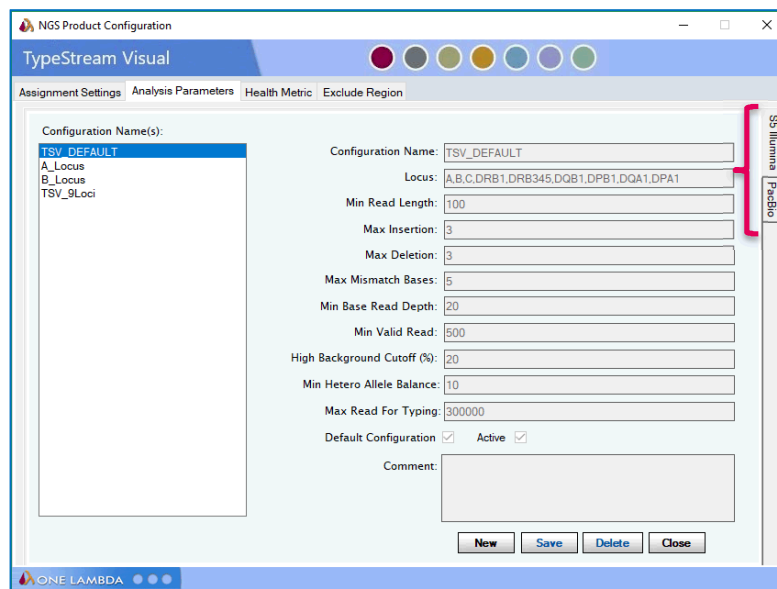
continua com numeração negativa a montante.

12. Repor para OLI: este botão irá repor todas as definições neste separador para as predefinições estabelecidas pela One Lambda, Inc.

Quando tiver terminado as opções de configuração, clique em Save (Guardar)  para guardar as alterações.

Parâmetros de análise/S5 e Illumina

O separador Analysis Parameter (Parâmetro de análise) tem um segundo conjunto de separadores do lado direito para selecionar S5/Illumina ou PACBio. Os parâmetros de análise são aplicados ao nível da sessão – o utilizador seleciona uma das predefinições ou cria mais para se adaptar às suas próprias especificações.



Parâmetro	Definição
Nome da configuração	O nome da configuração. Existem duas fornecidas pelo software. "TSV_Default" analisa 11 loci; "TSV_9Loci" analisa 9 loci (sem DQA1 ou DPA1). Ao criar um novo conjunto de parâmetros, o utilizador fornece o nome definido aqui. "TSV_Default" não é modificável pelo cliente.
Locus	O utilizador pode introduzir texto que represente um único ou vários loci numa lista separada por vírgulas. O motor só irá analisar loci presentes na biblioteca.
Comprimento de leitura mín	O utilizador pode introduzir o comprimento mínimo para leituras válidas. As leituras inferiores a este comprimento serão filtradas e não utilizadas para análise.
Inserção máx.	O utilizador pode introduzir o número máximo de inserções para uma leitura válida. Se uma leitura tiver mais inserções do que o parâmetro quando comparado com o alelo de referência, será filtrado e não utilizado para a geração de consenso.

Eliminação máx.	O utilizador pode introduzir o número máximo de eliminações para uma leitura válida. Se uma leitura tiver mais eliminações do que o parâmetro quando comparado com o alelo de referência, será filtrado e não utilizado para a geração de consenso.
Bases de erros de correspondência máx.	O utilizador pode introduzir o número máximo de erros de correspondência de base para uma leitura válida. Se uma leitura tiver mais erros de correspondência do que o parâmetro quando comparado com o alelo de referência, será filtrado e não utilizado para a geração de consenso.
Profundidade mínima de leitura de base	O utilizador pode introduzir o número mínimo de leituras válidas para qualquer posição base para um alelo. Se a profundidade da base estiver abaixo do parâmetro, não será adicionada qualquer base de consenso nessa posição e será tratada como um carácter universal quando se compara à base de dados para encontrar o alelo correspondente mais próximo.
Leitura mín. válida	O utilizador pode introduzir o número mínimo de leituras válidas para o software efetuar uma chamada de tipagem. Se o número de leituras encontradas para um locus for inferior ao parâmetro, não será tentada nenhuma chamada de tipagem para o locus.
Valor de corte (%)	O utilizador pode introduzir a percentagem mínima de bases alternativas numa posição antes de o software marcar o mesmo com um sinalizador de fundo elevado.
Equilíbrio de alelos hetero mín.	O utilizador pode introduzir a percentagem mínima de equilíbrio de alelos utilizada para o software identificar uma posição como variante (heterozigótica). (Isto não deve ser confundido com o valor de equilíbrio de alelos encontrado em indicadores de saúde, que é o equilíbrio médio de alelos com um valor de "20".)
Leituras máximas para tipagem	O utilizador pode introduzir o número máximo de leituras utilizadas para a chamada de genótipos. Se o ficheiro de entrada contiver mais do que o número especificado de leituras, o software irá selecionar aleatoriamente esse número de leituras para análise.

Além disso, o utilizador pode designar qualquer um dos conjuntos de parâmetros de análise como configuração predefinida e pode tornar qualquer um Ativo ou Inativo.

Os conjuntos de parâmetros de análise só podem ser eliminados se não tiverem sido utilizados numa sessão. Se estes conjuntos de parâmetros já não forem necessários, podem ser tornados inativos e não aparecerão como opção para seleção.

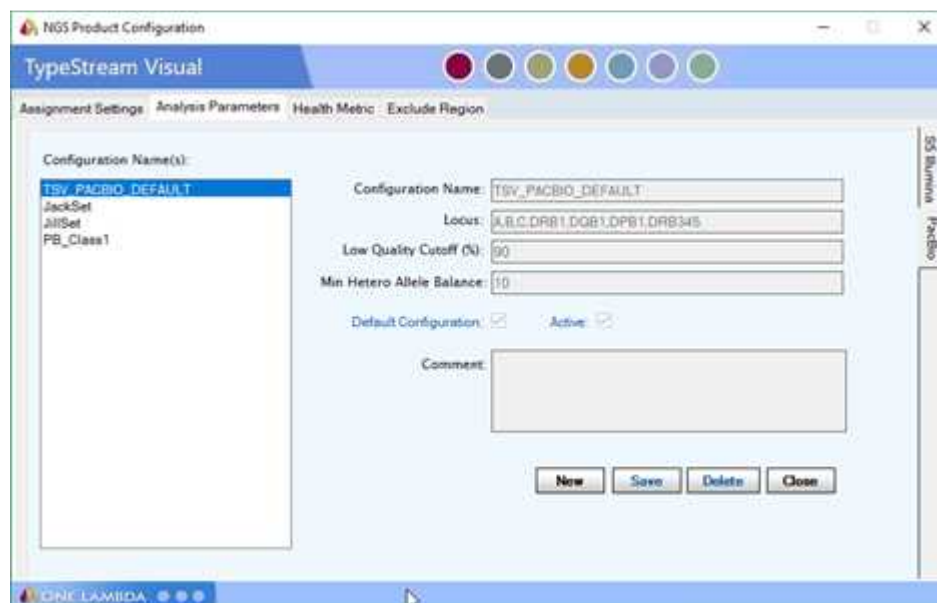
Os comentários podem ser adicionados opcionalmente aos novos conjuntos de parâmetros. Estes comentários não aparecerão na análise, mas apenas nesta janela de configuração.

NOTA: se um locus esperado for reportado como "NO CALL" (SEM CHAMADA) e o valor "Total Read Count" (Contagem total de leitura) for igual ao valor de "Max Read for Typing" (Leitura máx. para tipagem) (ou for exatamente duplo para amostras finais emparelhadas), recomenda-se que o utilizador volte a executar com um valor aumentado para o parâmetro "Max Read for Typing" (Leitura máx. para tipagem). Isto permitirá que o software analise mais leituras dos dados em bruto e possa detetar o suficiente para que o locus forneça uma tipagem.

► Novidades na v2.0

Parâmetros de análise – PACBio

Os dados de análise de amplificação prolongada da PACBio têm parâmetros predefinidos diferentes.



Parâmetro	Definição
Nome da configuração	O nome da configuração. Existe uma fornecido pelo software. "TSV_PACBIO_Default" analisa 9 loci. Ao criar um novo conjunto de parâmetros, o utilizador fornece o nome definido aqui.
Locus	O utilizador pode introduzir texto que represente um único ou vários loci numa lista separada por vírgulas. O motor só irá analisar loci presentes na biblioteca.
Baixa qualidade de corte (%)	A predefinição é 90%. A pontuação de QV é retirada do ficheiro de pacote PACBio na importação.
Equilíbrio de alelos hetero mín.	O utilizador pode introduzir a percentagem mínima de equilíbrio de alelos utilizada para o software identificar uma posição como variante (heterozigótica).

Tal como com os parâmetros S5/Illumina, o utilizador pode designar qualquer um dos conjuntos de parâmetros de análise como configuração predefinida e pode fazer qualquer um deles Ativo ou Inativo.




Os conjuntos de parâmetros de análise só podem ser eliminados se não tiverem sido utilizados numa sessão. Se estes conjuntos de parâmetros já não forem necessários, podem ser tornados inativos e não aparecerão como opção para seleção.

Os comentários podem ser adicionados opcionalmente aos novos conjuntos de parâmetros. Estes comentários não aparecerão na análise, mas apenas nesta janela de configuração.

Métrica de saúde

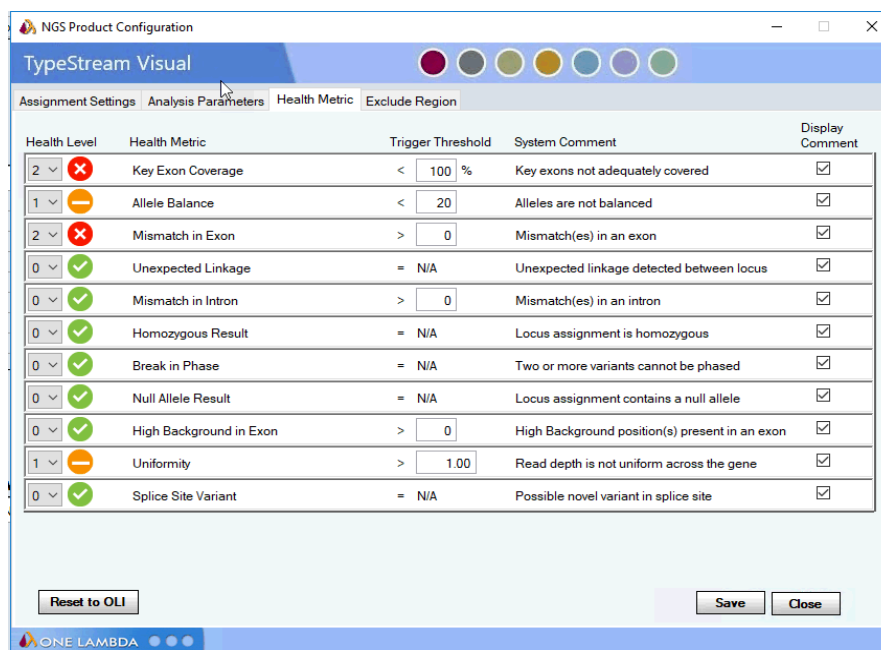
Os utilizadores podem configurar as métricas de saúde relativamente ao seguinte:

1. Nível de saúde: para cada um dos sinalizadores de aviso de saúde, o utilizador pode dar-lhe o peso apropriado à tarefa. Utilize o menu suspenso na parte mais à esquerda para selecionar um nível numérico, que é emparelhado com um ícone apropriado.

Nível	Ícone	Significado
0		Nível de gravidade inferior. Se este nível for escolhido, o ícone irá apresentar a cor verde mesmo que a métrica falhe. O ícone verde também é apresentado quando não há métricas para o locus falhar.
1		A falha desta métrica é de preocupação média.
2		As falhas de nível dois são consideradas inaceitáveis. São necessários mais exames.

2. Limiar do desencadeador: o valor em que o sinalizador será ativado. O utilizador tem permissão para definir o limiar predefinido para cada métrica de saúde, com a exceção de Unexpected Linkage (Ligação inesperada), Homozygous Result (Resultado homocigótico), Break in Phase (Intervalo de interrupção) e Null Allele Result (Resultado de alelo nulo).
3. System Comment (Comentário do sistema): o texto que será apresentado no sistema comentários para o locus se a métrica for acionada.
4. Mostrar comentário: o utilizador pode decidir para cada métrica se é necessário apresentar o comentário nos comentários do sistema de locus.

As métricas de saúde atuais são utilizadas na análise quando uma sessão inicia o processamento. No entanto, o utilizador pode repor o nível de saúde e a escolha de visualização ao nível do locus a partir do painel de análise. Será fornecido mais neste capítulo sobre a criação de sessões.

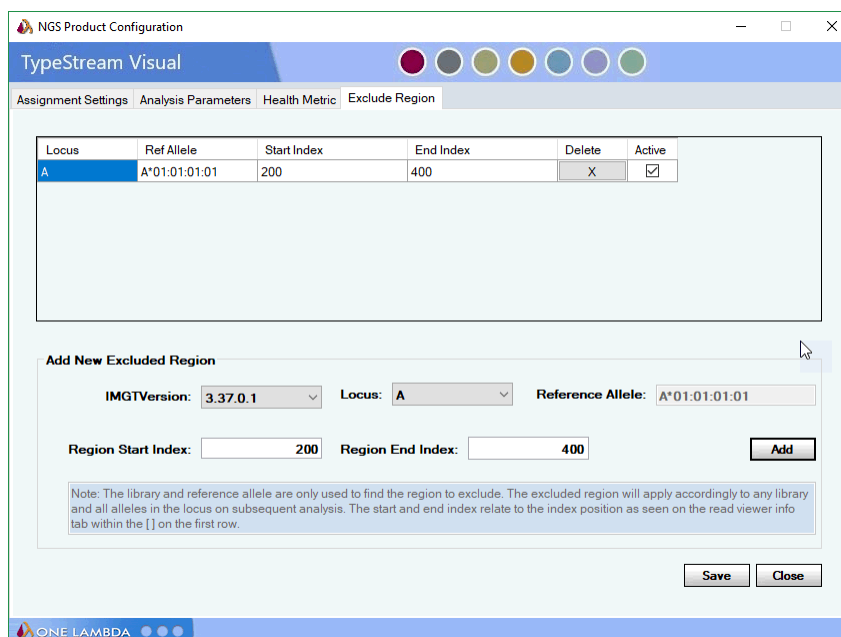


Os resultados podem ser repostos para as definições de fábrica OLI. Certifique-se de que guarda depois de alterar. (Consulte a secção "Filtros" no capítulo Análise de visualização para ver as definições de cada uma das métricas.)

▶ Novidades na v2.0

Excluir região

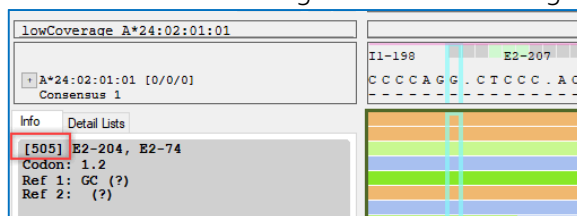
A ferramenta Exclui Região (Excluir região) permite que um utilizador exclua qualquer região – intrão ou éxon – da análise.



A janela Exclui Região (Excluir região) permite ao utilizador seleccionar o locus e especificar o número de regiões para exclusão, conforme necessário. Para utilizar a ferramenta, proceda da

seguinte forma:

1. Selecione a Versão IMGT. Pode selecionar qualquer uma das bibliotecas na sua base de dados ativa.
2. Select locus (Selecionar locus).
3. Quando o locus é selecionado, o alelo de referência será preenchido no campo de texto Reference Allele (Alelo de referência).
4. Introduza o Índice de início da região. Este é o número da posição em bruto, independentemente da sua designação cADN ou gADN. O número da posição pode ser encontrado ao ler o visualizador. Neste exemplo, pretende iniciar a exclusão no início do Exão 2, E2-74 no cADN. Quando esta posição é selecionada no visualizador de leituras, o painel de informações mostra que se trata de uma posição "505". Então "505" é o índice de início da região. Determine o Region End Index (Índice final da



- região) da mesma forma.
5. Clique em Add (Adicionar).
6. A sua região para exclusão é apresentada na grelha.
7. Pode adicionar tantas regiões para exclusão, conforme necessário. Se alguma delas se sobrepor, receberá uma mensagem para esse efeito e o software não o irá aceitar.
8. Quando terminar, clique em Save and Close (Guardar e fechar).

Outras coisas a ter em conta sobre a ferramenta Exclude Region (Excluir região):

1. As métricas de região atuais excluem-se na análise quando uma sessão inicia o processamento. Qualquer exclusão de região pode ser eliminada ou desativada. Note que essas alterações não se aplicam a sessões já analisadas.
2. Uma exclusão que foi tornada inativa continua a ser apresentada na grelha de exclusão, mas não será utilizada na análise.
3. Se o utilizador quiser carregar uma biblioteca diferente, mas manter as regiões excluídas, a aplicação ajustará e excluirá automaticamente a região correlacionada utilizando a nova biblioteca.
4. Os alelos de referência foram selecionados para a maior homologia para todos os alelos de locus.

Alelos de referência predefinidos		
A*01:01:01:01	B*07:02:01	C*01:02:01:01
DRB1*01:02:01	DRB3*02:02:01:02	DQB1*02:01:01
DPB1*01:01:01:01	DQA1*01:01:01:01	DPA1*01:03:01:01

Automatização

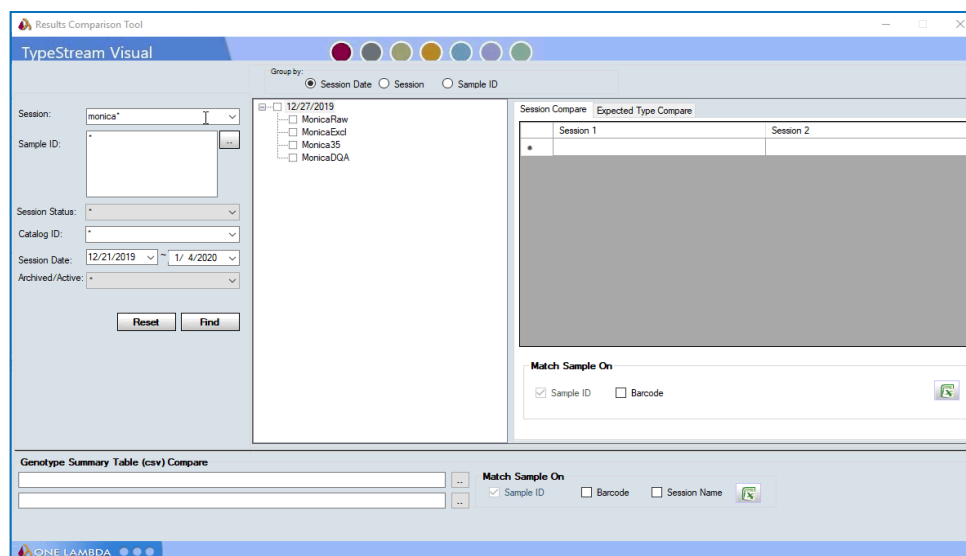
Consulte o capítulo seguinte para obter instruções sobre a análise automática de sessões de sequenciadores Ion S5 ou Illumina.


Results Comparison Tool (Ferramenta de comparação de resultados)

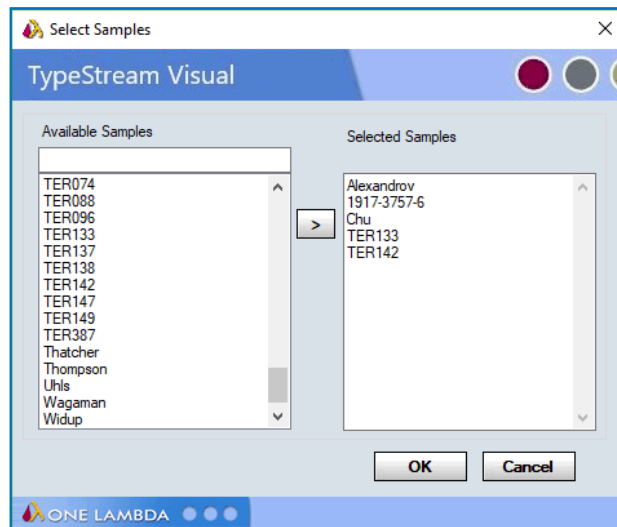
Os utilizadores podem utilizar esta ferramenta para fazer comparações de sessão para sessão para amostras com o mesmo nome, com o objetivo de estabelecer concordância ou detetar discrepâncias.

No lado esquerdo da janela da ferramenta há um painel de pesquisa. A pesquisa pode ser realizada por Session name (Nome da sessão), Sample ID (ID da amostra), Session status (Estado da sessão), Catalog ID (ID do catálogo), Session Date (Dados da sessão) ou Archived/Active status (Estado arquivado/ativo). Quando os critérios de pesquisa estiverem prontos, clique em "Find" (Localizar) e apresente os resultados no painel central, agrupados de acordo com o método selecionado através dos botões de opção acima.

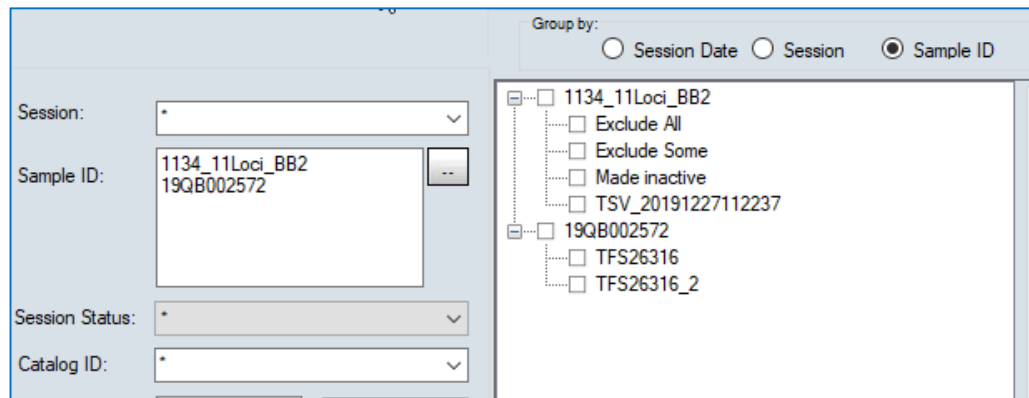
No exemplo abaixo, várias sessões tinham sido nomeadas a começar por "Monica". Todas as sessões que ajustam os critérios de pesquisa são apresentadas sob a data em que foram analisadas.



Se os nomes das amostras não forem conhecidos, clicar na caixa de pesquisa  apresenta uma lista de amostras disponíveis das sessões na base de dados atualmente ativa. Selecione os nomes das sessões pretendidos e utilize a seta para a direita para as mover para o painel Selected Samples (Amostras selecionadas). Quando tiver concluído a seleção da amostra, clique em OK.

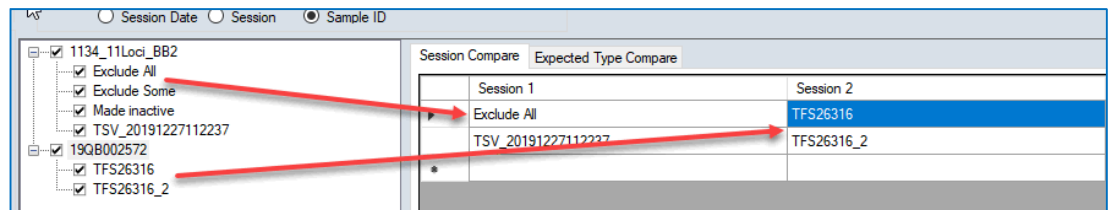


Os nomes de amostra selecionados são apresentados no painel de ID da amostra na janela da ferramenta. Ao clicar em "Find" (localizar), será apresentado o botão de opção "Sample ID" (ID da amostra) selecionado, que sessões contêm essas amostras.



Neste ponto, arraste e largue os nomes das sessões desejados na janela Session Compare (Comparação da sessão).

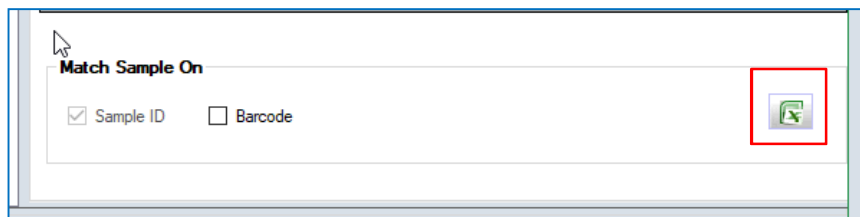
Anomalia conhecida: quando uma sessão está marcada, não tem qualquer efeito na inclusão na ferramenta. O utilizador tem de arrastar e largar sessões para a sua posição correta.



Faça a seleção do tipo de comparação na parte inferior da janela de comparação da sessão.

- A comparação por amostra compara os resultados da sessão de duas sessões por amostra.
- Compare by Sample and Barcode (Comparar por amostra e código de barras) compara os resultados da sessão de duas sessões por Sample (Amostra) e barcode (código de barras).

- Se houver mais do que uma fila de pares de sessão, o resumo em excel irá emitir uma comparação de sessão seguida pela próxima.
- A comparação dos resultados são correspondências de cadeia exatas. Quaisquer diferenças serão realçadas a amarelo na coluna IsSameAllele(s) e IsSameKNI.



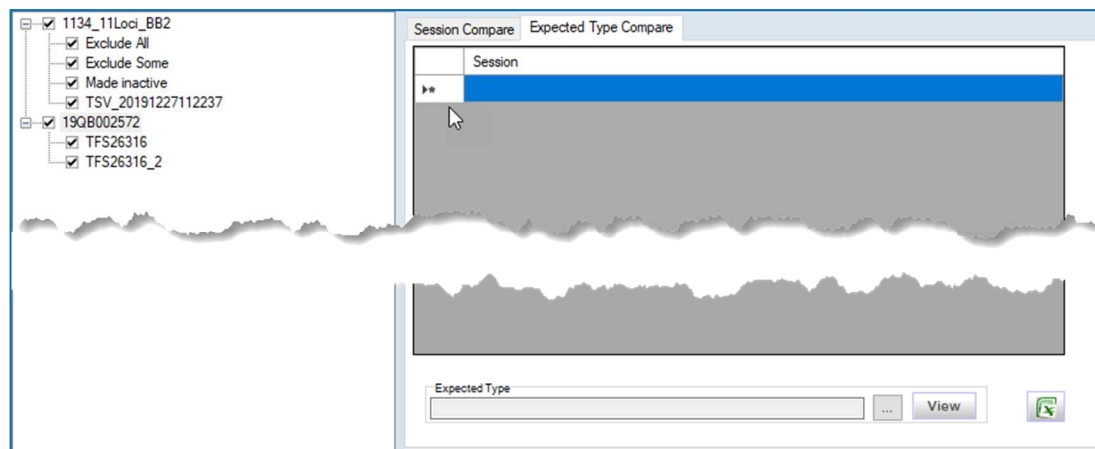
Clique no ícone Excel e o software fornece uma folha de cálculo que compara cada uma das sessões para os valores de alelo e K/N/I, devolvendo "True" (Verdadeiro) se os valores corresponderem.

Session 1	Catalog	Img1 Version	Engine Version	Sample	Barcode	Locus	Allele1	K/N/I	Allele2	K/N/I	Is Same Allele(s)	Is Same KNI
Exclude All	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	063	A	A*02:01:01:01/A*02:01:01:54	[0/0/0]	A*68:01:02:02	[0/0/0]	True	True
Exclude All	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	063	B	B*40:01:02:01/B*40:01:02:04	[0/0/0]	B*40:02:01:01-B*40:420	[0/0/0]	True	True
Exclude All	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	063	C	C*03:04:01:02/C*03:04:01:12	[0/0/0]	C*03:04:01:02	[0/0/0]	True	True
Exclude All	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	063	DPA1	DPA1*01:03:01:04	[0/0/0]	DPA1*02:02:02:01/DPA1*02:	[0/0/0]	True	True
Exclude All	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	063	DPB1	DPB1*04:01:41-DPB1*350:0:	[0/2/0*]	DPB1*05:01:01:01/DPB1*05:	[0/0/1]	True	True
Exclude All	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	063	DQA1	DQA1*01:02:02:01/DQA1*01	[0/0/2]	DQA1*04:01:01:02/DQA1*04	[0/0/0]	True	True
Exclude All	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	063	DQB1	DQB1*04:02:01:04/DQB1*04	[0/0/0]	DQB1*05:02:01:01/DQB1*05	[0/0/1]	True	True
Exclude All	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	063	DRB1	DRB1*08:02:01:01/DRB1*08:	[0/0/0]	DRB1*16:09:01	[0/0*/0*]	True	True
Exclude All	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	063	DRB345	DRB5*02:02:01	[0/0/0]	DRB5*02:02:01	[0/1/0]	True	True
TSV_20191227112237	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	062	A	A*02:01:01:01/A*02:01:136	[0/0/0]	A*68:01:02:02	[0/0/0]	True	True
TSV_20191227112237	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	062	B	B*40:01:02:01/B*40:01:02:04	[0/0/0]	B*40:02:01:01-B*40:420	[0/0/1]	True	True
TSV_20191227112237	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	062	C	C*03:04:01:02/C*03:04:01:12	[0/0/0]	C*03:04:01:02	[0/0/1]	True	True
TSV_20191227112237	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	062	DPA1	DPA1*01:03:01:04	[0/0/0]	DPA1*02:02:02:01/DPA1*02:	[0/0/0]	True	True
TSV_20191227112237	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	062	DPB1	DPB1*04:01:01:02-DPB1*354	[0/0/0]	DPB1*05:01:01:01/DPB1*05:	[0/0/0]	True	True
TSV_20191227112237	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	062	DQA1	DQA1*01:02:02:01/DQA1*01	[0/0/1*]	DQA1*04:01:01:01/DQA1*04	[0/0/1*]	True	True
TSV_20191227112237	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	062	DQB1	DQB1*04:02:01:01/DQB1*04	[0/0/1]	DQB1*05:02:01:01/DQB1*05	[0/0/2]	True	True
TSV_20191227112237	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	062	DRB1	DRB1*08:02:01:01/DRB1*08:	[0/0/0]	DRB1*16:09:01	[0/0*/0*]	True	True
TSV_20191227112237	ALL-111X_007_01	3.37.0.1	V2.0.0.51	1134_111LocI_BB2	062	DRB345	DRB5*02:02:01	[0/0/0]	DRB5*02:02:01	[0/1/0]	True	True

Comparação de tipo esperado

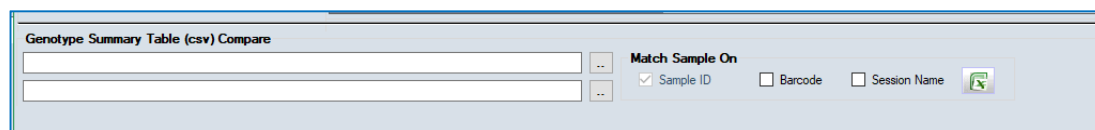
A comparação de tipo esperado permite ao utilizador comparar uma sessão selecionada em relação a um ficheiro de tipo esperado.

- O modelo "example_expected_types" para o ficheiro de tipo esperado está localizado na pasta Application install (Instalação da aplicação).
- View (Botão ver) permite ao utilizador visualizar o conteúdo do ficheiro de tipo esperado.
Nota: se não for fornecido nenhum ficheiro de tipo esperado, o botão View (Ver) apresenta o modelo do ficheiro de tipo esperado.
- O ficheiro de saída está em formato Excel e apresenta a concordância em 3 campos e no nível de campo de 4 dígitos.
- Quando a amostra é discordante ao nível de 3 campos, a tipagem é realçada a vermelho. Quando a amostra é discordante ao nível de 4 campos, a tipagem é realçada a amarelo.



Comparação dos relatórios da Genotypes Table (Tabela de genótipos)

Compara os resultados da exportação de dois relatórios de resumo do genótipo. A comparação dos dois relatórios pode ser uma combinação de Sample (Amostra), Barcode (Código de barras) e/ou Sessão (Sessão).



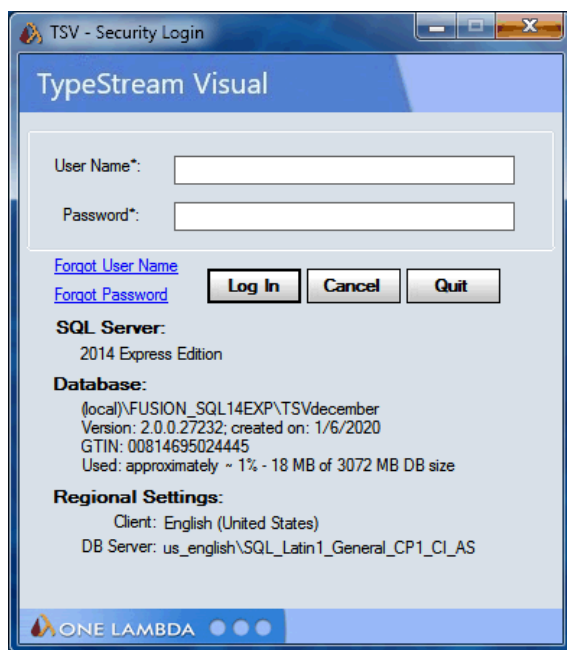
Utilize os botões de pesquisa de elipse para navegar e selecionar duas tabelas de resumo de genótipos (csv) existentes. Clique no ícone Excel e receba uma comparação dos ficheiros. Os resultados são correspondências de cadeia exatas.

Qualquer diferença nas chamadas de Alelos ou K/N/I será assinalada com um destaque amarelo. A ferramenta de comparação faz uma comparação de correspondência de cadeia exata.

Mudar utilizador

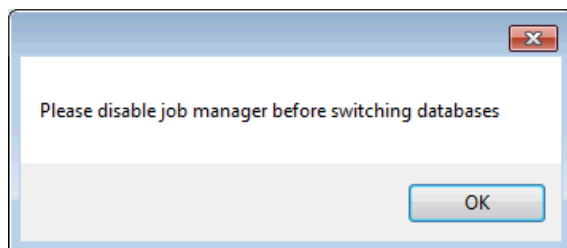
TypeStream Visual permite-lhe mudar o utilizador ativo. No Menu Principal TypeStream, seleccione Utilitários → Mudar utilizador. O ecrã seguinte irá agora aparecer:

Forneça o nome de utilizador e a palavra-passe do utilizador pretendido. Se o início de sessão for bem-sucedido, o sistema irá registar o utilizador e prosseguir para o ecrã inicial TypeStream.

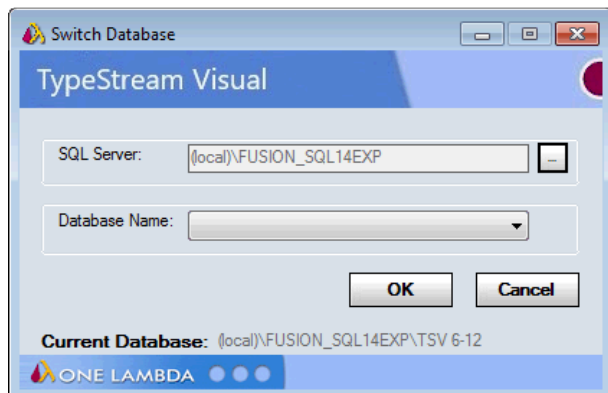


Mudar base de dados

TypeStream Visual permite-lhe mudar a base de dados ativa. No Menu Principal TypeStream, seleccione Utilities → Switch Database (Utilitários -> Mudar base de dados). Se o gestor de trabalho estiver atualmente ativado, aparecerá a seguinte mensagem:



Desative o gestor de trabalho e navegue novamente para Utilities → Switch Database (Utilitários -> Mudar base de dados). Aparece o ecrã seguinte:



Utilize o controlo de lista pendente para seleccionar o nome da base de dados e, em seguida, clique no botão OK. Se a escolha da base de dados for válida, o sistema irá anexar a base de dados e prosseguir para o ecrã de início de sessão TypeStream. Inicie sessão como faria

quando abrir a aplicação pela primeira vez.

Se clicar em Cancel (Cancelar) no ecrã de início de sessão, a aplicação fecha-se, mas irá manter a base de dados comutada como aquela à qual o utilizador está ligado.

NOTA: a base de dados para a qual está a mudar tem de ser da mesma versão que a atual. Por exemplo, se estiver a utilizar o TSV 2.0, não poderá mudar para uma base de dados a partir de uma versão anterior, por exemplo TSV 1.3, sem o atualizar primeiro. A funcionalidade “Upgrade Database” (Atualizar Base de Dados) pode ser encontrada no Utilitário de Bases de Dados.

Definições gerais

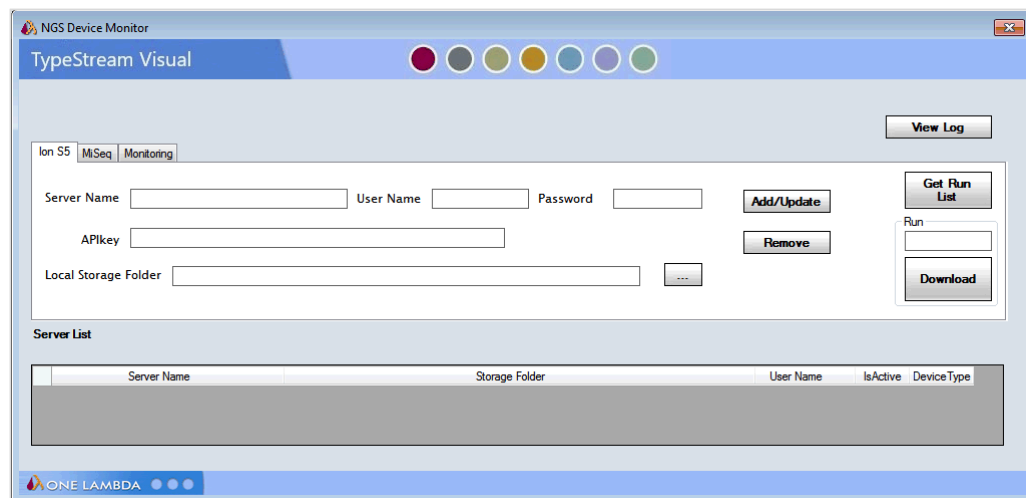
Consulte os capítulos anteriores para as definições gerais.

4

Automatização

Automatização (Análise automática)

TypeStream Visual pode ser configurado para transferir e analisar automaticamente dados dos sequenciadores Ion S5 e MiSeq. Para o fazer, seleccione Utilities → Automation (Utilitários -> Automatização) na barra de menu. Será apresentado o seguinte ecrã NGS Device Monitor (Monitor do dispositivo NGS):



Os ficheiros Ion S5 serão transferidos para a sua unidade local para analisar os dados. Os ficheiros MiSeq serão analisados a partir da pasta de saída MiSeq. Os nomes das pastas podem incluir um carácter sublinhado.

NOTA: ao utilizar a análise automática, a funcionalidade de automatização é essencial para garantir que a pasta Local Storage (Armazenamento local) tem capacidade adequada para manter todos os ficheiros .bam a serem transferidos do Ion S5.

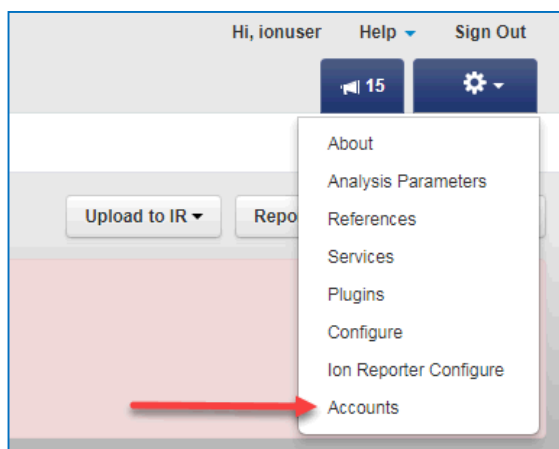
Descarregamento do Ion S5

Introduza o nome do servidor, nome de utilizador e palavra-passe para o servidor alvo. O endereço IP pode ser utilizado em vez do nome do servidor, se preferir. Designe uma pasta de armazenamento onde os ficheiros transferidos serão mantidos. Esta pasta pode ser local ou numa localização em rede disponível.

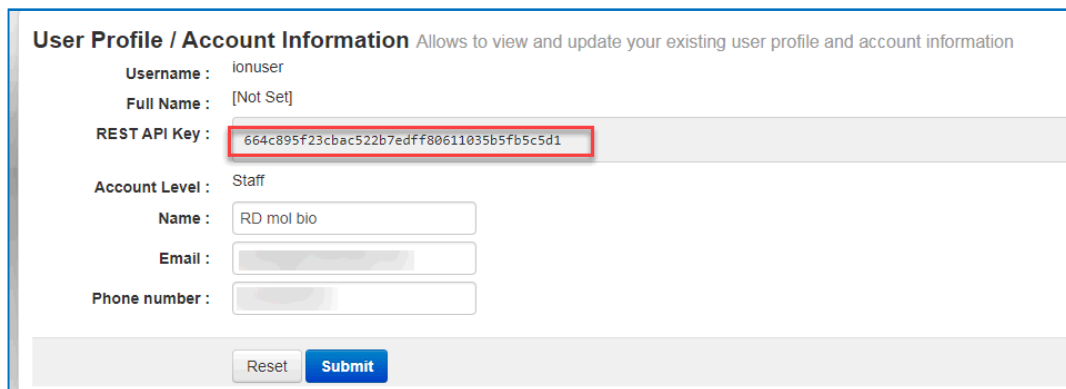
Os passos aqui apresentados podem diferir ligeiramente dependendo da versão do Servidor Torrent em utilização.

Obter chave API

Para obter a chave API do seu servidor Ion S5, navegue para Contas na interface Web do Torrent Suite.



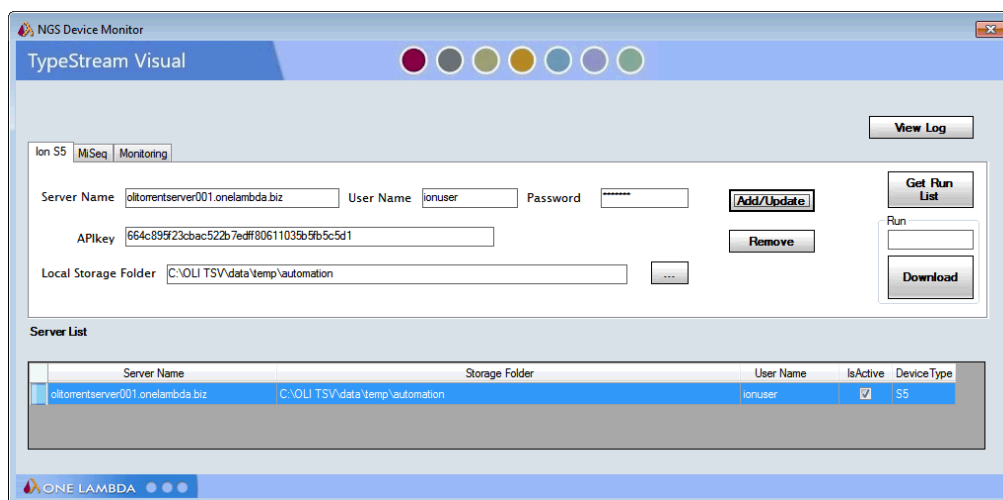
Copie a linha de caracteres completa da "REST API Key" e cole-a no campo correto no Monitor do dispositivo NGS.

A screenshot of the 'User Profile / Account Information' form. The form title is 'User Profile / Account Information' with a subtitle 'Allows to view and update your existing user profile and account information'. The form contains the following fields: 'Username : ionuser', 'Full Name : [Not Set]', 'REST API Key : 664c895f23cbac522b7edff80611035b5fb5c5d1' (the key is highlighted with a red box), 'Account Level : Staff', 'Name : RD mol bio', 'Email :', and 'Phone number :'. At the bottom, there are 'Reset' and 'Submit' buttons.

Adicionar/atualizar

Quando clicar em Add/Update (Adicionar/atualizar), o servidor configurado será apresentado na lista de servidores. Todos os servidores são verificados como "IsActive" por predefinição.

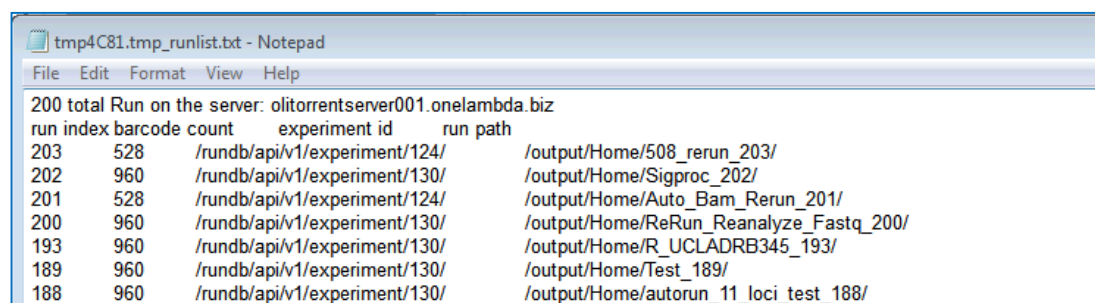
Ao clicar em "Remove" (Remover), irá remover o servidor selecionado da lista de servidores.



Obter lista de execuções

Para obter uma lista de todas as execuções num servidor Ion S5, selecione o servidor a partir da lista de servidores. (A monitorização não tem de estar ligada.) Clique em "Get Run List" (Obter lista de execuções).

Após vários minutos (dependendo do tamanho do servidor e do número de execuções que tem em espera), será apresentado um ficheiro de texto, apresentando o número total de processamentos no servidor selecionado. A seguir, será apresentada a lista de execuções disponíveis, incluindo o índice de execução, a contagem de códigos de barras, a ID da experiência e o caminho de execução.

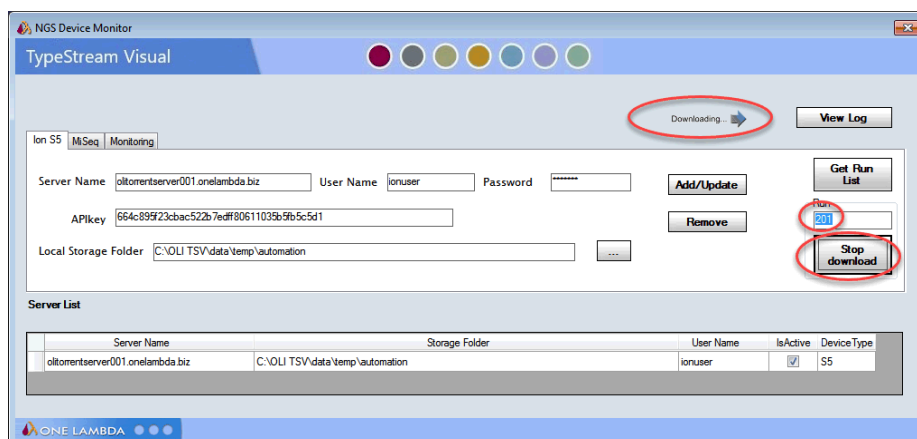


Transferir uma execução específica

Para transferir e analisar uma execução específica, introduza o número da execução (primeira coluna da lista de execuções acima) na caixa de texto 'Run' (Execução). Clique em "Download" (Transferir).

O indicador de transferência começa a piscar, indicando que está a ser processado uma transferência. O botão "Download" (Transferência) muda para "Stop download" (Parar transferência).

A transferência pode ser interrompida a qualquer momento. Quando clicar novamente em "Download" (Transferência), o software continuará a transferir ficheiros em bruto, retomando de onde havia parado.

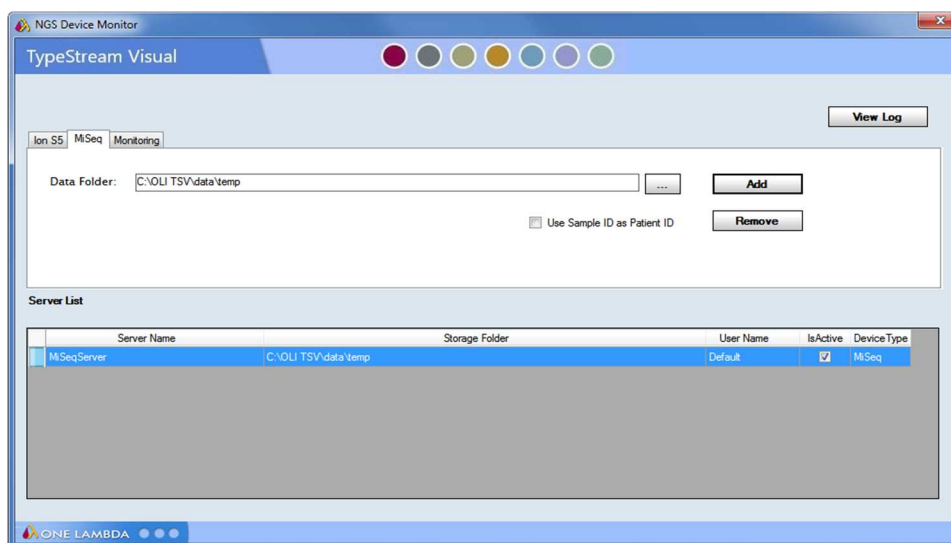


Se a monitorização estiver ligada (consulte a secção na secção Monitorização abaixo), a sessão será automaticamente enviada para o motor para análise quando a transferência estiver concluída. Se a monitorização estiver desligada, a sessão inicia a análise quando clicar em “Start Monitoring” (Iniciar monitorização).

Consulte a secção “Monitorização” abaixo para obter mais informações sobre o que acontece durante e após o download.

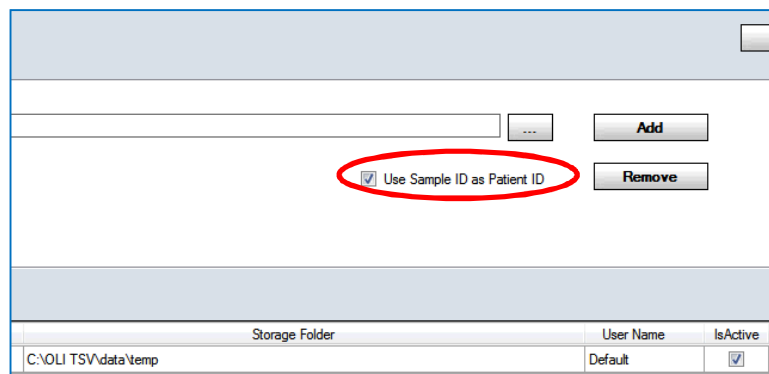
Transferir dados de MiSeq

Clique no separador “MiSeq” no Gestor de Dispositivos NGS. A janela MiSeq é apresentada conforme ilustrado aqui. Quaisquer servidores já configurados serão apresentados na lista de servidores.



Utilize o botão de pesquisa (. . .) para navegar para a localização da pasta de saída para ficheiros MiSeq. Selecione a pasta correta e clique em “Add” (Adicionar). A pasta de saída MiSeq é apresentada na lista de servidores.

O utilizador pode optar por que o software utilize automaticamente a ID da amostra como ID do doente, seleccionando a caixa de verificação apresentada no caminho da pasta de dados.



Na folha de amostra aberta abaixo, o "Experiment Name" (Nome da experiência) é "Index Flex QC P1" (Índice Flex CQ P1). Esse nome será utilizado como nome da sessão.

[Header]	
IEMFileVersion	4
Experiment Name	MiniSeqnew_Index Flex QC P1
Date	7/25/2017
Workflow	GenerateFASTQ
Application	FASTQ Only
Assay	TruSeq HT
Description	

Na folha de amostra aberta abaixo, se a caixa de verificação "Use Sample ID for Patient ID" (Utilizar ID de amostra como ID do doente) for assinalada, os valores da coluna "Sample_ID" (ID de amostra) serão utilizados como os valores da coluna Patient ID (ID do doente) e "Sample_Name" (Nome_amostra) serão utilizados como ID da amostra. Se a caixa de verificação "Use Sample ID as Patient ID" (Utilizar ID de amostra como ID de doente) NÃO estiver assinalada, os valores da coluna "Sample_ID" (ID de amostra) serão utilizados como Sample ID (ID de amostra) e Sample ID (ID de amostras) não serão dissociados da ID do doente se já existir uma associação na base de dados.

[Data]	Sample_ID	Sample_Name	Sample_Plate	Sample_Well	Index	I5_Index	index2	Sample_P	Description
1	9016-17	9016-17SN	MiSeqNew_Index	H03	D703	CGCTCATT	D501	TATAGCCT	
2	1073-18	1073-18SN	MiSeqNew_Index	G03	D703	CGCTCATT	D502	ATAGAGGC	
3	BCK-4	BCK-4SN	MiSeqNew_Index	E01	D703	ATTACTCC	D504	GGCTCTGA	

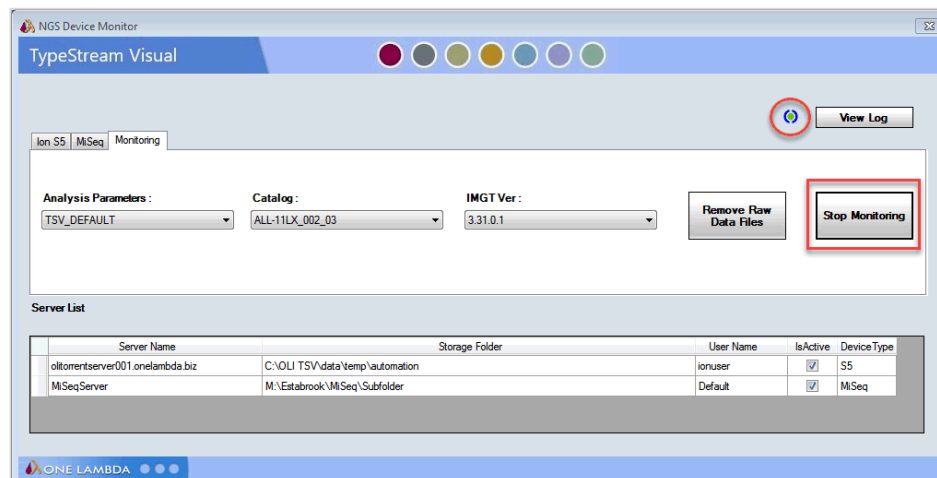
Siga a estrutura da pasta para colocação da folha de amostras:

...\\MiSeq\MiSeq_MiniSeq\MiSeq_MiniSeq\190725_M01817_0045_000000000-B2L57\Data\Intensities\BaseCalls\Alignment.

NOTA: quando utilizar "Use Sample ID como Patient ID" (Utilizar ID de amostra como ID de doente), a caixa de verificação tem de ser assinalada antes de carregar o caminho do servidor.

Monitorização

Clique no separador "Monitoring" (Monitorização) no Monitor do dispositivo NGS. Todos os servidores configurados são apresentados na lista de servidores. Selecione opções para parâmetros de análise, catálogo e versão da biblioteca. Clique em "Start Monitoring" (Iniciar monitorização).



O indicador de monitorização começa a piscar e o botão "Start Monitoring" (Iniciar monitorização) muda para "Stop Monitoring" (Parar monitorização). A cada 10 segundos, o software verifica cada um dos servidores ativos para detetar novas execuções. Se não forem detetadas novas execuções quando a monitorização começar, o software irá transferir as duas execuções mais recentes que ainda não foram analisadas.

Por predefinição, o software irá aplicar automaticamente um nome gerado pela máquina para a sessão no seguinte formato: "TSV_S5_[nome do servidor]_[ID de execução]."

Se a folha de amostras contiver uma linha em branco, o software irá ignorar essa linha e continuar o processamento.

Se a amostra existir na folha de amostras e não existirem ficheiros em fastq correspondentes na pasta de vigilância, a sessão não será processada.

Utilizar o nome da execução

Além disso, o utilizador pode permitir que o software utilize o Nome de execução planeado do Gene Studio S5 com uma utilização cuidadosa de "-" quando a sessão for nomeada no sequenciador S5. O software irá procurar o último "-" para extrair o nome da sessão. Para uma execução com o seguinte nome do S5:

- Auto_User_GSS5PL-0026-122-2019-9-26_ALL-LIBX_STAB_ACC_2106818_PH_467

O software irá procurar o "-" final e extrair o nome como tal:

- LIBX_STAB_ACC_2106818_PH-467

Em seguida, deixa cair o nome e o apelido do nome, que resulta neste nome da sessão:

- STAB_ACC_2106818_PH

Para uma sessão MiSeq, o nome da sessão será retirado do "Experiment name" (Nome da experiência) na SampleSheet.csv.

NOTA: ao configurar servidores para a funcionalidade de automatização, o utilizador tem de ter a certeza de que o nome de utilizador e a palavra-passe estão corretos, uma vez que o software TSV não pode verificar estes dados quando introduzidos. Se estiverem incorretos, serão anotados novos dados gerados pelo sequenciador, mas não totalmente transferidos; um ficheiro .tmp será apresentado na pasta no seu lugar. O Auto Log (Registo automático) apresentará as entradas de acordo com o exemplo seguinte:

```
[20180606161037] downloading from server: olitorrentserver001.onelambda.biz run: 203 barcode: IonXpress_021
```

```
[20180606161038] Can't download the file. Check web access permission or file path:
```

```
http://olitorrentserver001.onelambda.biz/output/Home/508_rerun_203/basecaller_results/IonXpress_021_rawlib.  
basecaller.bam. Failed to download C:\OLI
```

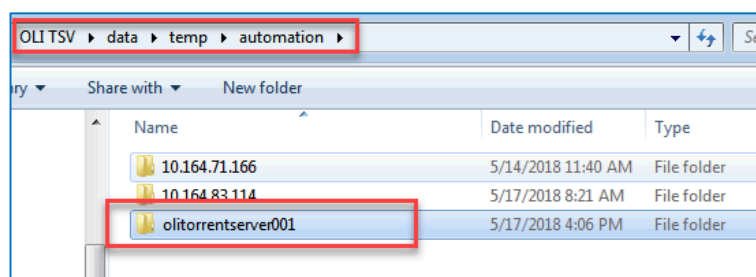
```
TSV\data\temp\automation\olitorrentserver001\203\IonXpress_021_9086_rawlib.basecaller.bam
```

Seleção de opções

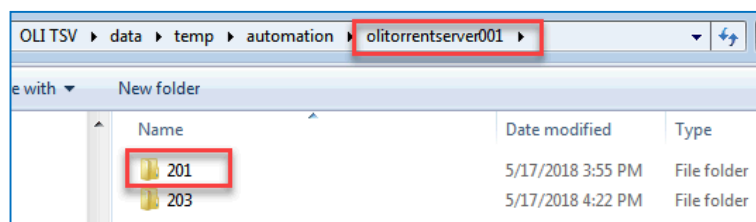
As opções selecionadas a partir de "Analysis Parameters" (Parâmetros de análise) "Catalog" (Catálogo) e "IMGT Vers" (Versão IMGT) aplicam-se a todas as sessões transferidas de qualquer servidor ativo.

Estrutura da pasta

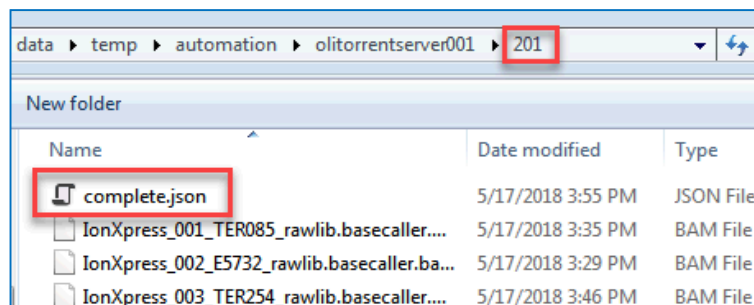
Quando o software deteta um novo servidor Ion S5, cria uma pasta no local de armazenamento com o nome do servidor.



Para cada execução detetada nesse servidor, o software cria uma pasta com o ID de execução.



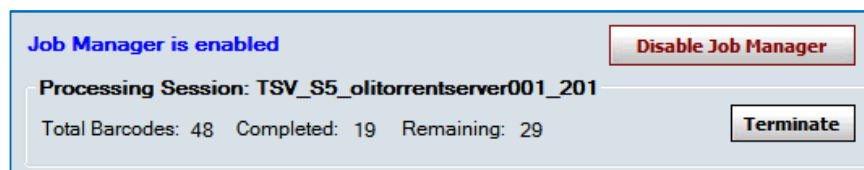
Os ficheiros continuam a transferir para esta pasta. Enquanto estiver em processo, o ficheiro que está a ser transferido tem a extensão ".tmp". Quando a transferência de todos os ficheiros estiver concluída, o software cria o ficheiro "complete.json". Este ficheiro contém um registo do processo de transferência e gravação.



A estrutura da pasta é um pouco diferente para as sessões MiSeq. Não haverá um ficheiro “completed” (concluído), mas o ficheiro “submitted.log” pode ser encontrado ao longo de um caminho como este: ...\\MiSeq\\Subfolder\\170725_M11111_0045_000000000-B2L57\\Alignment_1\\12345-10293\\fastq

Sessão automática

Depois de concluir a transferência, o software envia a sessão para o Job Manager (Gestor de trabalho). Quando a sessão é enviada para o motor, o software cria o ficheiro “submitted.log” e coloca-o na pasta.



NOTA: se houver espaço inadequado na unidade, o software irá indicar isto na página de resumo da sessão depois de terminar o ciclo de execução e não haverá genotipagem. Todas as sessões tão afetadas terão de ser reprocessadas manualmente depois de estar disponível espaço adequado.

Remover ficheiros de dados não processados

Como os ficheiros .bam são grandes (normalmente 1,5 GB a 5 GB por ficheiro), o utilizador pode achar necessário eliminar os ficheiros de dados brutos originais para sessões que tenham concluído a análise no TypeStream Visual para poupar espaço no disco rígido. Para o fazer, certifique-se de que o servidor cujos ficheiros pretende remover está *Ativo* na lista de servidores. Clique em “Remove Raw Data Files” (Remover ficheiros de dados não processados).

NOTA: quando utilizar o botão “Remove Raw Data Files” (Remover ficheiros de dados não processados) na funcionalidade de automatização, o software elimina sessões concluídas na pasta de saída MiSeq, bem como os ficheiros S5 transferidos. Se não quiser que os ficheiros MiSeq sejam apagados, basta fazer com que o servidor MiSeq não esteja inativo na lista de servidores.

Além disso, o software só irá eliminar ficheiros para sessões na base de dados atual. Essas sessões noutras bases de dados não serão removidas.

O software irá verificar cada uma das subpastas do servidor selecionado para a presença dos ficheiros “complete.json” e “submitted.log”. Também irá verificar se a análise foi realizada

verificando se o nome da sessão aparece na base de dados e se a execução está concluída. Se estes critérios forem cumpridos, o software removerá todos os ficheiros de dados não processados da pasta, deixando no seu lugar um pequeno ficheiro "removed.txt". Este ficheiro contém o carimbo de hora para a remoção dos ficheiros.

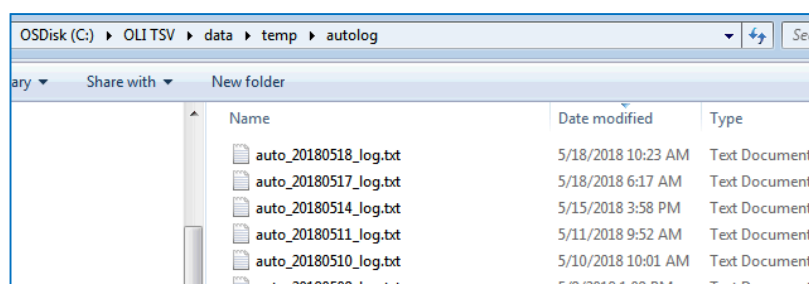
Reanalisar após eliminação

Depois de eliminar os ficheiros de dados não processados, a sessão pode continuar a ser reanalisada utilizando o seguinte processo:

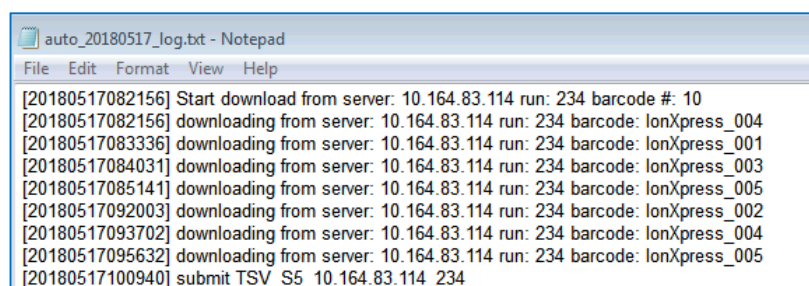
1. Ir para Analyze Data → NGS (Analisar dados -> NGS) na barra de menu para iniciar uma sessão da forma normal.
2. Clique em Add Fastq/BAM File (Adicionar ficheiro Fastq/BAM)
3. Navegue para C:\OLI TSV\data\session\NGS\[nome da sessão]\[pasta de saída do código de barras]
4. Selecione "mappedRead.bam" e clique em Opne (Abrir)
5. O ficheiro é apresentado na página Create Session (Criar sessão). O utilizador terá de fornecer uma ID de amostra.
6. Repita este procedimento para que cada código de barras seja reanalisado.
7. Clique em "Submit" (Enviar).

Ver registo

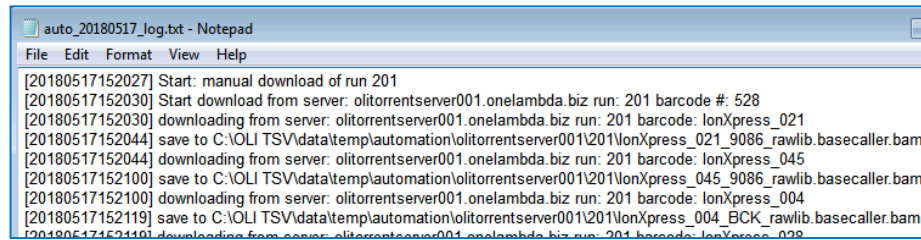
O software TypeStream Visual cria um registo diário para todas as atividades no Monitor do dispositivo NGS. Clicar em "View Log" (Ver registo) apresenta o ficheiro de registo de hoje. Para ver ficheiros de registo de outros dias, navegue até C:\OLI TSV\data\temp\autolog e faça duplo clique na data pretendida.



Uma transferência automática irá apresentar o início da transferência, cada um dos ficheiros transferidos e o envio para o gestor de trabalho.



Uma transferência manual irá especificar que é uma transferência manual e indica a localização de gravação dos ficheiros.



```
auto_20180517_log.txt - Notepad
File Edit Format View Help
[20180517152027] Start: manual download of run 201
[20180517152030] Start download from server: olitorrentserver001.onelambda.biz run: 201 barcode #: 528
[20180517152030] downloading from server: olitorrentserver001.onelambda.biz run: 201 barcode: lonXpress_021
[20180517152044] save to C:\OLI TSV\data\templautomation\olitorrentserver001\201\lonXpress_021_9086_rawlib.basecaller.bam
[20180517152044] downloading from server: olitorrentserver001.onelambda.biz run: 201 barcode: lonXpress_045
[20180517152100] save to C:\OLI TSV\data\templautomation\olitorrentserver001\201\lonXpress_045_9086_rawlib.basecaller.bam
[20180517152100] downloading from server: olitorrentserver001.onelambda.biz run: 201 barcode: lonXpress_004
[20180517152119] save to C:\OLI TSV\data\templautomation\olitorrentserver001\201\lonXpress_004_BCK_rawlib.basecaller.bam
[20180517152119] downloading from server: olitorrentserver001.onelambda.biz run: 201 barcode: lonXpress_028
```

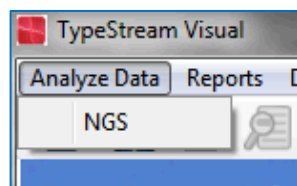
Se for interrompida uma transferência manual enquanto estiver em curso, o registo apresentará a linha de registo "Abort: manual download of run [ID]" (Abortar: transferência manual da execução [ID]). Quando novamente iniciada, a transferência irá retomar onde parou.

5

Criar sessão e analisar dados

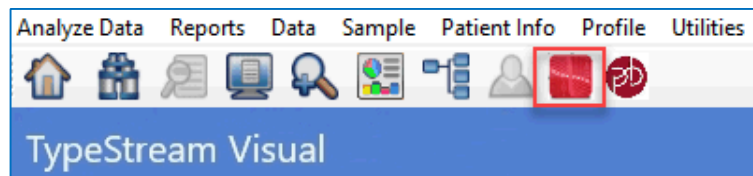
Abra a página Create Session (Criar sessão)

No canto superior esquerdo do ecrã, navegue para Analyze Data → NGS (Analisar dados -> NGS).



A página é apresentada para criar uma nova sessão.

Opcionalmente, clicar no ícone NGS irá apresentar a mesma página.

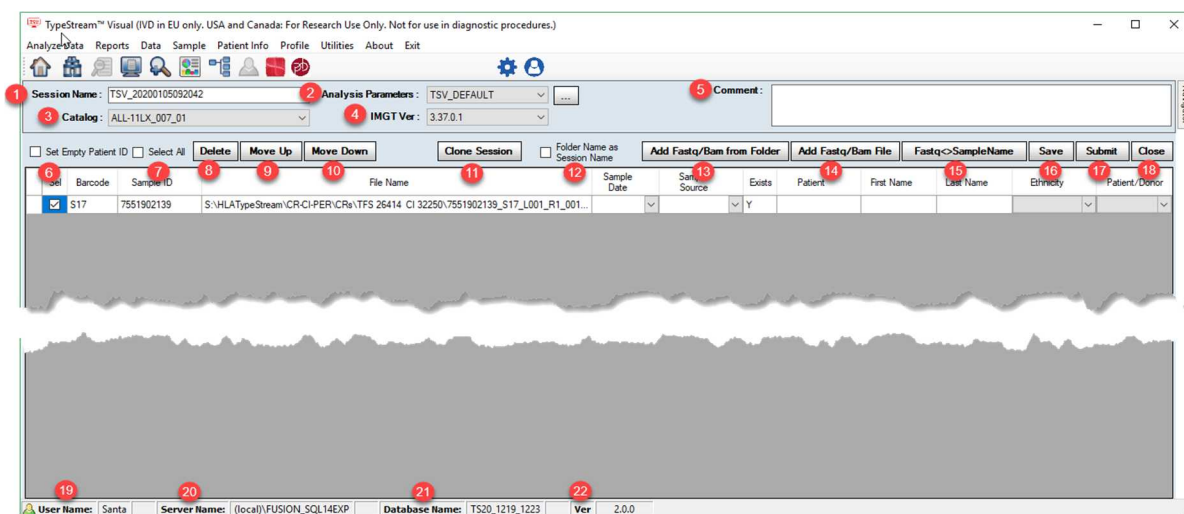


Ficheiros necessários

Se ambos os ficheiros de catálogos ou uma biblioteca IMGT ainda não tiverem sido transferidos, o software irá avisar o utilizador e não permitir que seja criada uma sessão até que essa tarefa tenha sido concluída.

A página de criação de sessão é apresentada conforme apresentado abaixo. Consulte o final

desta secção para a página de criação da sessão PACBio.



	Item	Descrição
1	Session Name (Nome da sessão)	O nome da sessão conforme introduzido na página de importação da sessão. O utilizador pode substituir o nome da sessão automaticamente atribuído pelo software.
2	Analysis Parameters (Parâmetros de análise)	O parâmetro de parâmetro selecionado pelo utilizador. O software vem com as predefinições para 9-loci e 11-loci. O utilizador também pode criar novos conjuntos de parâmetros para satisfazer necessidades específicas.
3	Catalog dropdown selector (Seletor pendente de catálogo)	Selecione a partir de qualquer um dos catálogos na base de dados.
4	IMGT Ver (Versão IMGT)	Selecione a partir de qualquer versão da biblioteca IMGT na base de dados.
5	Comment (Comentário)	Campo de comentário do utilizador opcional. Os comentários introduzidos aqui serão apresentados no resumo da sessão.
6	Set Empty Patient ID (Definir ID do doente vazia)	Quando selecionado, o TSV utilizará a ID da amostra para preencher quaisquer campos de ID do doente que estejam em branco.
7	Select All (Selecionar tudo)	Seleciona todos os ficheiros na grelha da sessão.
8	Delete (Eliminar)	Elimina todos os ficheiros selecionados.
9	Move up (Mover para cima)	Quando uma amostra é selecionada na grelha, utilize este botão para o mover para cima na lista. (O software irá analisar pela ordem apresentada.)
10	Move down (Mover para baixo)	Quando uma amostra é selecionada na grelha, utilize este botão para o mover para baixo na lista.
11	Clone Session (Clonar sessão)	Clicar neste botão apresenta uma lista de sessões analisadas na base de dados. O utilizador pode selecionar sessões ou amostras individuais para reanálise.
12	Folder Name as Session Name (Nome da pasta como nome da sessão)	Marcar esta caixa antes de carregar ficheiros irá permitir que o software utilize o nome da pasta como nome da sessão.
13	Add Fastq/Bam from Folder (Adicionar Fastq/Bam da pasta)	Irá carregar vários ficheiros selecionando a pasta.
14	Add Fastq/Bam File (Adicionar ficheiro Fastq/Bam)	Abre uma janela de navegação para carregar ficheiros.
15	Fastq<->Sample Name (Fastq<->Nome da amostra)	Irá carregar nomes de amostras a partir de um ficheiro .csv
16	Save (Guardar)	Guarda a sessão como introduzida no Navegador; não envia para o motor
17	Submit (Enviar)	Enviar a sessão para o motor para análise.
18	Close (Fechar)	Fecha a sessão no ecrã de importação. Não guarda qualquer gravação na grelha.
19	Username (Nome de utilizador)	Nome do utilizador com sessão iniciada.
20	Server Name (Nome do	Nome da instância SQL a que está ligado.

	servidor)	
21.	Database Name (Nome da base de dados)	Nome da base de dados atualmente em utilização.
22	Ver (Versão)	Versão do TypeStream Visual

Colunas de grelha:

Sel	Barcode	Sample ID	File Name	Sample Date
<input checked="" type="checkbox"/>	S17	7551902139	S:\HLATypeStream\CR-CH-PER\CRs\TFS 26414 CI 32250\7551902139_S17_L001_...	01/02/20...

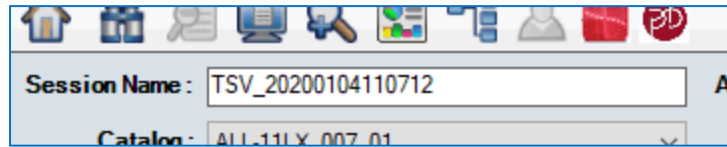
Sample Date	Sample Source	Exists	Patient	First Name	Last Name	Ethnicity	Patient/Donor
01/02/20...	Whole Blood	Y	Rey146	Malcolm	Reynolds	Amerindian	Both

Item	Descrição	
1	Sel (caixa de verificação)	Caixa de verificação de seleção – seleccione amostras para eliminação ou para mover para cima ou para baixo na grelha. A seleção não afeta a submissão ao motor; todas as amostras na grelha são submetidas.
2	Barcode (Código de barras)	Número de código de barras automaticamente derivado do nome do ficheiro.
3	Sample ID (ID da amostra)	Na maioria dos casos, será derivado do nome da amostra. Se não for o caso, pode ser introduzido ou modificado manualmente.
4	File Name (Nome do ficheiro)	Apresenta o caminho para os ficheiros de dados não processados.
5	Sample Date (Data de amostra)	O utilizador pode introduzir manualmente a data em que a amostra foi recolhida
6	Samples Source (Fonte de amostras)	Fonte da amostra colhida.
7	Exists (Existe)	Apresenta 'Y' se a ID da amostra já existir na base de dados ativa. Apresenta 'N' se a ID da amostra não existir na base de dados ativa.
8	Patient (doente)	ID do doente. Se a ID da amostra existir na base de dados e estiver associada a um doente, é apresentada a ID do doente. Pode ser introduzido manualmente.
9	First Name (Nome próprio)	Nome próprio do doente
10	Last Name (Apelido)	Apelido do doente
11	Ethnicity (Etnia)	Selecione etnia na lista pendente
12	Patient/Donor (Doente/dador)	Selecione "Patient" (Doente), "Donor" (Dador) ou "Both" (Ambos)

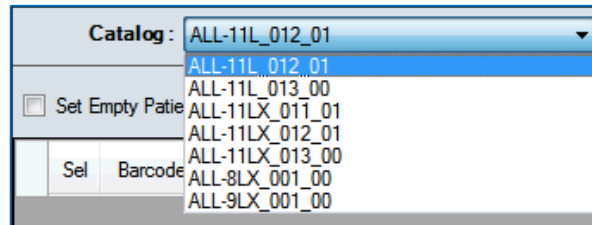
Criar uma sessão

1. Introduzir nome da sessão

O software introduz automaticamente um nome de sessão que inclui carimbo de data e hora, mas o utilizador pode digitar quaisquer caracteres alfanuméricos até 75 caracteres. Se duas sessões tiverem o mesmo nome da sessão fornecido pelo utilizador, a segunda sessão irá substituir o primeiro. Por esse motivo, se optar por não utilizar os nomes de sessão gerados pelo sistema, deve ter-se cuidado para atribuir nomes únicos a todas as sessões.

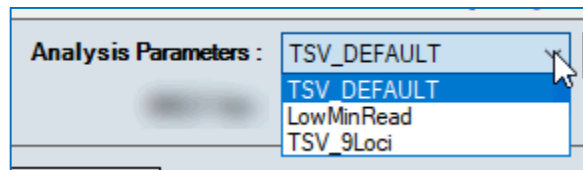


2. Selecione um catálogo – a seleção de catálogo tem de corresponder ao nome SKU para o ensaio utilizado. Para os reagentes AllType NGS 11 de amplificação de loci, utilize o catálogo começando por “ALL” (TODOS). Por predefinição, o

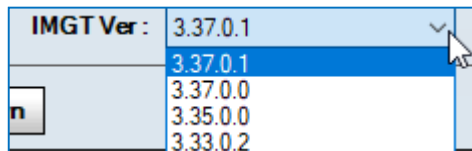


sistema irá selecionar o último catálogo utilizado na análise.

3. Parâmetros de análise
 - a. selecione um conjunto de parâmetros existente
 - b. ou crie uma nova, clicando primeiro na elipse. (*Consulte “Utilitários” para mais informações.*)

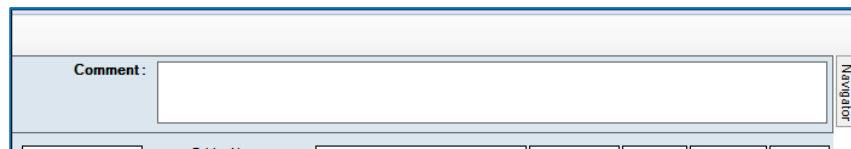


4. Selecionar biblioteca:



5. Introduzir comentário (opcional)

Os comentários introduzidos aqui irão aparecer na página de resumo da sessão analisada e no Resumo do Genótipo (.pdf). Por predefinição, o software irá selecionar a última biblioteca utilizada na análise.



Carregar ficheiros

Recomenda-se que os utilizadores sigam as convenções de nomes padrão para os ficheiros de entrada do TypeStream Visual. Os ficheiros provenientes da Ion Torrent, S5 devem utilizar um dos seguintes:

IonXpress_barcode.samplename_otherinfo.bam
IonXpress_barcode.samplename_otherinfo.fastq

Os nomes de nomes MiSeq (ficheiros de correspondência) devem seguir a convenção do nome do ficheiro MiSeq, normalmente num dos seguintes formulários:

Samplename_S#_L###_R1_###.fastq
Samplename_S#_L###_R2_###.fastq

Existem três botões que permitem o carregamento de ficheiros de dados.

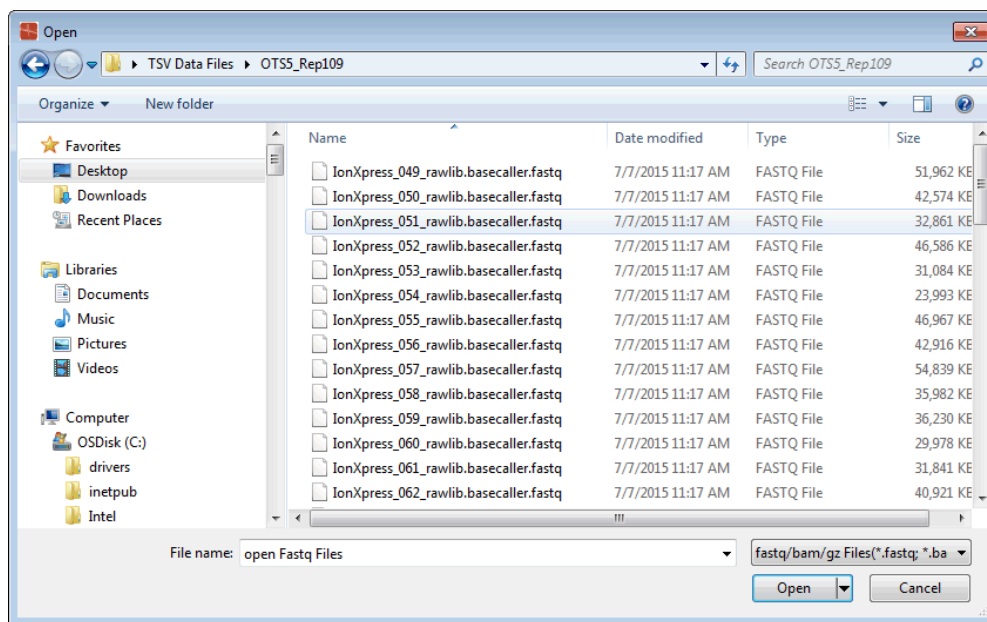


- “Add Fastq/Bam File” (Adicionar ficheiro Fastq/Bam) é o mais utilizado para carregar ficheiros de qualquer fonte.
- “Add Fastq/Bam from Folder” (Adicionar Fastq/Bam da Pasta) quando existem ficheiros em pastas separadas. TypeStream Visual irá criar um ficheiro separado para cada pasta.
- “Fastq<>Sample Name” (Nome da amostra) é utilizado para preencher nomes de amostras quando o nome não pode ser derivado do ficheiro ou nome do ficheiro.

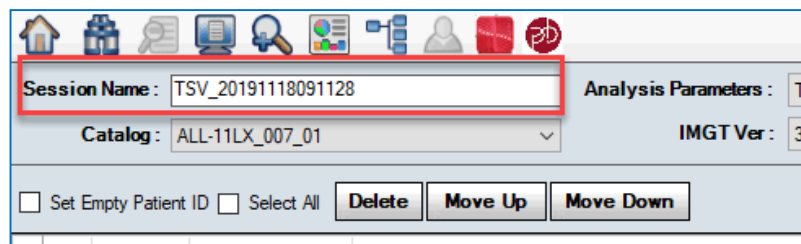
Adicionar Fastq/Bam

Para carregar a maioria dos ficheiros padrão para análise, clique no botão “Add Fastq/BAM file” (Adicionar ficheiro Fastq/BAM).

Será apresentado o painel de navegação. Navegue até à localização dos ficheiros de dados, selecione e clique em Open (Abrir). O sistema aceitará ficheiros .bam, .fastq e .gz. O caminho para os ficheiros selecionados irá aparecer na grelha na página da sessão.

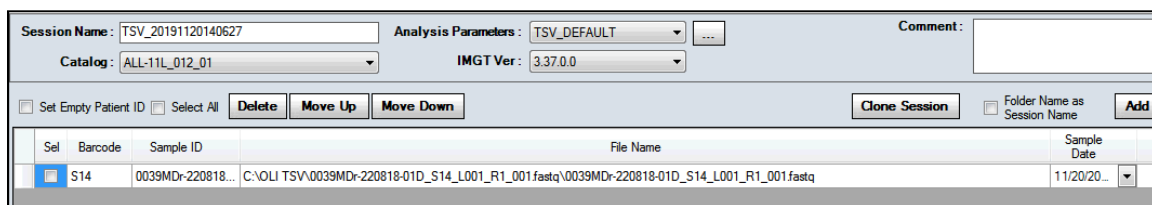


O software irá atribuir automaticamente um nome de sessão com carimbo de hora. Este nome pode ser alterado para a preferência do utilizador.



O sistema requer que o Sample Name (Nome da amostra) seja preenchido. Se a coluna Sample Name (Nome da amostra) estiver vazia, pode ser introduzida manualmente. Evite utilizar espaços em branco ou traços ao nomear.

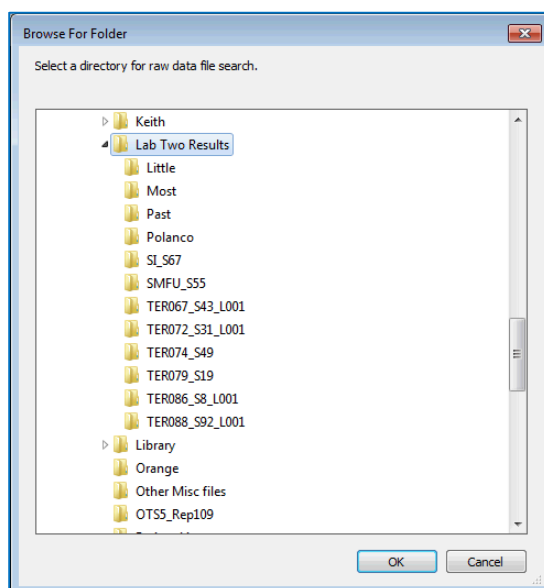
Sel	Barcode	Sample Name
<input type="checkbox"/>	049	C:\Users\susan.e



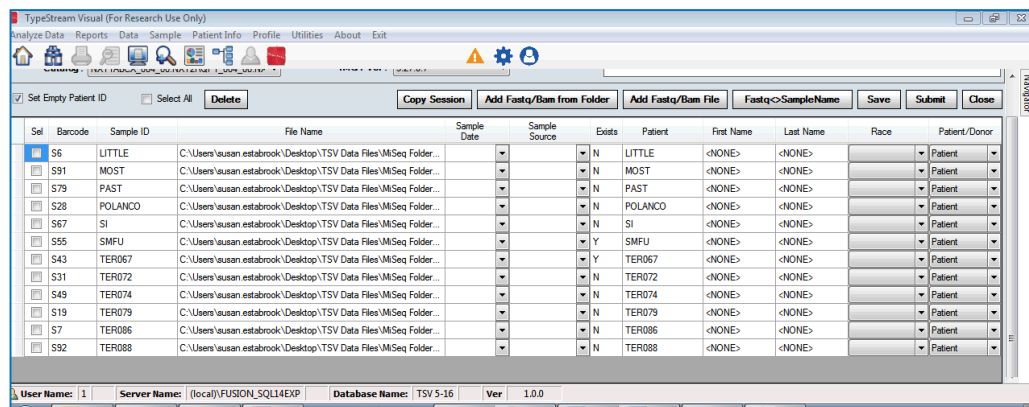
Clique no botão "Submit" (Enviar) ou "Save" (Guardar). "Submit" (Enviar) irá enviar a sessão diretamente para o motor para análise. "Save" (Guardar) irá manter a sessão para análise posterior.

Adicionar Fastq/Bam da pasta

Na ilustração abaixo, uma pasta tem várias subpastas que contêm resultados de tipagem. O TypeStream Visual irá carregar o conteúdo de cada uma das subpastas selecionando a pasta "Lab Two Results" (Resultados do Lab Dois) abaixo.



Cada pasta é representada por uma única entrada na grelha.



Clique em “Save” (Guardar) ou “Submit” (Submeter).

Fastq<>Nome da amostra

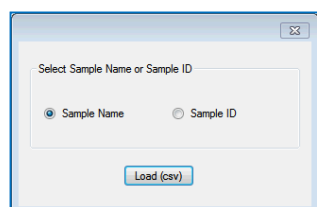
Se o utilizador tiver um grande número de ficheiros para carregar, mas os nomes das amostras não puderem ser derivados do ficheiro ou nome do ficheiro, podem ser carregados em lotes através de um ficheiro .csv. O utilizador tem de construir o ficheiro .csv com os números de código de barras e o nome da amostra, ou opcionalmente a ID da amostra.

	A	B	C	D
1	CSV Version (required)	1		
2	Barcode	Control Type	Sample Name (required)	Sample ID
3	IonXpress_049		McNutt	
4	IonXpress_050		Eubank	
5	IonXpress_051		Likovich	
6	IonXpress_052		Harker	
7	IonXpress_053		Badertscher	

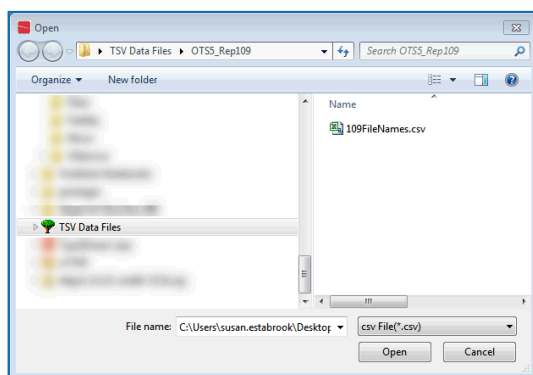
Carregue os ficheiros utilizando “Add Fastq/Bam File” (Adicionar ficheiro Fastq/Bam), conforme descrito anteriormente. Os ficheiros serão apresentados sem nomes de amostras.

Sel	Barcode	Sample ID	File Name	Sample Date	Sample Source	Exists	Patient	First
<input checked="" type="checkbox"/>	049		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	050		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	051		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	052		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	053		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	054		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	055		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	056		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	057		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	058		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	059		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	060		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	061		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	062		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	063		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		
<input type="checkbox"/>	064		C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_R...			N		

Clique em “Fastq<>Sample Name” (Fastq<>Nome da amostra). Selecione Sample Name (Nome da amostra) ou Sample ID (ID da amostra).



Clique em Load (Carregar). Navegue para a localização do ficheiro .csv contendo os nomes das amostras para os ficheiros.



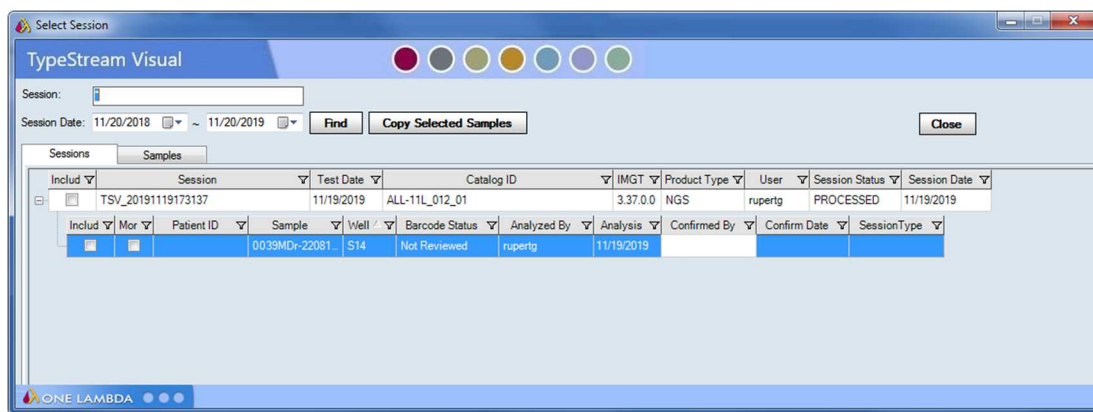
Clique em Open (Abrir). Os nomes das amostras são preenchidos para cada ficheiro.

Sel	Barcode	Sample ID	File Name	Sample Date	Sample Source	Exists	Patient
<input checked="" type="checkbox"/>	049	McNutt	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	McNutt
<input type="checkbox"/>	050	Eubank	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Eubank
<input type="checkbox"/>	051	Likovich	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Likovich
<input type="checkbox"/>	052	Harker	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Harker
<input type="checkbox"/>	053	Badertscher	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Badertscher
<input type="checkbox"/>	054	Cave	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Cave
<input type="checkbox"/>	055	Laubney	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Laubney
<input type="checkbox"/>	056	Hise	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Hise
<input type="checkbox"/>	057	Widup	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Widup
<input type="checkbox"/>	058	Ward	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Ward
<input type="checkbox"/>	059	Thompson	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Thompson
<input type="checkbox"/>	060	Dreier	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Dreier
<input type="checkbox"/>	061	Mollencoupp	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Mollencoupp
<input type="checkbox"/>	062	Gregory	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Gregory
<input type="checkbox"/>	063	Lawtner	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Lawtner
<input type="checkbox"/>	064	Cress	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTSS_R...			N	Cress

Independentemente do método de carregamento, qualquer ficheiro pode ser removido antes de enviar para análise, bastando para isso marcar a caixa de verificação na primeira coluna e clicar no botão "Delete" (Eliminar).

Sessão de clone

Uma sessão de execução anterior ou qualquer combinação de sessões ou amostras pode ser executada novamente para comparar resultados. As sessões podem ser executadas utilizando a mesma configuração de análise ou de outra. Para clonar uma sessão, clique no botão "Clone Session" (Clonar sessão) na parte superior do ecrã. O ecrã seguinte é apresentado, a partir do qual o utilizador pode seleccionar qualquer uma ou todas as sessões.



A sessão abre-se no ecrã de importação como se fosse uma nova sessão. O nome da sessão, os parâmetros de análise, o catálogo e a versão IMGT podem ser modificados para a nova sessão. Os utilizadores têm mais flexibilidade na análise para obter os resultados desejados.

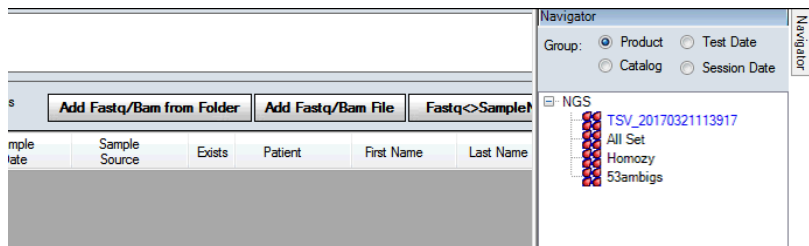
NOTA: embora os utilizadores possam seleccionar sessões e amostras que tenham sido analisadas utilizando diferentes catálogos, a sessão criada utilizará apenas o catálogo seleccionado. Alguns resultados podem diferir.

NOTA: depois de seleccionar sessões e/ou amostras para a nova sessão, TEM DE CLICAR em "Copy Selected Samples" (Copiar amostras seleccionadas) para enviá-las para a página de criação de sessão.

Guardar uma sessão

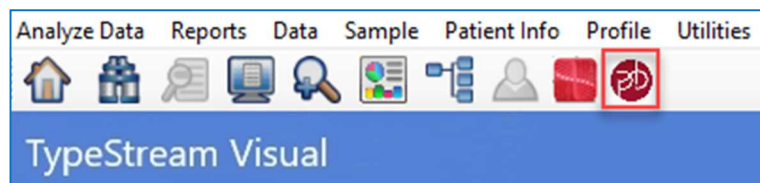
A situação pode surgir onde o utilizador carregou o caminho para os ficheiros de dados não processados e seleccionou outras variáveis, mas optou por não analisar imediatamente. Em vez de enviar o motor imediatamente, clicar em "Save" (Guardar) irá colocar o nome da sessão no navegador sem enviá-lo para análise.

Para qualquer ficheiro guardado, mas não analisado, o nome do ficheiro será apresentado no Navegador a [Azul](#).

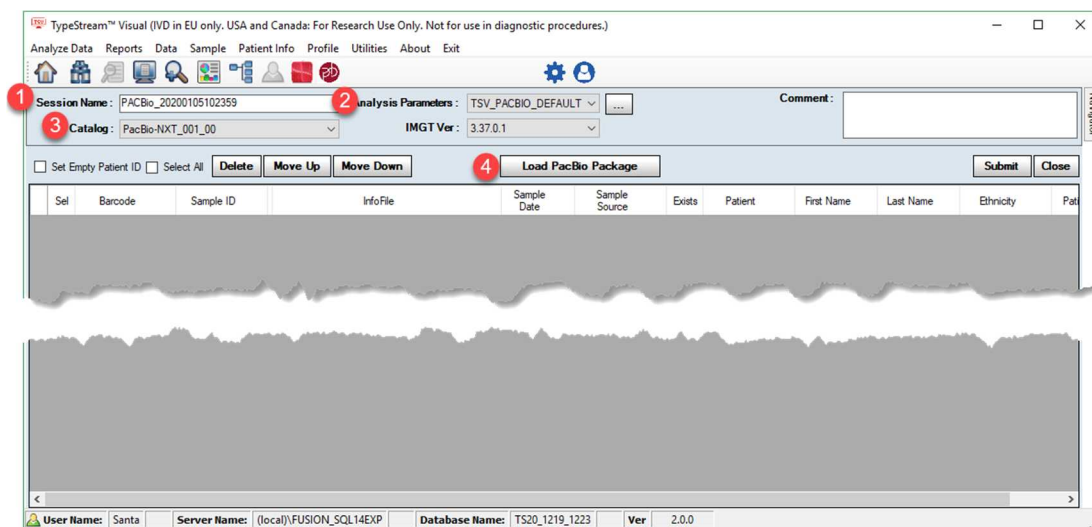


NOTA: esta funcionalidade não está disponível para sessões PACBio. Devido à estrutura de entrada, o software não é atualmente capaz de guardar o caminho para os dados em bruto.

Criar sessão para PACBio

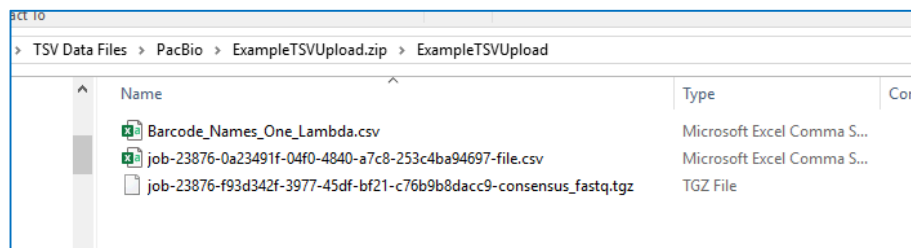
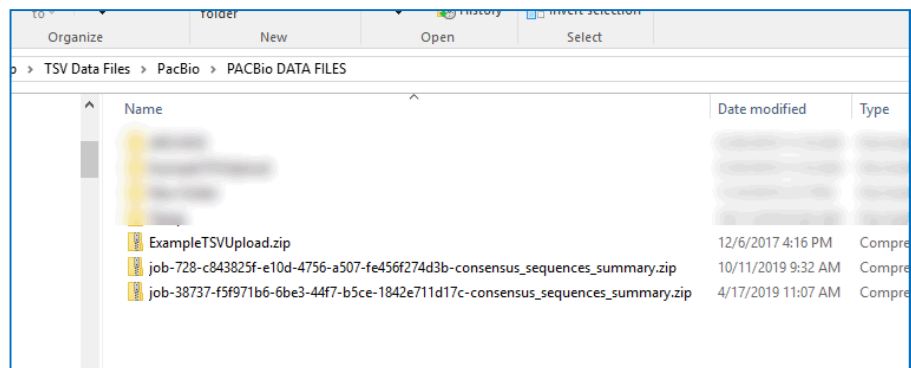


Ao clicar no ícone “PACBio Session Builder” (Construtor de sessão PACBio), irá abrir um ecrã que é maioritariamente o mesmo que para Ion S5 e Illumina, mas difere de formas importantes. Estas são realçadas abaixo.



	Item	Descrição
1	Session Name (Nome da sessão)	Os nomes da sessão são precedidos por “PACBio_” seguido do carimbo de hora. Podem ser modificados ou substituídos antes da análise
2	Analysis Parameters (Parâmetros de análise)	O software contém um conjunto separado de parâmetros predefinidos para a PACBio. Consulte Utilitários para obter mais informações.
3	Catalog dropdown selector (Seletor pendente de catálogo)	Só podem ser utilizados catálogos PACBio; apenas serão apresentados os catálogos PACBio.
4	Load PACBio Package (Carregar pacote PACBio)	Este botão permite a navegação para os ficheiros de dados PACBio. Apenas podem ser descarregados “pacotes” inteiros.

Os ficheiros PACBio compactados são ficheiros comprimidos que contêm todos os dados do sequenciador PACBio.



ALLType FASTPlex

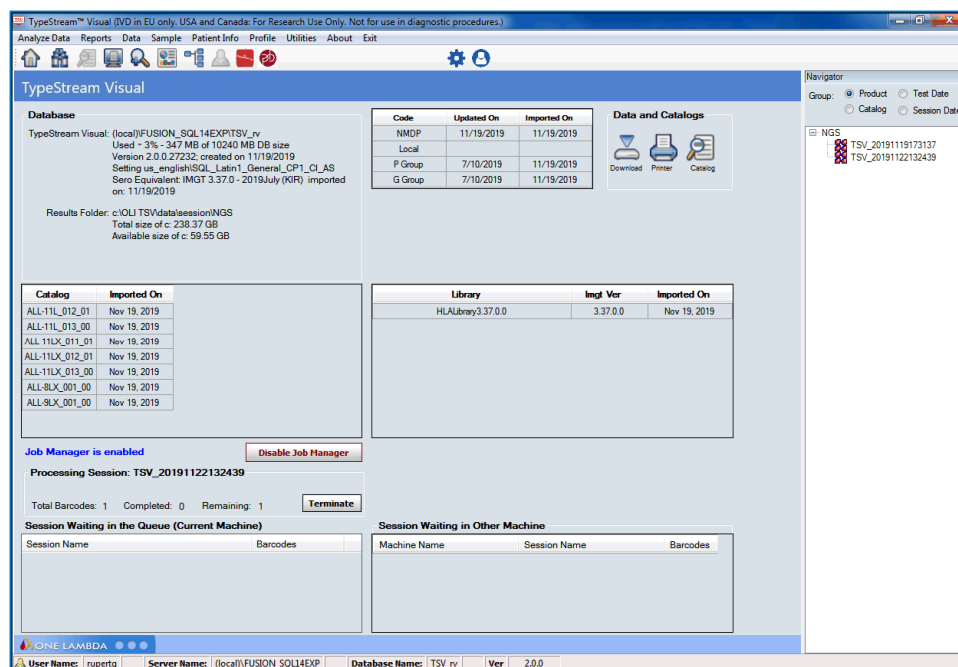
TypeStream Visual suporta o fluxo de trabalho ALLType FASTPlex e é aplicável aos ficheiros em bruto Illumina MiSeq, Illumina iSeq e Illumina MiniSeq.

Os catálogos para FASTPLEX começam por "ALL-FAST".

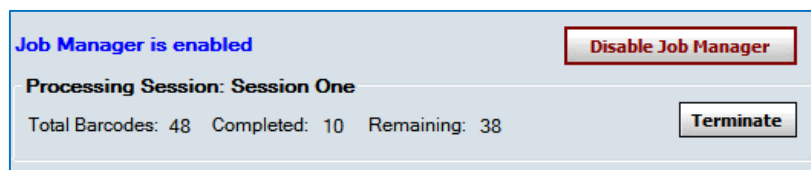
O software encaixa vinte (20) bases a partir da extremidade exterior de ambas as extremidades emparelhadas para reduzir o erro de sequência sistemática do fluxo de trabalho FASTplex.

Gestor de trabalho

Uma sessão enviada para o motor irá aparecer na coluna esquerda do Gestor de trabalho em “Sessions Waiting in the Queue” (Sessões à espera na fila). As sessões submetidas posteriormente a isto aparecerão na coluna da direita em “Session Waiting in Other Machine” (Sessão a aguardar noutra máquina).



O Gestor de trabalho mostra o nome da sessão no motor, número total de códigos de barras na sessão, quantos foram analisados e quantos permanecem.

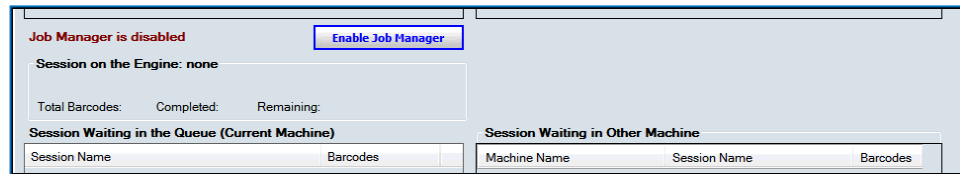


Existe uma funcionalidade limitada em relação à fila à espera de outra máquina. O utilizador na máquina atual não pode alterar a ordem de análise, remover da fila ou terminar sessões na outra máquina. Existem apenas para fins informativos.

Desativar/ativar gestor de trabalho

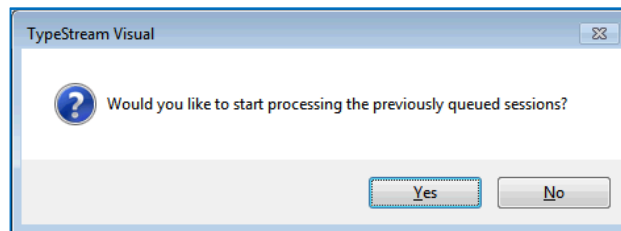
A opção “Disable Job Manager” (Desativar o Gestor de Trabalho) irá parar o motor e devolver a sessão atual à fila. Será apresentado o número de códigos de barras analisados com

sucesso. Para continuar o processamento, clique em “Enable Job Manager” (Ativar gestor de trabalho).



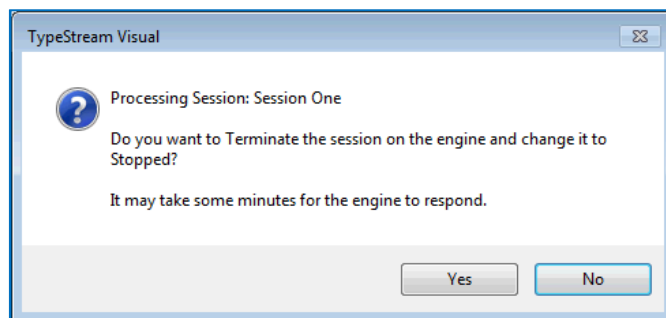
O Gestor de trabalho será automaticamente desativado quando a aplicação for fechada ou o computador for encerrado.

Quando a aplicação for reaberta, será perguntado ao utilizador se a sessão em execução no último encerramento deve ser iniciada novamente. Se selecionar “No” (Não), as sessões permanecerão na fila e o gestor de trabalho permanecerá no estado “disabled” (desativado).



Terminar uma sessão

O botão “Terminate” (Terminar) irá terminar o processo de análise para a sessão no motor. O software confirmará a rescisão.



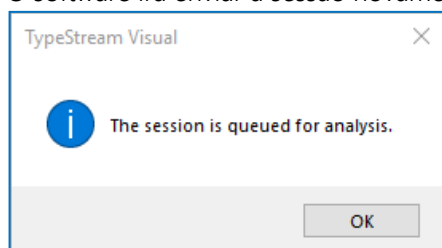
Essa sessão irá aparecer no Navegador em texto a **vermelho**. O motor irá prosseguir com a análise na próxima sessão na fila.

Uma sessão terminada pode ser devolvida ao motor fazendo o seguinte:

- Clique no nome da sessão no Navegador – a sessão abre-se no ecrã de resumo. Cada amostra apresentará o estado de “Not Reviewed” (Não analisado), “In Process” (Em processamento) ou “Not Submitted” (Não submetido).
- Clique no botão **Functions** (Funções) e selecione “Resubmit the Session” (Reenviar a

sessão). (Consulte mais informações no Capítulo 6.)

- O software irá enviar a sessão novamente para a fila e dar confirmação ao utilizador.



Fila de sessões

A fila de sessão é composta por dois painéis separados:

- “Sessions Waiting in the Queue (Current Machine)” (Sessões a aguardar na fila (máquina atual)) e
- “Session Waiting in Other Machine” (Sessão a aguardar noutra máquina). Este segundo painel permite que vários utilizadores ligados à mesma base de dados vejam que sessões o outro utilizador tem à sua espera.

Sessões à espera na fila (máquina atual)

Sessões na fila de espera com Nome da sessão e o número total de códigos de barras.

A ordem das sessões à espera na fila pode ser modificada arrastando e largando o nome da sessão para outra posição. Isto deve ser feito enquanto o motor estiver desativado.

Total Barcodes: 3	Completed: 0	Remaining: 3	Terminate
Session Waiting in the Queue (Current Machine)			
Session Name	Barcodes		
Second run	2		

Sessão à espera de outras máquinas.

As sessões nesta fila apresentam o nome da sessão, o nome da máquina e o número de códigos de barras para sessões ligadas à mesma base de dados onde as sessões estão a ser executadas numa máquina diferente.

Tal como acontece com a fila atual da máquina, quando a sessão vai para o motor, é removida da lista de fila.

Total Barcodes: 3	Completed: 0	Remaining: 3	Terminate
Session Waiting in the Queue (Current Machine)		Session Waiting in Other Machine	
Session Name	Barcodes	Machine Name	Session Name
Second run	2	USWHL-F6W1G2	meext
			2

A outra máquina apresenta o inverso desta máquina:

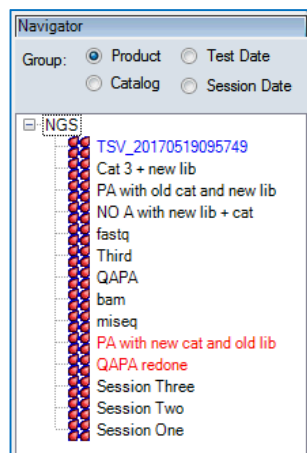
Total Barcodes:	Completed:	Remaining:	
Session Waiting in the Queue (Current Machine)		Session Waiting in Other Machine	
Session Name	Barcodes	Machine Name	Session Name
meext	2	USWHL-2FLTSF2	Second run
			2

“Sessão a aguardar noutra máquina” pode acomodar várias outras máquinas e várias sessões na mesma máquina.

g:	
Session Waiting in Other Machine	
Machine Name	Session Name
USWHL-F6W1G2	meext
USWHL-2FLTSF2	Second run
USWHL-2FLTSF2	TSV_20191203133258

Navegador

Todas as sessões são apresentadas no Navegador. Uma sessão guardada, mas não enviada na página Importar aparece em tipo de letra **azul**. Uma sessão terminada a partir do motor aparece em tipo de letra **vermelho**.



As sessões no Navigator (Navegador) também podem ser ordenadas por Test Date (Data do teste), Session Date (Data da sessão), Product (Produto) ou Catalog (Catálogo).

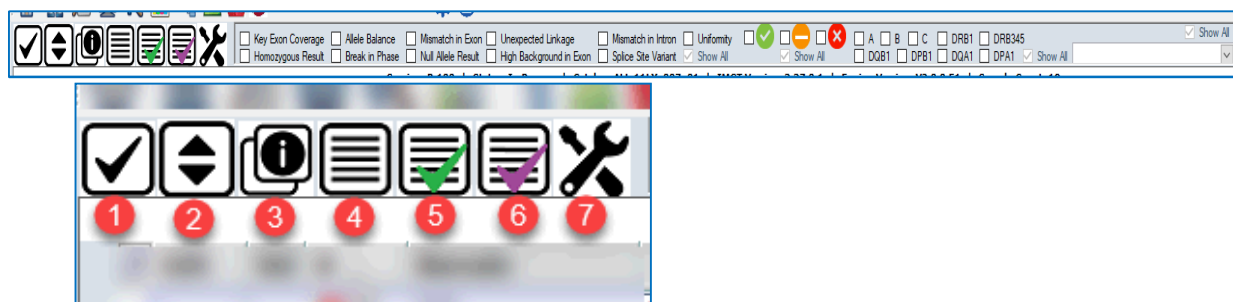
6

Ver análise


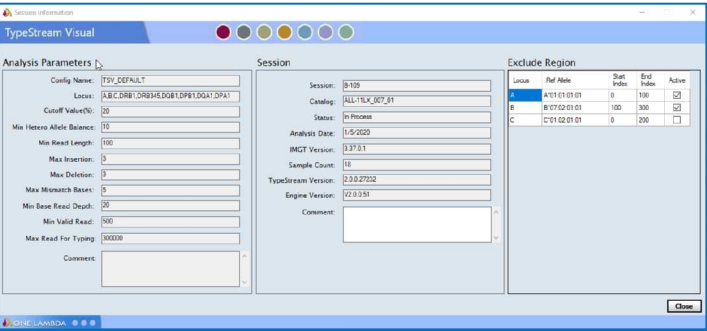
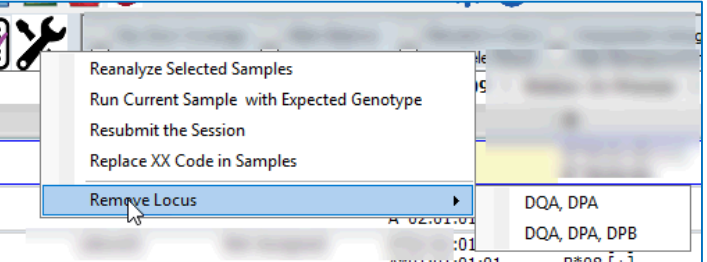
Resumo da sessão

A janela Session Summary (Resumo da sessão) apresenta os resultados da análise TypeStream Visual para todas as amostras. Esta janela pode ser apresentada em “collapsed” (contraída) ou “expanded” (expandida) para mostrar níveis diferentes de detalhe.

No topo da página, quer seja na vista colapsada ou expandida, são um conjunto de funções e filtros para utilização após a análise. O que é apresentado aqui é uma explicação de alto nível. Mais informações detalhadas são mais detalhadas no capítulo.



	Colocar o cursor em pausa	Descrição
1	Toggle Select All (Alternar selecionar tudo)	Irá selecionar ou anular a seleção de todas as amostras numa sessão.

2	Session Detail View / Session Summary View (Vista de detalhes de sessão/Vista de resumo de sessão)	<p>Este botão irá alternar entre “collapsed” (contraída) (vista de resumo de sessão) e “expanded” (expandida) (vista de detalhe de sessão). O ícone acima indica que as amostras estão atualmente na visualização colapsada e clicar aqui irá expandi-las. O ícone para ir de expandida a contraída parece o seguinte e irá substituir o ícone na posição 2. Ao mover-se de uma sessão para outra, a vista estará no modo fechado.</p> 
3	Show session information (Mostrar informações da sessão)	<p>Ao clicar neste botão, irá apresentar uma janela que apresenta informações relativas a esta sessão, incluindo parâmetros de análise utilizados, catálogos e biblioteca utilizada, contagem de amostras, versão TypeStream, versão do motor e localizações de quaisquer regiões excluídas. As regiões que foram excluídas para a sessão atual serão verificadas.</p> 
4	Save Assignment to Selected Samples (Guardar atribuição em amostras selecionadas)	<p>Clicar neste botão atribui os genótipos gerados pelo software a todos os loci que foram selecionados utilizando a caixa de verificação. No caso de um NO CALL (SEM CHAMADA) ou genótipo de ambiguidade muito ambígua (tendo 100 ou mais), não será feita uma atribuição. Os genótipos atribuídos serão apresentados a NEGRITO na linha de amostra do resumo da sessão.</p>
5	Mark Selected Samples as Reviewed (Marcar amostras selecionadas como revistas)	<p>Quando o supervisor ou técnico revê os genótipos atribuídos, clicar neste botão irá marcá-los como Reviewed (Revistos). Os genótipos revistos aparecem a VERDE NEGRITO na vista contraída; o locus terá fundo verde numa vista expandida. Apenas as amostras que foram atribuídas serão analisadas.</p>
6	Mark Selected Samples as Confirmed (Marcar amostras selecionadas como confirmadas)	<p>Isto requer o estado do nível de supervisor e confirma que todos os genótipos atribuídos e revistos são aprovados. Visualização confirmada do genótipo a ROXO NEGRITO na vista contraída; o locus terá fundo roxo numa vista expandida. Apenas as amostras que foram revistas serão confirmadas.</p>
7	Functions (Funções)	<p>Este botão abre um painel de seleção para operações adicionais na sessão ou amostra. <i>Consulte a secção Funções abaixo para obter mais informações.</i></p> 

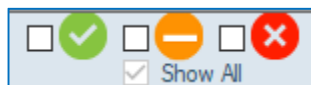
Filtragem para métricas de saúde

As métricas de saúde discutidas na secção “Utilitários” de um capítulo anterior podem ser filtradas aqui para uma visualização fácil. Consulte a secção e mais adiante neste capítulo para obter informações sobre as especificidades de cada filtro.

<input type="checkbox"/> Key Exon Coverage	<input type="checkbox"/> Allele Balance	<input type="checkbox"/> Mismatch in Exon	<input type="checkbox"/> Unexpected Linkage	<input type="checkbox"/> Mismatch in Intron	<input type="checkbox"/> Uniformity
<input type="checkbox"/> Homozygous Result	<input type="checkbox"/> Break in Phase	<input type="checkbox"/> Null Allele Result	<input type="checkbox"/> High Background in Exon	<input type="checkbox"/> Splice Site Variant	<input checked="" type="checkbox"/> Show All

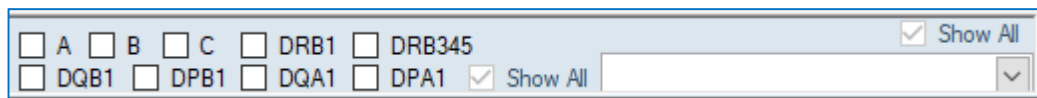
Filtragem para nível de métrica de saúde

Na configuração NGS, cada uma das métricas de saúde acima foi ponderada com o nível de gravidade da métrica. Utilize os filtros abaixo para uma visualização rápida. A filtragem das amostras está ao nível do código de barras.

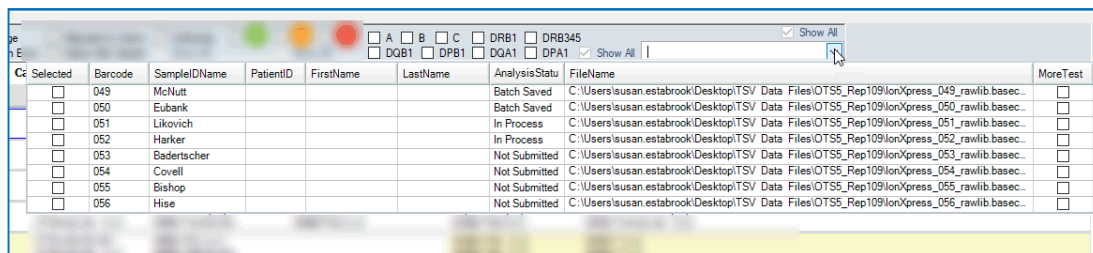


Filtragem para locus e código de barras

Os loci podem ser filtrados para visualizar loci ou combinações individuais (por exemplo, DRB1 + DRB345). Também pode ser utilizado em combinação com código de barras ou qualquer outra opção de filtro.



Clicar no menu pendente para ver todos os códigos de barras da sessão e incluir informações relacionadas, bem como o estado da análise atual.

A captura de tela mostra uma interface de usuário com uma tabela de amostras. No topo, há um painel de controle de filtragem com checkboxes para A, B, C, DRB1, DRB345, DQB1, DPB1, DQA1, DPA1 e um botão 'Show All'. A tabela abaixo tem as seguintes colunas: 'Selected', 'Barcode', 'SampleIDName', 'PatientID', 'FirstName', 'LastName', 'AnalysisStatus', 'FileName' e 'MoreTest'.

Selected	Barcode	SampleIDName	PatientID	FirstName	LastName	AnalysisStatus	FileName	MoreTest
<input type="checkbox"/>	049	McNutt				Batch Saved	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_Rep109\onXpress_049_rawlib basec...	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	050	Eubank				Batch Saved	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_Rep109\onXpress_050_rawlib basec...	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	051	Likovich				In Process	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_Rep109\onXpress_051_rawlib basec...	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	052	Harker				In Process	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_Rep109\onXpress_052_rawlib basec...	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	053	Badertscher				Not Submitted	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_Rep109\onXpress_053_rawlib basec...	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	054	Covell				Not Submitted	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_Rep109\onXpress_054_rawlib basec...	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	055	Bishop				Not Submitted	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_Rep109\onXpress_055_rawlib basec...	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	056	Hise				Not Submitted	C:\Users\susan.estabrook\Desktop\TSV Data Files\OTS5_Rep109\onXpress_056_rawlib basec...	<input type="checkbox"/>

Vista de Resumo da Sessão – contraída

Quando selecionadas pela primeira vez no Navigator (Navegador), as sessões abrem na vista de resumo da sessão. Esta é uma visão geral de alto nível na qual vê o seguinte:

- Acima da grelha, são listados o nome da sessão, o estado da sessão, o catálogo utilizado, a versão da biblioteca IMGT utilizada, a versão do motor e a contagem da amostra.
- Cada amostra é apresentada numa linha de resumo separada, apresentando o nível de saúde, código de barras, ID de amostra, estado de análise e todos os loci representados nos dados.
- O nível de saúde do código de barras representa a classificação mais elevada (mais grave) das amostras individuais.
- É apresentada a genotipagem derivada de software para cada locus.
- Qualquer falha de uma métrica será realçada a amarelo.

Edit	Sel	H	Barcode	Sample ID	Analysis Status	A	B	C	DRB1	DRB345	DQA1	DQB1	DPA1
			049	Mchlutt	Not Assigned	A*02:01:01:01 A*11:02:01:01	B*40:01:02 [+] B*46:01:01	C*07:02:01:15 C*06:01:01:01	DRB1*08:03:02 [+] DRB1*09 [+]	DRB345*01:03:02 DRB345*01:03:02	DQA1*03 [+] DQA1*06 [+]	DQB1*03 [+] DQB1*04:01:01 [+]	DPB1*05:01:01 [+] DPB1*14:01:01 [+]
			050	Eubank	Not Assigned	A*02:01:01:01 A*02:01:01:01	B*27:05:02:05 B*27:05:02:05	C*01:02:01:01 C*01:02:01:01	DRB1*01 [+] DRB1*01 [+]		DQB1*05 [+] DQB1*05 [+]	DQB1*04:01:01 [+] DQB1*04:01:01 [+]	


Vista de Detalhes da Sessão – expandida

Para ver os loci individuais e obter informações mais detalhadas, clique no botão “Session Detailed View” (Visualização detalhada da sessão). Isto irá expandir todas as amostras e todos os loci serão visíveis. Ou clique em “+” no código de barras para apresentar loci individuais apenas para uma amostra. A grelha expande-se conforme mostrado abaixo.

Sel	H	Locus	Allele 1	[K/N/I] 1	Notes 1	Allele 2	[K/N/I] 2	Notes 2	System Comments	Final Assignment	Coverage
		A	A*01:01:01:01	[0/0/0]		A*02:01:01:01	[0/0/0]			A*01:01:01 A*02:01:01	[0/0/0]
		B	B*53 [+]	[1/0*/0*]	NEW	B*58:08:02	[0/0*/0*]		Mismatch(es) in an exon	B*53:06/53:01:13/53:02B...	[0/0/0]
		C	C*07	[1/0/5*]	NEW	C*15:02:01:01	[0/0/0]		allele 1 has 1 possible in...	C*07:815 C*15:02:01	[0/0/0]
		DRB1	DRB1*13:01:01:02	[0/0/0]		DRB1*13:02:01:03	[0/0/0]			DRB1*13:01:01 DRB1*13:0...	[0/0/0]
		DRB345	DRB3*01:01:01:02	[0/0/2]	NEW	DRB3*03:01:01:03	[0/0/0]		1 low variant (<.10)	DRB3*01:01:02 DRB3*03:0...	[0/0/0]
		DQA1	DQA1*01:02:01:04	[0/0/0]		DQA1*01:03:01:02	[0/0/0]			DQA1*01:02:01 DQA1*01:...	[0/0/0]
		DQB1	DQB1*06:03:01 [+]	[0/0/0]		DQB1*06:09:01:01	[0/0/0]			DQB1*06:03:01/06:41 DQB...	[0/0/0]
		DQB1	DQB1*06:41	[0/0*/0*]		DQB1*06:88	[0/0*/0*]			DQB1*06:03:01/06:41 DQB...	[0/0/0]
		DPA1	DPA1*01:03:01:02	[0/0/0]		DPA1*01:03:01:02	[0/0/0]			DPA1*01:03:01 DPA1*01:0...	[0/0/0]
		DPB1	DPB1*04:01:01 [+]	[0/0/0]		DPB1*104:01:01 [+]	[0/0/0]			DPB1*04:01:01/124:01:01...	[0/0/0]
		DPB1	DPB1*124:01:01	[0/0/2]	NEW	DPB1*702:01	[0/0/0*]			DPB1*04:01:01/124:01:01...	[0/0/0]

Com todas as linhas expandidas, a grelha apresenta a lista de códigos de barras com as colunas de dados listadas abaixo. Tenha em atenção que a caixa de verificação de seleção na extrema esquerda é para selecionar loci para funções (por exemplo, “Assign All” (Atribuir tudo)) e não tem nada a ver com o que é apresentado no painel de análise.

Item	Descrição
1	<p>Locus Health icon (ícone de saúde de locus) (H)</p> <p>Saúde – métrica de saúde e gravidade conforme estabelecido em Utilitários. Cada locus apresentará o ícone de saúde que representa o número mais elevado (mais grave) de todas as métricas falhadas.</p>

2	Locus	Todos os loci presentes na amostra são apresentados aqui. O campo Locus é apresentado a verde quando o locus é guardado na página de análise e roxo quando é confirmado na página de análise.
3	Allele 1 (Alelo 1)	Apresenta a genotipagem determinada pelo software. <ul style="list-style-type: none"> • [+] indica que existem alelos ambíguos. Passe o rato sobre este indicador para ver a lista de alelos. • "r" indica um alelo raro se o software tiver sido configurado para apresentar a frequência do alelo • As ambiguidades Cis/trans são apresentadas a roxo com ambos os genótipos apresentados.
4	[K/N/I] 1	Contagem de erros de correspondência para o alelo 1. K=erros de correspondência em exões chave; N=erros de correspondência em exões não-chave; I=erros de correspondência em intrões.
5	Notes 1 (Notas 1)	As notações relativas à chamada de alelos para o alelo 1 aparecem aqui e podem incluir NEW (NOVO), Low Coverage (Baixa cobertura), NO CALL (SEM CHAMADA).
6	Allele 2 (Alelo 2)	A chamada de alelos superior gerada pelo software para o alelo 2.
7	[K/N/I] 2	Contagem de erros de correspondência para o alelo 2.
8	Notes 2 (Notas 2)	As notações relativas à chamada de alelos para o alelo 2.
9	System Comments (Comentários do sistema)	Os comentários do sistema incluem quaisquer métricas falhadas que tenham sido configuradas para tal apresentação, ou várias outras condições relacionadas com a inserção, frequência de fundo elevada ou outros aspetos notáveis da análise.
10	Final Assignment (Atribuição final)	Quando o utilizador guarda uma atribuição final na página de análise, a atribuição final é apresentada aqui. Na ilustração acima, apenas um locus foi guardado.
11	Coverage (Cobertura)	Histograma da cobertura de leitura do locus. Clicar com o botão esquerdo do rato no histograma apresenta uma versão de tamanho grande para mais clareza: <div style="text-align: center;">  </div> <p>Os elementos do histograma são os seguintes:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Área verde = alelo 1 • Área azul = alelo 2 • Área cinzenta = ambos os alelos • Bandas roxas escuras = exões • Bandas roxas claras = intrões

Todas as larguras de coluna no nível do locus podem ser redimensionadas pelo utilizador. Para manter as colunas redimensionadas, aceda à página Inicial antes de seleccionar outra sessão para visualizar.

Apresentação de alelos

A imagem TypeStream apresentará resultados de locus com base na mais recente biblioteca IMGT na base de dados. Um alelo heterozigótico típico apresenta os genótipos gerados pelo software e os dados de suporte, conforme descrito acima. Para a ambiguidade de cis/trans, o software apresenta totalmente ambos os genótipos na página de detalhes do resumo e os dados serão sombreados com um fundo roxo.

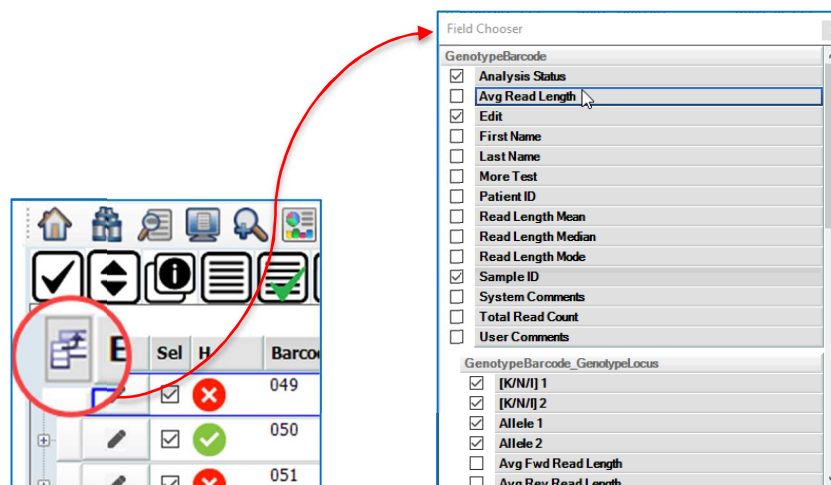
Sel	H	Locus	Allele 1	[K/N/I] 1	Notes 1	Allele 2	[K/N/I] 2	Notes 2	Final Assignment
<input checked="" type="checkbox"/>	A	A*01:01:01:01	[0/0/0]			A*02:01:01:01	[0/0/0]		

Final Assignment	Mapped Reads	Min Coverage	Max Coverage	Total Reads	Coverage
	10829	246	683	10983	

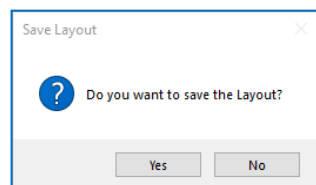
► Novidades na v2.0

Seletor de campo

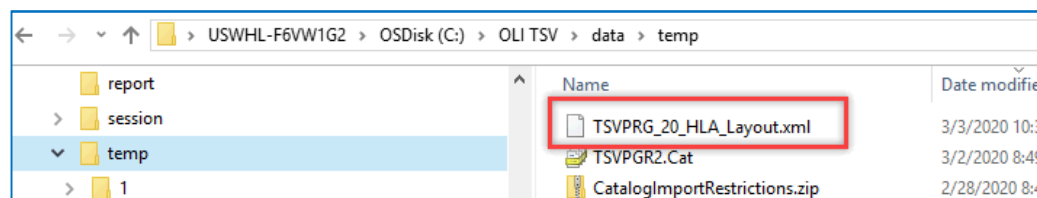
O utilizador pode incluir mais colunas na grelha, clicando no ícone no canto superior esquerdo da grelha. É apresentada a janela Field Chooser (Seleção de campo). A parte superior do seletor mostra as opções disponíveis para o modo fechado, a parte inferior mostra as opções para o modo expandido (nível do locus). Selecione as opções pretendidas marcando a caixa de verificação e saia do seletor de campos para as guardar.



Depois de fazer as seleções, utilize o "x" no canto superior direito para remover o Seletor de campos. Será apresentada uma mensagem a confirmar que o esquema deve ser guardado.



Para limpar todas as seleções de campos e regressar às predefinições, navegue até C:\OLI TSV\data\temp e remova o ficheiro "TSVPRG_20_HLA_Layout.xml."



► Novidades na v2.0

Atribuir, Rever, Confirmar



Utilizando estes três botões, é possível Assign (Atribuir), Review (Rever) ou Confirm (Confirmar) a genotipagem para todas as amostras ou amostras selecionadas com o clique de um botão.

Session: B-109 Status: Processed Catalog: ALL-111X_007_01 IMGT Version: 3.37.0.1 Engine Version: V2.0.0.51 Sample Count: 18											
Sel	H	Barcode	Sample ID	Analysis Status	A	B	C	DRB1	DRB345	DQB1	DPB1
<input type="checkbox"/>	✖	049	McNutt	Confirmed	A*02:10 A*11:02:01	B*40:01:02 B*46:01:01	C*07:02:01 C*08:01:01	DRB1*08:03:02 DRB1*09:01:02/09:31	DRB4*01:03:02 DRB4*01:03:02	DQB1*03:03:02/03:3 98...	DPB1*05:01:01/135:01 DPB1*14:01:01/834:01
<input checked="" type="checkbox"/>	✖	051	Likovich	Confirmed	A*01:01:01 A*01:01:01	B*08:01:01/08:20 7...	C*07:01:01 C*07:01:01	DRB1*03:01:01/03:14 7...	DRB3*01:01:02 DRB3*01:01:02	DQB1*02:01:01/02:1 09/02:148...	DPB1*03:01:01/727:01/1 DPB1*04:01:01/350:01
<input type="checkbox"/>	✖	056	Hise	Reviewed	A*29:02:01 A*29:02:01	B*44:03:01/44:46 6N B*44:03:01/...	C*16:01:01 C*16:01:01	DRB1*07:01:01/07:79 DRB1*07:01:01	DRB4*01:01:01/01:75/0 1:83 DRB4*01:01:01	DQB1*02:02:01/02:1 56/02:02:09/02:11...	DPB1*02:01:02 DPB1*02 DPB1*04:01:01/350:01
<input type="checkbox"/>	✖	057	Zirpola	Reviewed	A*02:01:01 A*02:01:13	B*44:02:01/44:19 N B*44:02:01/4...	C*05:01:01 C*05:01:01	DRB1*14:54:01/14:12 2 DRB1*14:54:01/1...	DRB3*02:02:01 DRB3*02:02:01	DQB1*05:03:01/05:0 3:18/05:03:19/05:...	DPB1*04:02:01 DPB1*04 DPB1*04:01:01/350:01
<input type="checkbox"/>	✖	058	Thatcher	Assigned	A*24:02:01 A*24:02:01	B*07:02:01/07:02 :71/07:02:62/07...	C*07:02:01 C*15:02:01	DRB1*14:07:01 DRB1*15:01:01/15:...	DRB3*02:02:01 DRB5*01:01:01	DQB1*05:03:01/05:0 3:18/05:03:19/05:...	DPB1*04:01:01/350:01

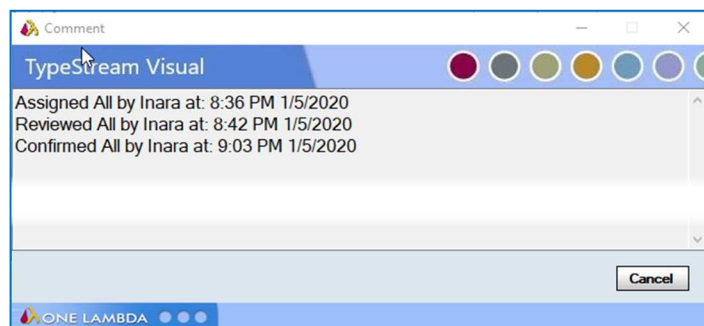
No exemplo acima, o código de barras 58 tem todos os loci atribuídos utilizando o botão Assign (Atribuir). Os genótipos apresentados a negrito e o "Analysis Status" (Estado da análise) apresentam "Assigned" (Atribuído).

Os códigos de barras 56 e 57 foram inicialmente atribuídos e depois revistos utilizando o botão Review (Rever). O ecrã de genótipos é apresentado a verde negrito e o estado da análise apresenta "Reviewed" (Revisto) e tem um fundo verde.

Os códigos de barras 49 e 51 foram inicialmente Atribuídos, depois Revistos e depois Confirmados utilizando o botão Confirm (Confirmar). Os genótipos apresentados em roxo negrito e Estado de análise apresentam "Confirmado" e têm um fundo roxo.

Segundo a conceção, as amostras não podem ser confirmadas antes de serem revistas e não podem ser revistas antes de serem atribuídas.

Todas as atribuições, revisões e confirmações são rastreadas e podem ser acedidas através do "Assignment History" (Histórico de atribuição) no Analysis Panel (Painel de análise).



Existem várias instâncias nas quais as atribuições não serão feitas pelo software.

- No caso de uma ambiguidade cis/trans, o software não seleciona um genótipo sobre o outro
- Um alelo altamente ambíguo com 100 ou mais ambiguidades
- Um alelo NO CALL (SEM CHAMADA)

Session: B-109 Status: Processed Catalog: ALL-11LX_007_01 IMGT Version: 3.37.0.1 Engine Version: V2.0.0.51 Sample Count: 18											
Sel	H	Barcode	Sample ID	Analysis Status	A	B	C	DRB1	DRB345	DQB1	DPB1
<input type="checkbox"/>	✓	050	Eubank	Not Assigned	A*02:01:01 A*02:01:01	B*27:05:02 B*27:05:02	C*01:02:01 C*01:02:01	DRB1*01:01:01/01:01 :32/01:01:33/01:10...		DQB1*05 [+] DQB1*05 [+]	DPB1*04:01:01 DPB1*04:01:01
<input type="checkbox"/>	✗	053	Badertscher	Not Assigned	A*03:01:01 A*03:01:01	B*35:01:01/35:44 7...	C*01:02:01 C*04:01:01	DRB1*01:01:01/01:01 :32/01:01:33/01:10...		DQB1*04:02:01/04:0 2:18/04:51/04:52/...	DPB1* [+] DPB1* [+]
<input checked="" type="checkbox"/>	✓	063	Schudlo	Assigned	A*02:01:01 A*02:07:01	B*46:01:01 B*46:01:01	C*01:02:01 C*01:02:01	DRB1*08:03:02 DRB1*08:03:02		DQB1*06:01:01/06:0 1:15/06:01:25/06:...	DPB1*02:02:01 DPB1*02:02:01
<input checked="" type="checkbox"/>	✗	064	Grapes	Not Assigned	A*01:01:01/01:17 /01:194/01:23:0...	B*08:01:01/08:20 7 B*44:02:01/44...	C*05:01:01 C*07:01:01	DRB1*04:04:01 DRB1*04:09	DRB4*01:03:01/01:107/ 01:83 DRB4*01:03:02	DQB1*03 [+] DQB1*03 [+]	DPB1*20:01:01 DPB1*532:01/891:01
<input checked="" type="checkbox"/>	✗	065	Greene	Not Assigned	A*02:07:01 A*24:02:01/24:0...	B*07:02:01/07:02 .62 B*15:01:01	C*03:03:01 C*07:02:01	DRB1*15:01:01/15:17 1 DRB1*15:01:01/1...	DRB5*01:01:01 DRB5*01:40	DQB1*03 [+] DQB1*06 [+]	DPB1*02:02:01/779:01/496:01 DPB1*04:01:01/04:01:01N/806:01:01

Observe o seguinte para a tabela acima:

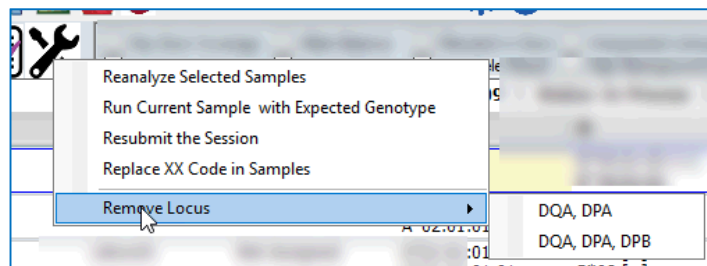
- O código de barras 50 foi confirmado, mas tem NO CALL (SEM CHAMADA) para o DRB345 e um DQB1 muito ambíguo. Devido à elevada ambiguidade, o software não fez uma tarefa para DQB1 e os alelos não são negrito nem a roxo. Além disso, o Estado da análise mantém o seu valor "Não atribuído" porque as atribuições não estão concluídas.
- O código de barras 53 tem uma SEM CHAMADA para o DRB345. DPB1 é uma ambiguidade cis/trans e, portanto, não foi atribuída pelo software. Analysis Status (Estado da análise), retendo o valor "Not Assigned" (Não atribuído).
- O código de barras 63 tem uma SEM CHAMADA para o DRB345. Como tal era esperado devido a associação de ligações, e todos os outros loci foram atribuídos, o Estado da análise foi alterado para "Assigned" (Atribuído).
- O código de barras 64 e 65 ambos têm alelos DQB1 muito ambíguos e, portanto, não foram atribuídos. Embora os outros loci tenham sido atribuídos e, para o código de barras 64, revisto, o Estado da análise continua "Not Assigned" (Não atribuído).

Note que este processo apresenta genótipos para o número de campos especificados nas Definições de Atribuição na Configuração NGS. (Consulte "Utilitários" para mais informações.)

Tenha em atenção também que a utilização deste processo não irá guardar genótipos no registo do doente. Isto tem de ser feito manualmente no Analysis Panel (Painel de análise).

Funções

O TypeStream Visual contém o número de funções para operações adicionais em dados analisados disponíveis diretamente a partir da Summary Page (Página de resumo), quer seja em modo expandido ou contraído. Basta clicar no ícone de ferramentas e selecionar a opção que pretende utilizar.



Reanalisar amostras selecionadas

A "Reanalysis" (Nova análise) abre uma nova sessão para qualquer código de barras selecionado diretamente a partir da página de resumo. Selecione um único ou vários códigos de barras ou toda a sessão, clique em "Reanalysis" (Reanálise) e a aplicação abre o(s) código(s) de barras selecionado(s) numa nova sessão. O nome da sessão, os parâmetros de análise, o

catálogo e a versão IMGT podem ser modificados para a nova sessão.

Executar amostra atual com genótipo esperado

Anteriormente conhecido como “Retype Current Barcode” (Reintroduzir código de barras atual), esta ferramenta pode ajudar o utilizador que considera que o software pode não ter utilizado o alelo de referência correto na sua análise.

Numa execução normal, o software calcula primeiro os alelos candidatos com base nas sequências de leitura em bruto. As sequências dos alelos candidatos são utilizadas para leituras de mapas. As leituras mapeadas são então utilizadas para construir a sequência de consenso para genotipagem.

Quando os alelos candidatos estimados são muito diferentes dos alelos alvo, causa um problema de mapeamento de leitura; a sequência de consenso pode resultar num genótipo errado ou nenhum.

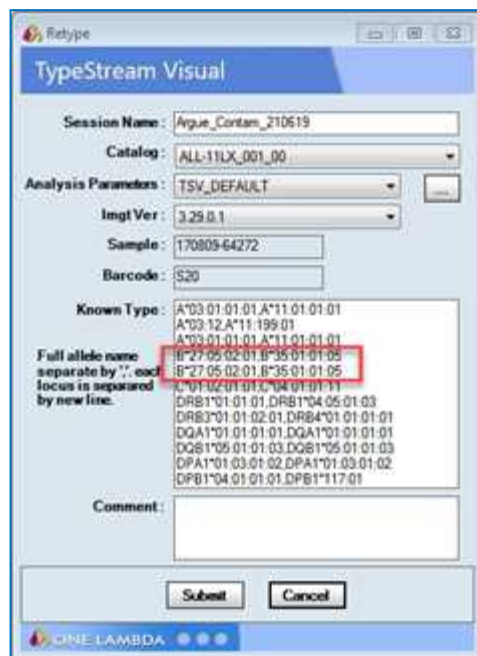
Ao utilizar esta função, o utilizador pode fornecer um genótipo esperado, ou seja, a amostra foi previamente introduzida por um método diferente. Com o genótipo esperado, o software não necessita de utilizar alelos candidatos como referência de mapeamento. Em vez disso, utiliza os alelos fornecidos pelo utilizador como referência para mapeamento e tipagem a jusante.

Normalmente, o genótipo resultante deve estar próximo do genótipo indicado. Se for completamente diferente, ou o genótipo fornecido não é esperado ou o software está a mapear incorretamente as leituras.

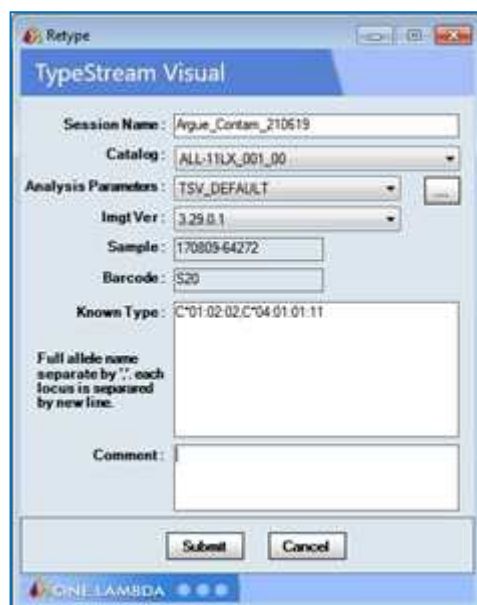
O utilizador pode selecionar a opção “Rerun Current Barcode with Expected Typing” (Reanalisar código de barras atual com tipagem esperada), introduzir manualmente o tipo correto e submeter para reanálise, que pode utilizar os mesmos parâmetros e biblioteca ou alterar

O formato de tipo conhecido é muito restrito e o software irá pré-preencher as tipagens conforme determinado na análise original. O utilizador só tem de editar os alelos para os quais a chamada de tipagem está em questão e deixar o resto como está. O software não verifica se o nome do alelo introduzido é válido; qualquer nome de alelo inválido será ignorado, ou seja, utilizando DRB1*04:01:01:01 e não DRB1*04:01, o que pode levar a um tipo de erro de digitação.

No exemplo abaixo, o locus B tem dois genótipos. Se o utilizador clicar em Submit (Enviar) com a janela como está, o locus B irá reescrever apenas com o primeiro genótipo de locus B



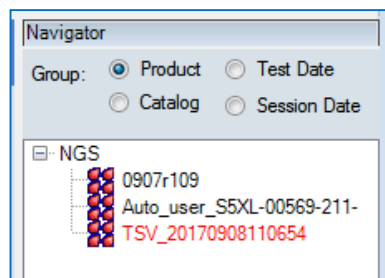
Se o utilizador quiser que o software deixe apenas locus B e altere apenas, por exemplo, o locus C, irá alterá-lo para o seguinte e depois clicar em enviar:



Utilizando este método, o locus B continuará a ser apresentado como vários genótipos como apresentado acima.

Reenviar sessão

A opção Resubmit (Reenviar) está disponível apenas para uma sessão que só foi parcialmente analisada. Quando uma análise de sessão tiver sido terminada utilizando o botão "Terminate" (Encerrar), a sessão é apresentada no Navegador em texto **vermelho**.



Selecionar a sessão abre a página de resumo da sessão. Aceda a Functions > Resubmit the Session (Funções > Reenviar a sessão).

Cada uma das amostras e códigos de barras na sessão é apresentada com o estado "Not Assigned" (Não atribuído), "In Process" (Em processamento) ou "Not Submitted" (Não submetido).

Session: TSV						
Edit	Sel	H	Barcode	Sample ID	Analysis Status	A
	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	007	729067	Not Assigned	A* A*
	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	012	729533	Not Assigned	A* A*
	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	069	729871	In Process	
	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	094	729869	In Process	

Ao seleccionar "Resubmit the Session" (Reenviar a sessão), irá enviar a sessão novamente para o motor para continuar a análise onde ficou.

Substituir código XX

Após o carregamento de um ficheiro NMDP atualizado, clicar neste botão irá substituir quaisquer marcadores de posição "XX" na atribuição final pelo código NMDP atualizado. O estado da amostra e do locus é irrelevante ao substituir o código XX.

Remove locus

O utilizador tem a opção de remover os resultados da análise DQA1, DPA1 e/ou DPB1 da sessão. Esta capacidade é mais útil quando os dados de 9-loci foram analisados com definições de 11 loci. Neste caso, DQA1 e DPA1 serão apresentados como NO CALL (SEM CHAMADA), quando na realidade não existem dados e, por conseguinte, NO CALL é uma chamada errada.

Para corrigir esta situação, aceda a "Functions → Remove Locus → DQA, DPA" (Funções → Remover locus → DQA, DPA). Os dois loci serão removidos do resumo e não serão apresentados como NO CALL (SEM CHAMADA).

Da mesma forma, se a análise de 11 loci estava a utilizar para uma amostra de 8 loci, vá a Functions → Remove Locus → DQA, DPA, DPB (Funções → Remover locus → DQA, DPA, DPB). Todos os três loci serão removidos de todas as amostras da sessão.

Nota: um dos loci foi removido, não pode ser recuperado.

Filtros

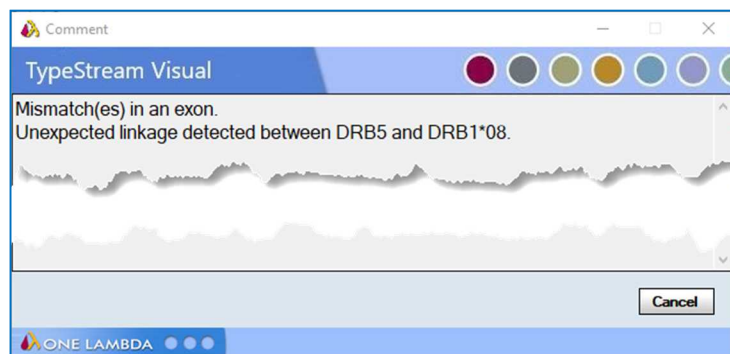
O painel de filtros abrange várias categorias de filtros. Os filtros e tipos de filtros podem ser utilizados em qualquer combinação que o utilizador pretenda ver.

Métricas de saúde

Loci que não apresenta o ecrã de métricas nomeado na página de resumo. Para mais detalhes sobre qualquer uma destas métricas, clique no locus ou no código de barras para aceder à página de análise.

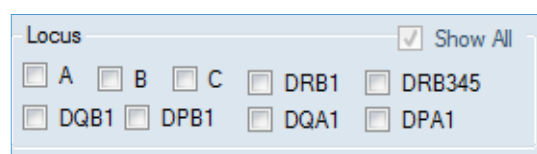
Filtro	Descrição
Cobertura de chave de exão	Para exões 2 e 3 (Classe I) e Exão 2 (Classe II), se a percentagem de bases abrangidas para um determinado exão cair abaixo de 100%, o teste é sinalizado.
Resultado homozigótico	O utilizador só pode apresentar amostras homozigóticas com este filtro.
Allele Balance (Equilíbrio de alelos)	O grau em que um alelo é representado nos dados em comparação com o outro. Se o rácio do equilíbrio de alelos for $\leq 0,3$, o teste é sinalizado.
Intervalo de fase	O utilizador só pode apresentar amostras que contenham pelo menos duas variantes consecutivas que não possam ser faseadas (ou que não tenham uma cobertura de leitura suficiente para determinar a fase) com este filtro.
Falta de correspondência no exão	Se uma disparidade em relação à sequência de referência estiver presente num exão, o teste é sinalizado.
Resultado de alelo nulo	O utilizador só pode apresentar amostras que contenham uma posição nova que indique que o novo alelo pode ter uma expressão nula com este filtro.
Ligação inesperada	O utilizador só pode apresentar amostras que contenham tipagens DRB1/DRB345 ou DRB1/DQB1 que não correspondam às regras de associação conhecidas com este filtro
Fundo alto no exão	O utilizador só pode apresentar amostras com uma posição de fundo elevada num exão principal com este filtro. O fundo alto devido a eliminações ou inserções não é assinalado pelo software, exceto se a percentagem de leituras for superior a 50% para a inserção/eliminação.
Inativação no Intrão	O utilizador só pode apresentar amostras que contenham uma não correspondência intrónica com este filtro
Variante de local de junção	<p>No caso de uma possível mutação do local de junção, se um intrão expresso (excluindo UTR) não começar com "GT" ou terminar com "AG", o software considerará o resultado como tendo uma expressão nula possível, incluindo um 'N' no final do nome do alelo definido como sendo o correspondente mais próximo no Resumo da sessão.</p> <p>Se for selecionado "include in system comment" (incluir no comentário do sistema) na configuração de métrica de saúde, o software irá colocar "Possible splice site variant at [position number]" (Possível variante do local de união em [número da posição]) nos comentários do sistema relativos a esse teste.</p>
Uniformidade	O grau ao qual a profundidade de leitura numa região sequenciada permanece consistente. Quando o CV para o cálculo da uniformidade é ≥ 1 , o teste é sinalizado.

A notificação de indicadores de saúde perdidos falhou nos comentários do sistema.



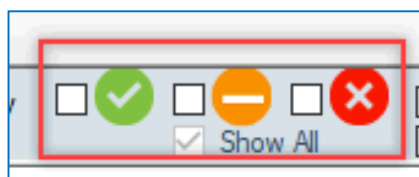
Filtros de locus

Os loci podem ser filtrados por qualquer locus individual ou uma combinação de loci.



Nível de saúde

Referindo-se aos filtros de Métricas de Saúde (a seguir), os ícones codificados por cores apresentam o nível de métrica de saúde que não cumpre os padrões. O utilizador pode alterar os padrões de gravidade predefinidos na janela de configuração do NGS, bem como se é apresentado nos comentários do sistema.



Passar o cursor sobre um ícone de Métrica de Saúde para um locus irá apresentar as métricas perdidas numa descrição.

Sel	H	Locus	Allele 1	[K/N/I] 1
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	A	A*01:01:01:01	[0/0/0]
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	B	B*53 [+]	[1/0*/0*]

Filtro de código de barras

Clicar no seletor pendente para Barcode (Código de barras) apresenta todos os códigos de barras disponíveis na sessão. Selecione qualquer combinação de códigos de barras e, em seguida, clique em qualquer local da grelha para examinar os códigos de barras.

Selected	Barcode	SampleIDName	PatientID	FirstName	LastName	AnalysisStatus	FileName	MoreTest
<input type="checkbox"/>	S14	0039MDr-220818...	0039MDr-	<NONE>	<NONE>	Not Reviewed	C:\OLI TSV\0039MDr-220818-01D_S14_L001_R1_001.fastq - new10039MDr-220818-01D_S14...	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	S14	0039MDr-220818...	0039MDr-	<NONE>	<NONE>	Not Reviewed	C:\OLI TSV\0039MDr-220818-01D_S14_L001_R1_001.fastq - new10039MDr-220818-01D_S14...	<input type="checkbox"/>

Elementos da linha Locus

Alelo 1 e alelo 2

O ecrã Allele 1 (Alelo 1) e Allele 2 (Alelo 2) com a melhor tipagem para o nível mais elevado de homologia. “[+]” indica a existência de ambiguidades associadas à tipagem.

Valores K/N/I

Os valores K/N/I são apresentados para cada um dos genótipos possíveis e indicam o número e a localização de discordâncias com o alelo de referência. **K** = não correspondência num exão-chave, **N** = não correspondência num exão não-chave, e **I** = não correspondência num intrão ou UTR. A adição de uma estrela (*) ao lado de um número indica que existem bases desconhecidas presentes.

Ambiguidades

A visualização de “[+]” ao lado do nome do alelo indica a presença de alelos ambíguos. Ao passar o cursor sobre o “[+]”, apresenta uma descrição que lista todos os alelos ambíguos associados. Esta lista de alelos está limitada a 30, pelo que para um alelo com >30 ambiguidades, deve consultar a lista de ambiguidades na página Analysis (Análise). (Ver secção

ow...	DQA1*04:01 [+](r)	[0/0/9]	NEW
	DQB	[0/0/1]	NEW
	DQA1*04:01:01:02 DQA1*04:01:02:02 DQA1*04:01:02:01		
	DPA1*02:02:02 [+](r)	[0/0/0]	

seguinte)

Alelos raros

Um alelo raro é indicado com “(r)” ao lado do nome do alelo se o software tiver sido configurado para o fazer. No Analysis Panel (Painel de análise), esta designação será apresentada para todos os alelos raros na lista de alelos.

<input checked="" type="checkbox"/>	DPB1	DPB1*04:02:01 (r)	[0/0/1]	NEW	DPB1*104:01:01 [+](r)	[0/0/1]	NEW
-------------------------------------	------	-------------------	---------	-----	-----------------------	---------	-----

Notas

Os campos de notas são apresentados para cada alelo e podem apresentar vários atributos importantes sobre os resultados, incluindo “NEW” (NOVO), “Low Coverage” (cobertura baixa), “NO CALL” (SEM CHAMADA).

NOVO – Identificador de novo alelo

Devido à maior cobertura de genes oferecidos pela NGS, os utilizadores podem deparar-se com cenários nos quais a exibição dos principais resultados é mostrada para conter incompatibilidades em exões chave, exões não chave ou regiões intrónicas. Quando isto ocorrer, a palavra **NEW** (NOVO) é assinalada no campo Notes (Notas). A lista de pares de alelos listados nas colunas Allele 1 (Alelo 1) e Allele 2 (Alelo 2) representa o alelo correspondente mais próximo.

C*07:01:01	[0/0/1]	NEW
------------	---------	-----

Embora seja necessária uma investigação adicional pelo utilizador para tais amostras para confirmação, tais casos podem representar um cenário em que um alelo anteriormente não caracterizado está presente na amostra testada. Nestes casos, os utilizadores devem garantir que estão a trabalhar com a biblioteca mais atualizada.

Cobertura baixa


Quando a cobertura de leitura numa região é inferior a um limiar predefinido (ver Parâmetros de análise), pode causar ambiguidades no genótipo. Quando isto ocorrer, **Cobertura baixa**

DPB1* [+]	[1/1/3]	Low Coverage
-------------	---------	--------------

aparece no campo Notes (Notas).


SEM CHAMADA

Quando não existirem leituras suficientes de um locus em particular para cumprir os requisitos mínimos (ver Parâmetros de análise), o software não determinará um genótipo e, em vez disso, apresenta as palavras “NO CALL” (SEM CHAMADA).

	DRB345		NO CALL		NO CALL
-------------------------------------------------------------------------------------	--------	--	---------	--	---------

Nesse caso, os comentários do sistema irão conter mais detalhes nas leituras.

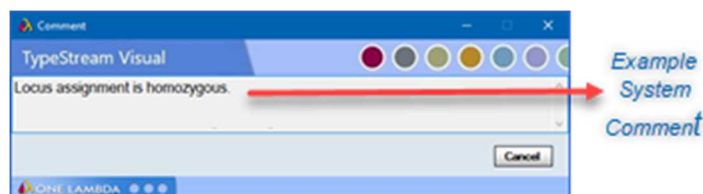
System Comments
Not enough reads to process DRB345 locus. only detected 27 reads

Sel	H	Locus	Allele 1	[K/N/I] 1	Notes 1	Allele 2	[K/N/I] 2	Notes 2	System Comments
<input type="checkbox"/>		DQA1			NO CALL			NO CALL	No reads found for locus DQA1.

NOTA: se um locus esperado for reportado como “NO CALL” (SEM CHAMADA) e o valor “Total Read Count” (Contagem total de leitura) for igual ao valor de “Max Read for Typing” (Leitura máx. para tipagem) (ou for exatamente duplo para amostras finais emparelhadas), recomenda-se que o utilizador volte a executar com um valor aumentado para o parâmetro “Max Read for Typing” (Leitura máx. para tipagem). Isto permitirá que o software analise mais leituras dos dados em bruto e possa detetar o suficiente para que o locus forneça uma tipagem.

Comentários do sistema

Este é um campo de texto não editável (e caixa de diálogo pop-up, se o utilizador clicar no local na área Comments (Comentários) do sistema no ecrã Analysis (Análise)) onde o software apresenta as possíveis áreas de interesse para o utilizador. Os avisos e textos informativos são constituídos pelas mensagens selecionadas pelo utilizador da configuração de Métricas de Saúde e outros avisos, conforme descrito abaixo.



Mensagem	Significado
Contagem de inserção elevada	Os comentários do sistema incluirão informações de inserção, incluindo localização, se o software achar que a contagem de inserção é superior a 20% da contagem base total num local base. Podem ser listados até 5 locais de inserção.
Contagem de variante baixa	Uma ou mais posições de variante têm um Allele Balance (Equilíbrio de alelos) inferior a 10%.
Exões chave não adequadamente cobertos	Os exões chave não estão adequadamente cobertos.
Alelos não equilibrados	O software detetou que os alelos não estão equilibrados.
Possível par de alelos Cis-Trans descartado	O software excluiu um par de alelos Cis-Trans possível.
Variante nova possível	A possível variante nova está presente num local de união.
Fundo alto	As posições de fundo alto estão presentes num exão.
Discordâncias	Estão presentes discordâncias num exão
Não foram encontradas leituras para o locus	Não foram encontradas leituras para um locus
Duas ou mais variantes	Duas ou mais variantes não podem ser faseadas.
Atribuição de locus homozigótica	A atribuição de locus é homozigótica.
Não há ligação esperada	Quando não existe uma chamada de genotipagem para um locus, e nenhum é esperado com base nos dados de desequilíbrio de ligação. Consulte a Tabela de ligações abaixo para obter uma ligação esperada entre grupos de locus.

Tabela de ligação

Segue-se uma tabela de ligação esperada entre grupos de locus. Quando um alelo da coluna do grupo principal aparece num genótipo, o software irá procurar um alelo correspondente do

grupo esperado. Se tal não for encontrado, o software apresenta um aviso nos comentários do sistema. O aviso especifica que ligação era esperada e não encontrada.

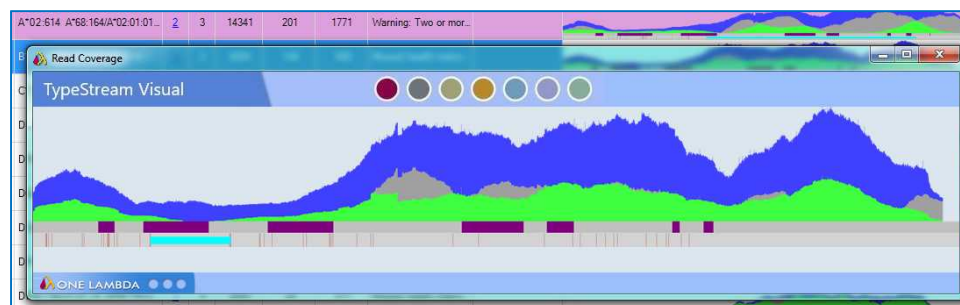
DRB1 Group	Expected DRB345 group	DRB1 Group	Expected DQB group	DRB1 Group	Expected DQA group	DQB1 Group	Expected DQA group
DRB1*01	None - or - DRB5	DRB1*01	03 - or - 05	DRB1*01	01 - or - 05	DQB1*02	02 - or - 03 - or - 05
DRB1*03	DRB3	DRB1*03	02 - or - 04	DRB1*03	04 - or - 05	DQB1*03	02 - or - 03 - or - 04 - or - 05 - or - 06
DRB1*04	DRB4	DRB1*04	03 - or - 04 - or - 05 [02 rare]	DRB1*04	01 - or - 03	DQB1*04	03 - or - 04
DRB1*07	DRB4	DRB1*07	02 - or - 03	DRB1*07	02	DQB1*05	01
DRB1*08	None	DRB1*08	03 - or - 04 - or - 06	DRB1*08	01 - or - 04 - or - 05 - or - 06	DQB1*06	01
DRB1*09	DRB4	DRB1*09	02 - or - 03	DRB1*09	03		
DRB1*10	None	DRB1*10	05	DRB1*10	01		
DRB1*11	DRB3	DRB1*11	02 - or - 03 - or - 06	DRB1*11	01 - or - 05		
DRB1*12	DRB3	DRB1*12	03 - or - 05	DRB1*12	01 - or - 05 - or - 06		
DRB1*13	DRB3	DRB1*13	02 - or - 03 - or - 05 - or - 06	DRB1*13	01 - or - 02 - or - 05		
DRB1*14	DRB3	DRB1*14	03 - or - 05	DRB1*14	01 - or - 05		
DRB1*15	DRB5	DRB1*15	02 - or - 05 - or - 06	DRB1*15	01		
DRB1*16	DRB5	DRB1*16	03 - or - 05	DRB1*16	01 - or - 05		

Final Assignment (Atribuição final)

A atribuição final não será apresentada no campo de atribuições finais até um utilizador, técnico ou supervisor, seleccionar uma atribuição final e clicar em "Assign" (Atribuir) no painel de análise. A partir desse ponto, será apresentado no modo de detalhe da sessão, com ou sem o painel de análise apresentado. Mais informações sobre a Atribuição Final na secção seguinte.

Histograma

Clicar no histograma na vista Session Detail (Detalhes da sessão) irá apresentar uma visualização de escala maior.



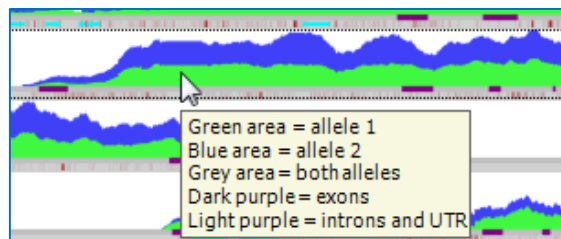
NOTA: no interesse de uma visualização mais rápida do histograma, os ficheiros do histograma existem em duas versões no diretório de sessão: 1). O ficheiro original .png e 2). Uma versão "cache" que é mais pequena e mais rápida de carregar.

Name	Date	Type
genotype_1_A.png	3/2/2020 2:07 PM	PNG File
genotype_1_A_cached.png	3/2/2020 2:07 PM	PNG File
genotype_1_B.png	3/2/2020 2:07 PM	PNG File
genotype_1_B_cached.png	3/2/2020 2:07 PM	PNG File

Os elementos do histograma são os seguintes:

- Área verde = alelo 1
- Área azul = alelo 2
- Área cinzenta = ambos os alelos
- Bandas roxas escuras = exões
- Bandas roxas claras = intrões
- Bandas azuis claras = região não faseada entre posições heterozigóticas
- “Marcas de verificação” laranja escuro = posições heterozigóticas

Passar o cursor sobre um histograma no resumo da sessão irá apresentar uma descrição



Genótipos homozigóticos

As chamadas homozigóticas são imediatamente identificáveis pelo sombreado de uma só cor



no histograma. Estes alelos também são filtráveis utilizando a funcionalidade de aviso de advertência (ver acima).

Ambiguidades de Cis-Trans

Se duas posições necessárias para resolver uma ambiguidade cis-trans atingirem uma distância que excede o comprimento máximo de leitura do kit, a ambiguidade cis-trans específica irá persistir nos dados. Ambos os genótipos serão apresentados e o fundo será sombreado roxo.

✓	A	A*02:01:01:01	[0/0/0]	A*68:01:02:01	[0/0/0]	1771	Warning: Two or more variants cannot be...	
✓	A	A*02:614	[0/0/0]	A*68:164	[0/0/0]	1771	Warning: Two or more variants cannot be...	

O software não atribuirá um genótipo a este alelo se a funcionalidade “Assign All” (Atribuir tudo) for utilizada para atribuir o tipo. Na página Analysis (Análise), os dois pares de genótipos são apresentados separadamente. O utilizador pode então seleccionar o genótipo final.

Assignment	Allele 1 Matches	Allele 2 Matches	Variant	Health Stats	Statistics
	Allele 1		[K/N/I]		Allele 2
<input type="checkbox"/>	DPB1*04:01:01				DPB1*04:02:01
<input checked="" type="checkbox"/>	DPB1*04:01:01:01		[0/0/0]		<input checked="" type="checkbox"/> DPB1*04:02:01:02
<input checked="" type="checkbox"/>	DPB1*04:01:01:29		[0/0/0]		<input checked="" type="checkbox"/> DPB1*04:02:01:05
<input checked="" type="checkbox"/>	DPB1*04:01:01:30		[0/0/0]		<input checked="" type="checkbox"/> DPB1*04:02:01:10
<input type="checkbox"/>	DPB1*				DPB1*126:01:01
<input checked="" type="checkbox"/>	DPB1*105:01:01:02		[0/0/0]		<input checked="" type="checkbox"/> DPB1*126:01:01:01
<input checked="" type="checkbox"/>	DPB1*665:01		[0/0/0*]		<input checked="" type="checkbox"/> DPB1*126:01:01:02

NOTA: em casos em que a fase¹ não pode ser estabelecida entre exões chave e a quebra de fase se correlaciona com um par cis-trans conhecido, o software irá reportar ambos os pares de alelos. Uma discordância de exão intrínico ou não chave em apenas um par não leva à eliminação do par dos genótipos reportados como meio de contabilização de novos alelos onde é necessário compreender a fase chave-exão.

¹Fase: quando há pelo menos uma leitura mapeada a ligar a distância entre duas posições de variante, as posições são conhecidas como “em fase”. As quebras de fase são causadas quando não é possível encontrar leituras mapeadas que ligue essa distância.

Sufixos utilizados com nomes de alelos

Existem outros orifícios opcionais que podem ser adicionados a um alelo para indicar o estado da expressão. Os alelos que não foram mostrados não devem ser expressos, os alelos “nulos” receberam o sufixo ‘N’. Os alelos que demonstraram ser expressos em alternativa, que podem ter o sufixo ‘L’, ‘S’, ‘C’, ‘A’, ‘Q’ ou ‘X’.

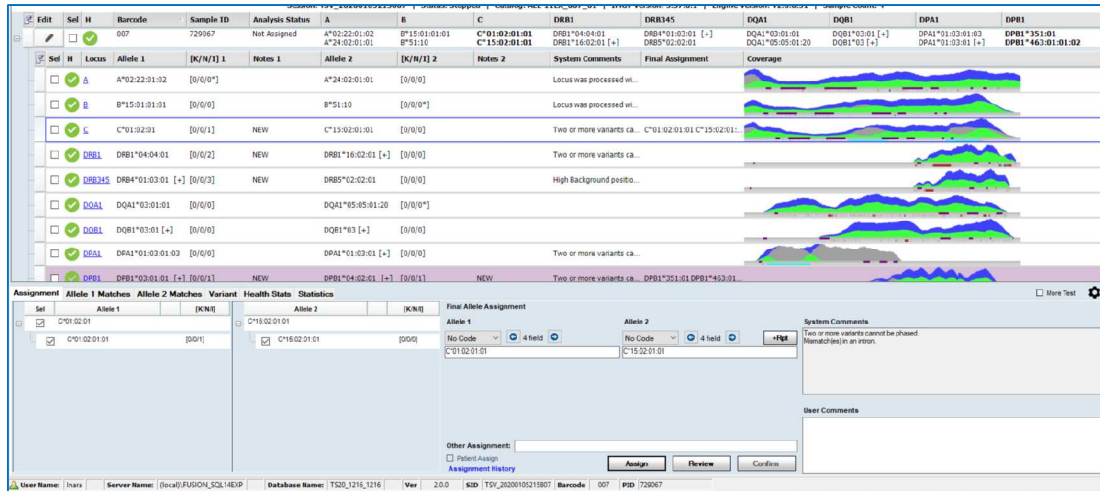
Sufixo	Definição
N	Um alelo que não foi mostrado não deve ser expresso ou é “Nulo”.
L	Indica um alelo que tem demonstrado ter expressão de superfície celular “Baixa” quando comparado com os níveis normais.
S	Utilizado para denotar um alelo que especifica uma proteína expressa como uma molécula solúvel “Segregada”, mas que não está presente na superfície celular
C	Indica um produto de alelo que está presente no “Citoplasma”, mas não na superfície celular.
A	Indica a expressão “Aberrante” em que existe alguma dúvida sobre se é uma proteína expressa.
Q	Utilizado quando a expressão de um alelo é “Questionável”, dado que a mutação observada no alelo foi previamente comprovada como afetando os níveis de expressão normais.

Análise Painel

Para visualizar os seus ficheiros analisados, pode realizar uma das seguintes ações.

1. A partir do modo contraído, clique nos genótipos do locus para o locus que pretende visualizar. O painel de análise abre-se para esse locus.
2. Na vista expandida, clique na linha do locus em qualquer local exceto o próprio locus ou o histograma. O painel de análise abre-se na metade inferior da página com o locus selecionado realçado. Está subdividido em painéis; os limites entre os painéis podem ser

reposicionados para que o utilizador possa focar-se numa secção escolhida. Aqui, o locus C está realçado na janela superior e as informações pertinentes são apresentadas abaixo na janela inferior.



O painel de análise é composto por seis separadores que apresentam informações diferentes mas relacionadas para o utilizador.

Atribuições – apresenta atribuições de alelos possíveis e finais mais comentários de sistema e utilizador

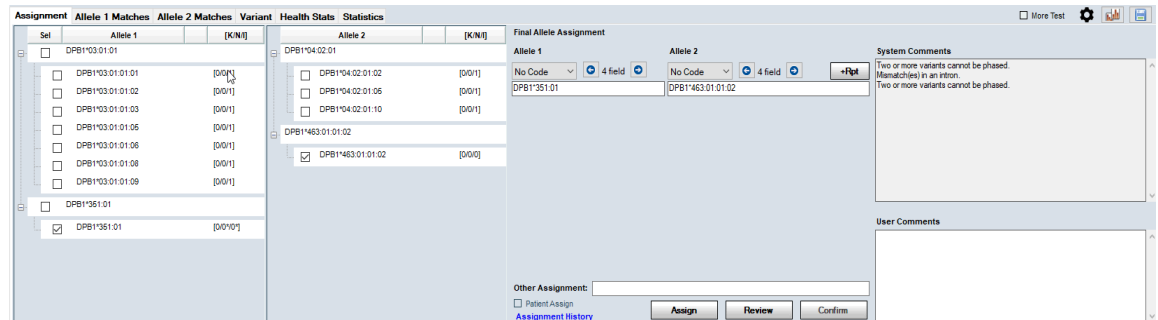
Correspondências de alelos 1 e correspondências de alelos 2 – apresenta ambiguidades, posições de resolução e lista de correspondências aproximadas por alelo.

Variante – mostra todas as posições da variante com bases de consenso, contagens e percentagens de variação e se cada variante está faseada. Também mostra o gráfico de barras de equilíbrio de alelos.

Estatísticas de saúde – apresenta o estado e valores numéricos para todas as métricas de saúde

Estatísticas – apresenta os valores para a opção de leitura de métricas mapeadas e de cobertura de locus

Separador Assignments (Atribuições)



O separador Assignments (Atribuições) fornece ao utilizador uma lista completa de todas as ambiguidades. No lado direito, tanto o alelo 1 como o alelo 2 têm caixas de seleção de nível superior para o utilizador escolher toda a cadeia de alelos num curso – quando a caixa de cima

Allele 1 (Alelo 1) estiver marcada, todas as caixas à direita são automaticamente marcadas. Também podem ser selecionados ou desmarcados alelos individuais. À medida que cada alelo é marcado, a combinação resultante é apresentada nos campos de texto Final Allele Assignment (Atribuição de alelos finais). A formatação dos campos também é variável.

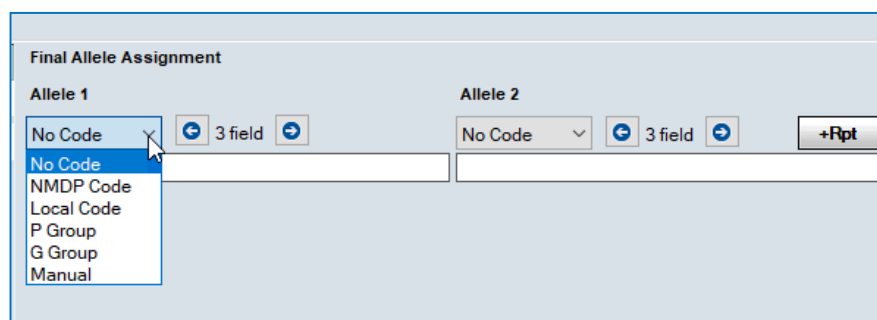
Atribuição final

O utilizador tem muita latitude na determinação da atribuição final de genótipos. O TypeStream é altamente versátil, permitindo que as alterações de última hora sejam a utilização de códigos ou até mesmo o número de campos a apresentar se não for selecionado nenhum código. As atribuições finais podem ser guardadas até ao nível de 1 campo.

O campo texto "Other Assignment" (Outra atribuição) permite aos utilizadores atribuir uma atribuição final diferente em texto livre.

Códigos de alelo

Conforme definido anteriormente neste capítulo, o código de alelo será apresentado com base no genótipo superior, conforme selecionado pelo software.

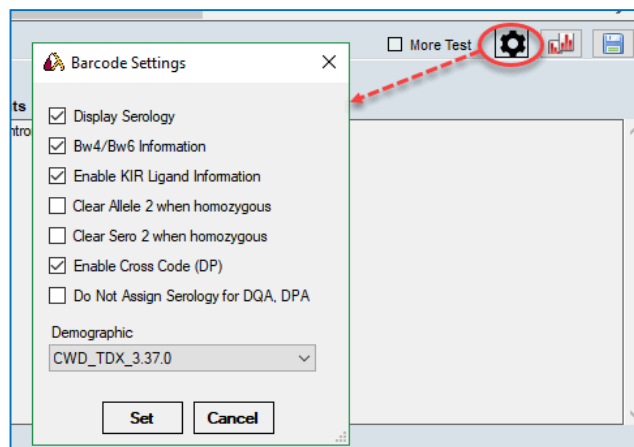


The screenshot displays the 'Final Allele Assignment' window. It features two main sections, 'Allele 1' and 'Allele 2'. Each section contains a dropdown menu, a '3 field' indicator, and a '+Rpt' button. The 'Allele 1' dropdown menu is open, showing a list of options: 'No Code', 'NMDP Code', 'Local Code', 'P Group', 'G Group', and 'Manual'. The 'Allele 2' dropdown menu is also set to 'No Code'.

Opção

O utilizador pode decidir se a serologia será apresentada ou não. Existem dois locais para fazer esta determinação. Para fornecer uma definição de serologia global, a partir do menu de ficheiro, navegue para Utilities (Utilitários) → NGS Product Configuration (Configuração do produto NGS). A seleção de serologia está na metade inferior do separador *Assignment Settings* (Definições de atribuição). (Consulte a secção anterior sobre a configuração do produto.)

O segundo método é clicar no ícone de engrenagem pequena no lado direito do painel de análise. Isto irá abrir uma pequena janela de configuração onde pode sobrepor as definições globais numa base por locus.



Bw4/Bw6, KIR/Ligando e os dados demográficos também podem ser decididos numa base locus-a-locus.

A opção de seleccionar sero insere uma coluna nas listas de alelos.

Assignment	Allele 1 Matches	Allele 2 Matches	Variant	Health Stats	Statistics
<input type="checkbox"/>	DQB1*03:01		[K/N/I]		
<input type="checkbox"/>	DQB1*03:01:01:17	(r)	[0/0/1]		
<input type="checkbox"/>	DQB1*03:01:41	(r)	[0/0*0*]		
<input type="checkbox"/>	DQB1*05:01		[K/N/I]		
<input type="checkbox"/>	DQB1*05:01:01:03	(r)	[0/0/0]		
<input type="checkbox"/>	DQB1*05:01:33	(r)	[0/0*0*]		

1 Sero não apresentado

Assignment	Allele 1 Matches	Allele 2 Matches	Variant	Health Stats	Statistics
<input type="checkbox"/>	DQB1*03:01		[K/N/I]	Sero	
<input type="checkbox"/>	DQB1*03:01:01:17	(r)	[0/0/1]	DQ7	
<input type="checkbox"/>	DQB1*03:01:41	(r)	[0/0*0*]	DQ7	
<input type="checkbox"/>	DQB1*05:01		[K/N/I]	Sero	
<input type="checkbox"/>	DQB1*05:01:01:03	(r)	[0/0/0]	DQ5	
<input type="checkbox"/>	DQB1*05:01:33	(r)	[0/0*0*]	DQ5	

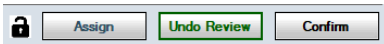
2 Sero apresentado

Atribuir, Rever, Confirmar

No Analysis Panel (Painel de análise), o utilizador pode atribuir, rever e confirmar genótipos individualmente ao nível do locus. As mesmas regras referem-se aqui à medida que fazem o atribuído a granel na página de resumo, relativamente à ordem de execução do assign (atribuir) → review (rever) → confirm (confirmar). Ver antes neste capítulo.

Além disso, num nível de locus, o genótipo pode ser não confirmado e não revisto se forem consideradas alterações.

- Atribuir – ao clicar em Assign (Atribuir), a atribuição final aparece na janela Atribuição final de alelos e na coluna Final Assignment (Atribuição final) na vista de resumo.
- Rever – ao clicar em Review (Rever), o texto do botão Review muda para “Undo Review” (Anular revisão) e é apresentado a verde. Os comentários do utilizador

- tornam-se editáveis. 
- O ícone Lock (Bloquear) é apresentado à esquerda dos botões, significando que as atribuições não podem ser alteradas e os comentários do utilizador não são adicionados até o ícone bloquear ou a opção Undo Review (Anular revisão) ser clicada. Nessa altura, o botão voltará a dizer "Review" (Rever).
 - Confirmar – esta é uma atividade apenas de supervisor. Ao clicar em Confirm (Confirmar), o texto do botão Confirmar muda para "Undo Confirm" (Anular confirmação) e aparece a roxo. O ícone de bloqueio é apresentado e a opção Undo review (Anular revisão) fica desativada.
 - Se a caixa de verificação Patient Assign (Atribuição a doente) tiver sido assinalada, é quando a atribuição é associada ao doente.
 - O ícone de bloqueio aqui funciona da mesma forma que com a Review (Revisão).

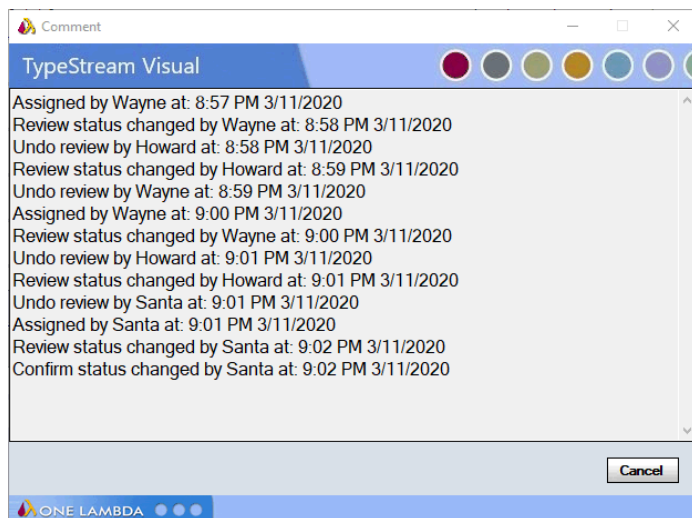
Atribuição a doente

Quando esta caixa estiver selecionada antes do processo de revisão/confirmação, a genotipagem guardada, o código de alelo e/ou a serologia serão guardados no doente associado à análise.

O doente tem de ser atribuído à sessão antes de guardar os resultados para que estes apareçam na página de informação do doente.

Histórico de atribuição

Todas as alterações às atribuições são registadas



+Rpt

A função +Rpt permite-lhe procurar e comunicar códigos de alelos desconhecidos com o National Marrow Donor Program (NMDP).

Os códigos de alelos desconhecidos nos resultados da análise TypeStream Visual são marcados

com XX seguido por um número sequencial. Os números são reiniciados em 1 para cada amostra e locus. Por exemplo, DRB1*04:XX1 é um código de alelo desconhecido.

Se vir códigos desconhecidos, primeiro, deve certificar-se de que importou o ficheiro de NMDP mais recente. Se tiver o ficheiro de códigos mais recente e continuar a ver códigos XX, pode guardar estes desconhecidos para inclusão posterior no NMDP. Os códigos XX são armazenados num ficheiro ".txt" denominado nmdp_code_report.txt, (por defeito, guardado em C:\OLI TSV\data\export). Esta localização pode ser alterada modificando o caminho em Utilities->General Settings->Paths (Utilitários ->Definições gerais ->Caminhos). As informações do código são incluídas neste ficheiro de texto à medida que são adicionadas; as adições mais recentes encontram-se no final.

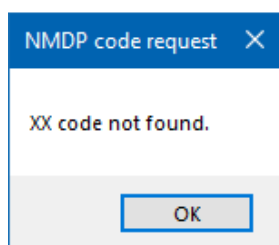
Os alelos desconhecidos aparecem como assim na janela Session Summary (Resumo da sessão):

C*07:02:01:03	DRB1*09 [+]	DRB4*01:03:02	DQB1*03:03:02 [+]
C*03:04:01 [+]	DRB1*04:XX1	DRB4*01:01:01	DQB1*02:ABST
C*04:01:01 [+]	DRB1*07:01	DRB4*01:03:01 [+]	DQB1*03:BGCWT
C*04:01:01 [+]	DRB1*03:01	DRB3*01:01:02:01	DQB1*02:01:01
C*07:02:01 [+]	DRB1*09:XX1	DRB4*01:03:02	DQB1*03:03:02 [+]
C*04:01:01 [+]	DRB1*01:01:01	DRB3*02:02:01	DQB1*05 [+]

Para enviar as informações de código desconhecido diretamente para NMDP, faça uma atribuição final (1) de um alelo que tenha informação incompleta e, em seguida, (2) clique no botão +RPT:

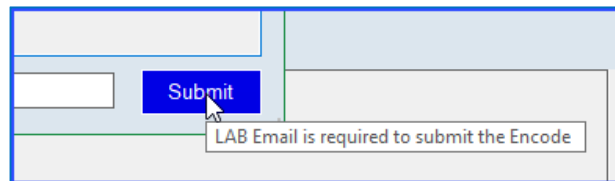
Allele 1	Allele 2
NMDP Code ▾	NMDP Code ▾
DQB1*03:XX1	DQB1*05:XX2
XX1=-:03:01/03:10/03:16/03:27/03:28/03:92/03:93/03:23	XX2=-:05:01/05:03/05:44/05:49/05:54/05:69/05:70/05:71

Se não for encontrado um código XX, receberá a seguinte mensagem:

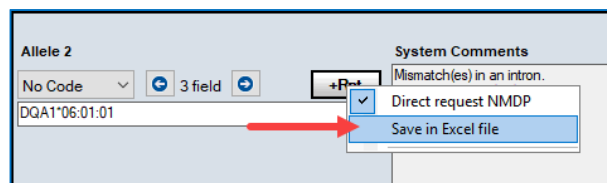


Se um código XX for confirmado pelo sistema e estiver ligado à Internet, TypeStream Visual irá abrir a página web Bioinformatics.NMDP.Org e permitir-lhe procurar o alelo desconhecido:

Para enviar o código desconhecido para NMDP, tem de digitar o seu endereço de e-mail do laboratório e clicar no botão Submit (Enviar). (Passar o rato sobre o botão Submit irá confirmar este requisito).



Para adicionar as informações de código desconhecido a um ficheiro de folha de cálculo Excel (por defeito, guardado em C:\OLI TSV\data\export), clique com o botão direito do rato +Rpt e seleccione Save in Excel File (Guardar em ficheiro Excel).



Depois do código desconhecido ser guardado, o TypeStream Visual apresenta uma mensagem de confirmação de que o ficheiro de texto foi guardado (não mostrado).

Quando terminar, clique no botão Close (Fechar) (à direita do botão +Rpt) para remover os botões do visor.

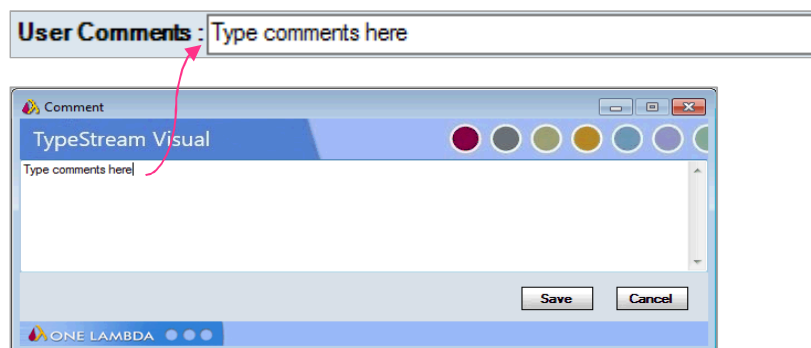
NOTA: o botão +Rpt retém a última seleção que efetuou (direta ou Excel) para que possa ser utilizada como atalho. A menos que pretenda alterar a sua seleção, a próxima vez que reportar o código XX basta clicar em +Rpt.

Comentários do sistema

Este campo não é editável pelo utilizador. Os comentários do sistema podem incluir informações de atribuição, guardar e confirmar por locus e pelo utilizador. Os comentários do sistema apresentados neste painel devem corresponder às vistas no painel de detalhes do resumo.

Comentários do utilizador

Comentários adicionados pelo utilizador aqui. Clicar no campo de comentário do utilizador abre uma janela de texto de comentário. O comentário pode ser guardado ou cancelado. Clicar em "Cancel" (Cancelar) não irá remover comentários introduzidos numa página diferente.

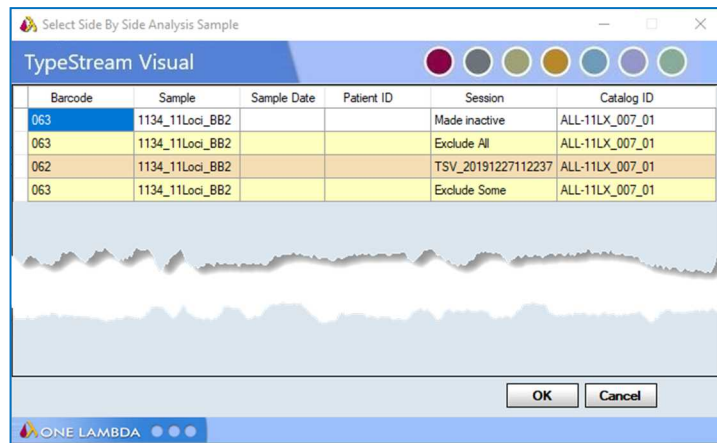


Mais teste

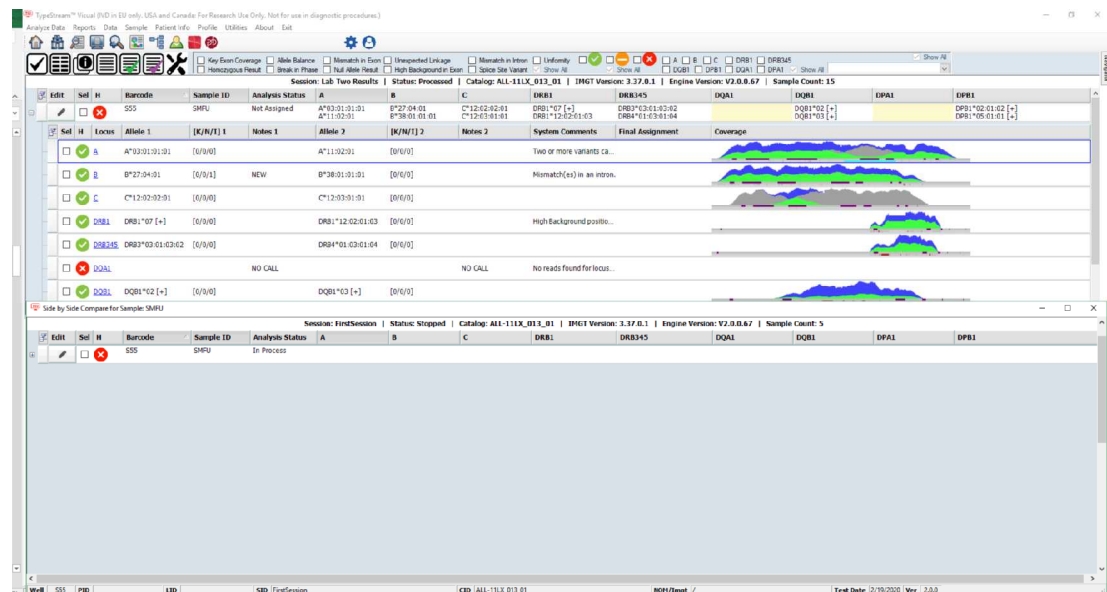
Se tiver sido selecionado "More Test" (Mais teste) no resumo da sessão, este será apresentado como aqui assinalado. Se não verificar o resumo da sessão, More Test ainda pode ser selecionado na página de análise. More Test aplica-se a um nível de amostra, não um nível de locus e quando é selecionado pode ser utilizado como parâmetro de pesquisa na compilação de uma sessão de clone ou na preparação de relatórios.

Análise lado a lado

Para utilizadores que pretendam comparar os resultados da execução atual com resultados anteriores para a mesma amostra, clicar no ícone Side-by-Side Analysis (Análise lado a lado) apresenta uma grelha com cada sessão contendo a mesma amostra e tem a mesma ID de doente. O utilizador seleciona a sessão a que pretende comparar os resultados e clique em OK.



A sessão selecionada abre-se num meio ecrã na metade inferior da sessão atual, permitindo a comparação direta entre amostras de dados.



As janelas podem então ser redimensionadas conforme necessário para uma melhor observação dos dados de interesse.

Guardar esquema de locus



Na maioria dos separadores do Analysis Panel (Painel de análise), os limites entre secções são móveis. O utilizador pode maximizar o espaço que utiliza mais e guardar esse esquema. A janela de texto confirma que o layout foi guardado. Sempre que um novo locus ou amostra for aberto, este será formatado no layout guardado.

Separadores de correspondências do alelo 1 e 2

Assignment						Allele 1 Matches						Allele 2 Matches						Variant						Health Stats						Statistics					
Ambiguity and Resolving Positions												Close Matches																							
[0/0/3] DRB4*01:03:01:01												[0/0/3] DRB4*01:03:01:01																							
[K/N/I]	Allele	I1-3632	I1-5200	I2-8206.432	I2-8206.435	[K/N/I]	Allele	Position	Posindex	Ref	Cons	[K/N/I]	Allele	Position	Posindex	Ref	Cons	[K/N/I]	Allele	Position	Posindex	Ref	Cons												
	Consensus					[0/0/6]	DRB4*01:03:	I2-8206.432	11323	A	.	[0/0/6]	DRB4*01:03:	I2-8206.433	11324	T	.	[0/0/6]	DRB4*01:03:	I2-8206.432	11323	A	.												
[0/0/3]	DRB4*01:03:01:01	G	C	A	A			I2-8206.436	11326	A	.			I2-8206.433	11324	T	.			I2-8206.432	11323	A	.												
[0/0/3]	DRB4*01:03:01:03	A	A	A	A			I2-8672	11861	G	A			I2-8206.433	11324	T	.			I2-8206.436	11326	A	.												
[0/0/3]	DRB4*01:03:01:11	G	A	A	A			I2-10022	13234	G	A			I2-8206.433	11324	T	.			I2-8206.435	11324	A	.												
						[0/0/6]	DRB4*01:03:	I2-8127	10765	.	T	[0/0/6]	DRB4*01:03:	I2-8127	10765	.	T	[0/0/6]	DRB4*01:03:	I2-8128	10766	.	G												
								I2-8128	10766	.	G			I2-8206.432	11323	A	.			I2-8128	10766	.	G												
								I2-8206.432	11323	A	.			I2-8206.432	11323	A	.			I2-8126	10764	.	G												
								I2-8206.433	11324	T	.			I2-8206.433	11324	T	.			I2-8127	10765	.	T												
								I2-8206.433	11324	T	.			I2-8206.435	11326	A	.			I2-8127	10765	.	T												
						[0/0/6]	DRB4*01:03:	I2-8126	10763	.	T	[0/0/6]	DRB4*01:03:	I2-8126	10763	.	T	[0/0/6]	DRB4*01:03:	I2-8128	10766	.	G												
								I2-8126	10764	.	G			I2-8126	10764	.	G			I2-8128	10766	.	G												
								I2-8127	10765	.	T			I2-8127	10765	.	T			I2-8137.33	10807	A	.												
								I2-8128	10766	.	G			I2-8128	10766	.	G																		
								I2-8137.33	10807	A	.																								

Resolver posições

Para os alelos que contêm uma discordância com a referência, TypeStream Visual identifica a localização da disparidade, a base de referência e a base de consenso. Clicar duas vezes na célula de consenso para uma posição abre o Visualizador de leituras para essa posição.

[K/N/I]	Allele	UTR5-216	UTR5-114	I1-196	I3-1081	I6-2588	UTR3-3113	UTR3-3529	UTR3-3609	UTR3-3725
	Consensus	A		C	C	G	C	A	C	
[0/0/1]	B*40:01:02:01	A	T	C	C	G	C	A	T	A
[0/0/0*]	B*40:01:02:09	A	C	C	C	G	*	*	*	*
[0/0/1*]	B*40:01:02:02	G	T	C	C	G	*	*	*	*
[0/0/1*]	B*40:01:02:03	A	T	A	C	G	*	*	*	*
[0/0/1*]	B*40:01:02:04	A	T	C	C	G	C	A	T	G
[0/0/1*]	B*40:01:02:07	*	*	C	C	A	*	*	*	*
[0/0/1*]	B*40:01:02:08	*	T	C	T	G	*	*	*	*
[0/0/1*]	B*40:01:02:10	A	T	C	C	G	T	A	*	*
[0/0/1*]	B*40:01:02:11	A	T	C	C	G	C	G	*	*

A base de consenso em cada uma das posições é apresentada na linha superior. As bases nas mesmas posições são apresentadas para os três alelos de referência ambíguos superiores. Repare que existe um acordo entre as posições e os valores K/N/I – as posições são corretamente identificadas como intrônicas e a presença de bases desconhecidas é anotada.

Fechar lista de correspondências

A lista Close Match (Correspondência fechada) fornece aos utilizadores uma lista de correspondências perfeitas e correspondências próximas para a amostra. A informação de tipagem é dividida por alelo. Para correspondências que contêm uma incompatibilidade em relação à referência, o utilizador pode clicar na posição, que irá abrir o Reads Viewer (Visualizador de leituras) para a posição em questão. Para um resultado ambíguo, o software identificará a posição de resolução.

[0/1*0*]	DRB4*01:06	E3-421	13559	T	C
----------	------------	--------	-------	---	---

O acima pode ser lido como "O alelo DRB4*01:06 é uma correspondência aproximada com uma única correspondência num exão não-chave na posição E3-421. A chamada base consensual nesta posição é um "C" enquanto a base de referência nesta posição é "T"."

Separador Variant (Variante)

Existem duas partes no separador Variant (Variante) – a tabela de variantes e o gráfico de barras que apresenta alternadamente a contagem e a percentagem base em cada posição ou equilíbrio de alelos.

Tabela de variantes

Position	Allele 1	Allele 2	Base Count 1	Base Count 2	Allele Balance	Phased With Previous	Bkgd
I4-74	A	G	49%(196)	51%(202)	0.97	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(0)
E5-900	G	A	48%(223)	52%(239)	0.93	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(0)
E5-916	G	A	48%(230)	52%(254)	0.90	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(1)
E5-985	G	A	49%(256)	51%(265)	0.96	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(1)
E5-1008	T	C	51%(250)	49%(246)	0.98	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(1)
I5-102	G	C	55%(237)	45%(194)	0.81	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(0)
I5-325	C	T	51%(217)	49%(212)	0.97	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(0)
I5-371	T	G	50%(215)	50%(218)	0.98	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(0)
I5-414	G	C	49%(214)	51%(221)	0.96	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(0)
E7-1046	G	C	54%(201)	46%(171)	0.85	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(0)
UTR3-579	A	G	50%(355)	50%(359)	0.98	<input type="checkbox"/>	0%(0)
UTR3-682	T	C	53%(222)	47%(194)	0.87	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(0)
UTR3-796	C	T	53%(174)	47%(156)	0.89	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(0)
UTR3-853	A	G	50%(146)	50%(146)	1.00	<input checked="" type="checkbox"/>	0%(0)

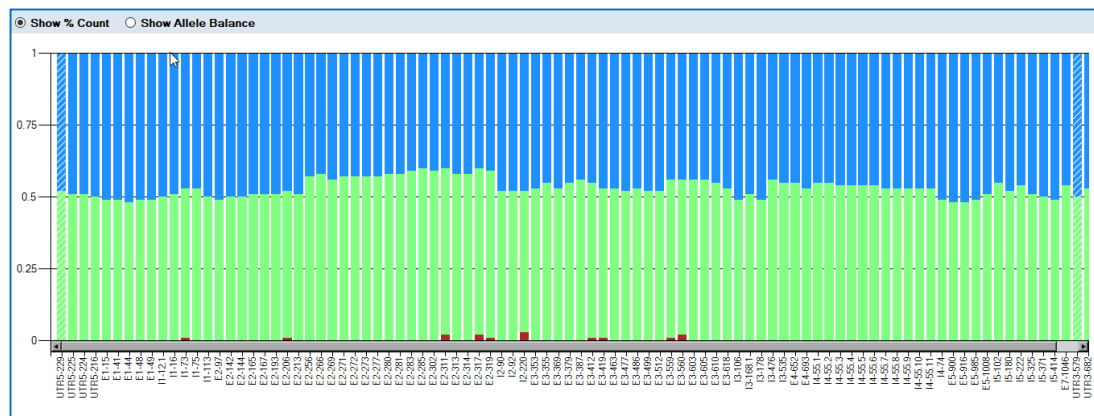
O separador Variant (Variante) apresenta uma tabela de todas as variantes identificadas no locus. Uma variante, também referida para uma posição heterozigótica, é uma posição que tem leituras que representam mais do que uma base. A proporção para determinar as posições da variante é um parâmetro definido pelo utilizador; a predefinição é 0,2 ou 20%. (Isto não deve ser confundido com o item de configuração Analysis Parameter (Parâmetro de análise) "Min. Hetero Allele Balance" (Equilíbrio de alelos Hetero) que determina o equilíbrio de alelos numa determinada posição base para determinar a heterozigosidade.)

Coluna	Descrição
Position (Posição)	A identificação cADN ou gADN da posição base
Allele 1/Allele 2 (Alelo 1/Alelo 2)	As bases na posição da variante
Base Count 1/2 (Contagem base 1/2)	A contagem base para o alelo 1 e o alelo 2 em cada uma das posições da variante, mostrando tanto os números de contagem de teclas como a percentagem do total.
Allele Balance (Equilíbrio de alelos)	<p>O equilíbrio de alelos é calculado utilizando a seguinte fórmula:</p> $AlleleBalance = \frac{(A1/A2)_{i1} + (A1/A2)_{i2} + \dots + (A1/A2)_{iN}}{N}$ <p>em que A1=alelo com o número inferior de leituras; A2=alelo com o número mais elevado de leituras; i=uma posição heterozigótica; e N= número total de posições heterozigóticas.</p>

Phased with previous (Faseado com anterior)	Indica se a fase foi continuada entre a variante atual e a variante consecutiva anterior.
BKGD	Percentagem de fundo

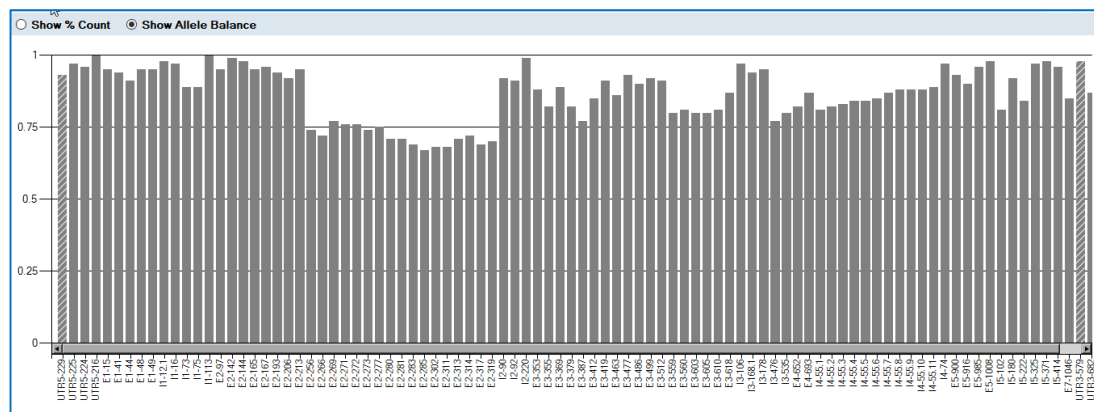
Cada uma das colunas da Tabela de variantes pode ser ordenada, incluindo a % de equilíbrio, dando ao utilizador formas alternativas de avaliar e apresentar os dados analisados. A ordem predefinida é por posição.

Mostrar contagem de percentagem



Selecionado por predefinição, este gráfico mostra a contagem relativa de leituras para Alelo 1 e Alelo 2 em cada uma das posições da variante. Estes valores corresponderão aos valores percentuais da contagem base na tabela de Variantes. Esta tabela irá alterar a sua ordenação e, por conseguinte, o seu perfil, com base na forma como a Tabela de Variantes é ordenada.

Mostrar equilíbrio de alelos



O gráfico Equilíbrio de alelos representa o equilíbrio relativo entre a representação do alelo 1 e 2 no interior dos dados em bruto. Em cada posição de variante, um alelo perfeitamente equilibrado teria um valor de "1" e a barra seria apresentada no topo. O equilíbrio de alelos é calculado utilizando a fórmula no gráfico acima. O comprimento da barra corresponde ao valor do equilíbrio de alelos correspondente na tabela de variantes. Tal como no gráfico da contagem base, o gráfico Equilíbrio de alelos irá responder às opções de ordenação da Tabela de variantes e alterar o seu ecrã em conformidade.

Separador de estatísticas de saúde

As estatísticas de saúde proporcionam resultados da configuração de métricas de saúde.

	Health Metric	Standard	Value	Pass/Fail	Comments	Include
✓	Break in Phase	0.00	1.00	Fail	Two or more variants cannot be phased.	<input checked="" type="checkbox"/>
✓	Mismatch in Intron	0.00	1.00	Fail	Mismatch(es) in an intron.	<input checked="" type="checkbox"/>
✓	Key Exon Coverage	100.00	100.00	Pass	Key exons not adequately covered.	<input type="checkbox"/>
✓	Mismatch in Exon	0.00	0.00	Pass	Mismatch(es) in an exon.	<input type="checkbox"/>
✓	Allele Balance	20.00	87.24	Pass	Alleles are not balanced.	<input type="checkbox"/>
✓	Uniformity	1.00	0.27	Pass	Read depth is not uniform across the gene.	<input type="checkbox"/>
✓	High Background in Exon	0.00	0.00	Pass	High Background position(s) present in an exon.	<input type="checkbox"/>
✓	Homozygous Result	0.00	0.00	Pass	Locus assignment is homozygous.	<input type="checkbox"/>
✓	Unexpected Linkage	0.00	0.00	Pass	Unexpected linkage detected between locus.	<input type="checkbox"/>
✓	Null Allele Result	0.00	0.00	Pass	Locus assignment contains a null allele.	<input type="checkbox"/>
✓	Splice Site Variant	0.00	0.00	Pass	Possible novel variant in splice site.	<input type="checkbox"/>

Esta lista não será apresentada pela mesma ordem que na página de configuração. Neste separador, as métricas falhadas são exibidas no topo da grelha, com a métrica mais severa (risco mais alto) listada primeiro. A tabela mostra a norma para as métricas e o valor real do locus juntamente com o estado Aprovado/Falhado. O texto do comentário para as métricas falhadas será apresentado no sistema apenas se a caixa de verificação 'Include' (Incluir) tiver sido marcada na configuração.

Separador Statistics (Estatísticas)

O separador Statistics (Estatísticas) contém duas tabelas – Mapped Read Metrics (Métricas de leitura mapeadas) e Locus Coverage (Cobertura de locus).

Métricas de leitura mapeadas

As estatísticas para o alelo 1 e o alelo 2 são combinadas na tabela seguinte para precisão. Se utilizar o fluxo de trabalho FASTPlex, as contagens de leitura para avançar e inverter serão reduzidas em 20 bases, mostrando 130 em vez da norma 150 para sessões MiSeq.

Mapped Read Metrics	
Mapped Read Metrics	Value
Reads for Typing	11078
Forward Read Count	5537
Averaged Forward Read Length	150
Reverse Read Count	5541
Averaged Reverse Read Length	150
Total Reads	13702

Estatística	Descrição
Reads for Typing (Leituras para tipagem)	O número total de leituras de mapeamento para os alelos após a filtragem de leitura ocorreu
Forward Read Count (Contagem de leitura avançada)	O número total de leituras avançadas a mapear os alelos
Averaged Forward Read Length	O comprimento médio de leitura das leituras diretas

(Comprimento médio de leitura direta)	
Reverse Read Count (Contagem de leituras inversas)	O número total de leituras inversas a mapear para os alelos
Average Reverse Read Count (Contagem média de leituras inversas)	O comprimento médio de leitura das leituras inversas

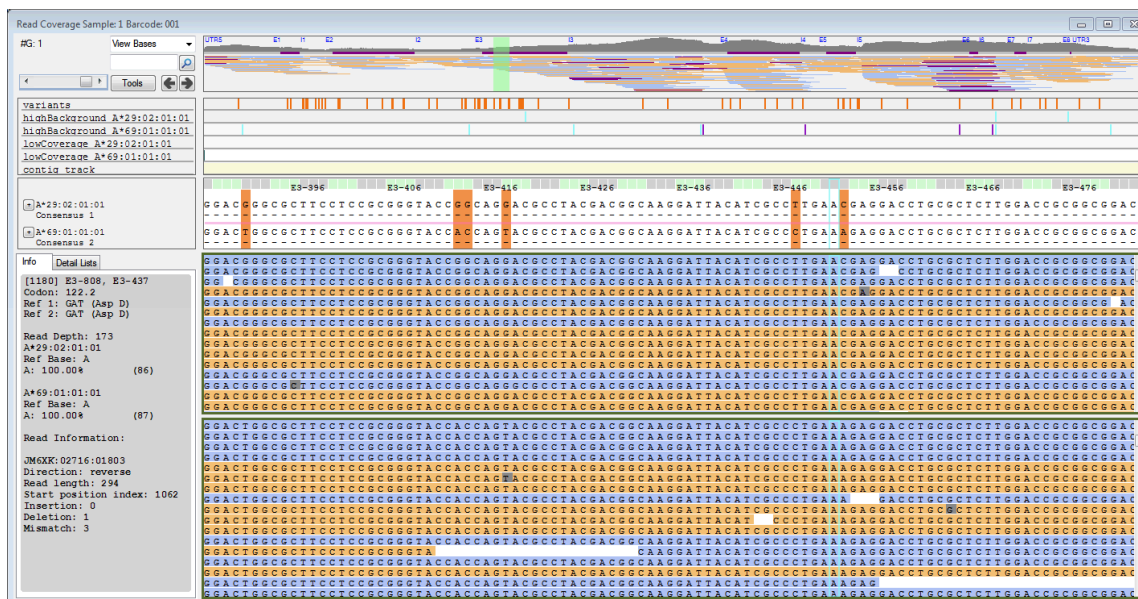
Locus Coverage (Cobertura de locus)

As estatísticas ao nível do locus para o locus selecionado, dividida por região de gene.

Locus Coverage					
	Region	Base Covered (%)	Min Depth	Max Depth	Avg Depth
▶	5'UTR	100%	145	458	311
	Exon1	100%	428	463	445
	Intron1	100%	302	453	363
	Exon2	100%	291	489	388
	Intron2	100%	214	369	310
	Exon3	100%	217	432	355
	Intron3	100%	366	562	461
	Exon4	100%	408	583	511
	Intron4	100%	337	460	381
	Exon5	100%	451	555	514
	Intron5	100%	365	521	451
	Exon6	100%	399	468	429
	Intron6	100%	377	467	430
	Exon7	100%	346	372	357
	3'UTR	100%	43	779	416
	All	100%	0	779	413

Visualizador de leituras

Para aceder ao Visualizador de leituras, clique na ligação do nome do locus para qualquer locus. A Interface de Detalhes da Amostra é apresentada em três secções principais à janela.



	Janela	Descrição
1	Visualizador de cobertura de seqüências	O visualizador de cobertura de seqüências permite ao utilizador navegar pelas regiões do gene que foram sequenciadas. Incluem-se o histograma de visualização de gene inteiro, faixas de anotação e visualização de seqüências de nucleótidos.
2	Painel de dados	O painel de dados apresenta informações sobre uma posição base e/ou uma leitura específica e recapitula algumas das tabelas de dados da página de análise.
3	Ferramenta de leitura	A ferramenta de leitura permite ao utilizador visualizar a seqüência individual, lê essas posições cruzadas especificadas pelo utilizador.

Visualizador de cobertura de seqüências

O visualizador de cobertura de seqüências está dividido em diferentes secções: o visualizador de genes completo, as faixas de anotação e o visualizador de seqüências nucleotídicas.

Visualizador de genes completos


Este histograma na parte superior do ecrã ecoa os histogramas de locus dos ecrãs de sessão e análise. Fornece uma vista de todo o gene a ser sequenciado e permite a navegação básica através da seqüência.

A localização dos exões é indicada por barras roxas escuras horizontais, enquanto os intrões são indicados por barras roxas claras.

Abaixo dos indicadores de exão/intrão, as linhas horizontais empilhadas indicam leituras que abrangem a região.



Faixas de anotação

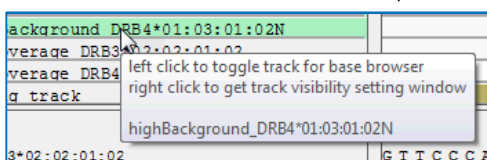
As faixas de anotação aparecem sob a visualização de genes completa e acima do visualizador de nucleótidos. As faixas apresentadas variam consoante necessário, dependendo do locus e do genótipo. As faixas selecionadas podem ser pesquisadas utilizando o mecanismo do navegador  ou as teclas de seta para a direita e para a esquerda no teclado.



As faixas serão apresentadas apenas quando pertencerem ao locus selecionado. Abaixo encontra-se uma tabela de possíveis faixas de anotação que podem ser apresentadas.

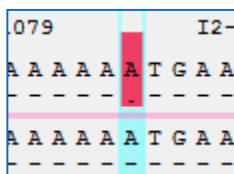
Nome do percurso	Descrição	Cor do sinalizador
Variante	Posições heterozigóticas	Laranja/castanho
MismatchPos_[Allele 1]	Posições de não correspondência para o alelo 1	Vermelho
MismatchPos_[Allele 2]	Posições de não correspondência para o alelo 2	Vermelho
HighBackGround_[Allele 1]	Posições de fundo elevadas e fundo alto no homopolímero para o alelo 1	Roxo ou Azul Claro se na região do homopolímero
HighBackGround_[Allele 2]	Posições de fundo elevadas e fundo alto no homopolímero para o alelo 2	Roxo ou Azul Claro se na região do homopolímero
LowCoverage_[Allele 1]	A cobertura caiu abaixo de um mínimo predefinido	Verde
LowCoverage_[Allele 2]	A cobertura caiu abaixo de um mínimo predefinido	Verde
Hetero Positions_[nome do alelo+nome do alelo]	Será apresentado quando uma sequência de comparação for adicionada à apresentação da sequência. Ambos os alelos para comparação são nomeados.	Verde
Regiões excluídas	Apresenta as regiões que foram excluídas da análise.	Amarelo pálido

Passar o cursor sobre os nomes de faixas apresenta uma descrição que descreve as ações que podem ser tomadas clicando com o botão direito ou esquerdo.



Clicar com o botão esquerdo do rato num nome de faixa irá realçar o nome da faixa e fazer as marcações na faixa disponível para navegar através das setas do navegador. Se não forem selecionadas faixas, as setas do navegador irão procurar todas as posições sinalizadas.

Se mais do que um sinalizador se aplicar a uma posição, o software irá dividir a posição. Em baixo, o alelo 1 apresenta o sinalizador para não correspondência enquanto o alelo 2 apresenta



o sinalizador para um fundo elevado numa região homopolímero.

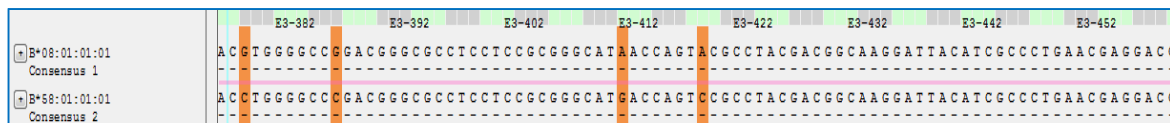
Clicar com o botão direito do rato no nome do caminho da anotação irá apresentar "Hide Track Form" (Ocultar formulário de faixa). O utilizador deve assinalar as faixas a OCULTAR e, em seguida, clicar em "Set" (Definir). Como deve haver pelo menos uma faixa a apresentar, se todas as faixas estiverem assinaladas, a faixa mais alta na lista continuará a ser apresentada.

Track Name	
<input type="checkbox"/> variants	
<input type="checkbox"/> highBackground_A*03:01:01:05	
<input type="checkbox"/> mismatch_A*30:132N	
<input type="checkbox"/> highBackground_A*30:132N	

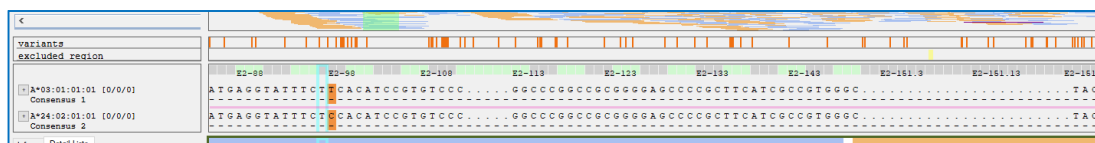
Visualizador de sequências de nucleótidos

A sequência de consenso é apresentada para cada alelo junto à sequência para o alelo de referência. Cada posição correspondente aparece como um traço na sequência de consenso. As posições incompatíveis apresentam a base de consenso na posição de não correspondência. A posição do codão é apresentada por cima das bases.

Os nucleótidos podem ser sombreados em qualquer uma das cores laranja, roxo, azul claro, vermelho ou verde para corresponder aos sinalizadores de anotação (ver entrada anterior). As bases sombreadas na ilustração seguinte são posições de variante.



As eliminações são representadas por pontos únicos no lugar da base. Se o consenso tiver uma eliminação na mesma posição base, '-' será apresentado para mostrar o acordo, tal como se fosse uma base real. Na ilustração abaixo, ambos os alelos de referência têm locais de eliminação onde as eliminações são representadas por pontos '.'. As sequências de consenso correspondentes têm eliminações nos mesmos locais, representados por hífen '-'.



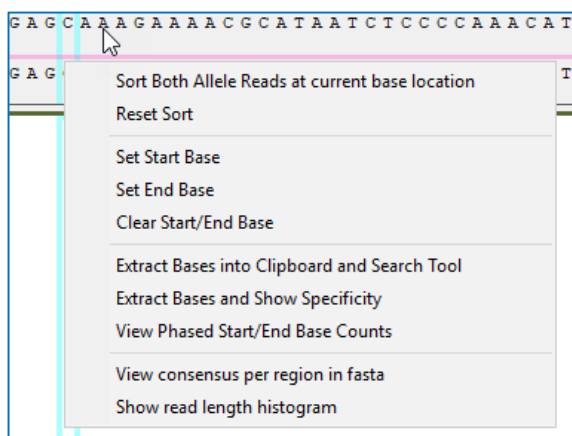
No momento em que o software pode fazer uma chamada heterozigótica, em que a única variante identificada é nova, e os resultados da chamada de tipagem no mesmo alelo

correspondente mais próximo para o consenso Alelo 1 e Alelo 2. Neste caso, o software irá reportar uma chamada de alelos heterozigóticos e o visualizador de leitura apresentará a sequência de alelos mais próxima com um "X" anexado ao nome do alelo.



Opções do visualizador de nucleótidos

Clique com o botão direito do rato no visualizador de nucleótidos e o software apresenta várias opções úteis para uma análise de sequência mais profunda.



Ordenar ambas as leituras de alelos na localização base atual

A aplicação apresentará leituras ordenadas por contagem de base na posição marcada. Esta ordenação pode então ser reposta para configuração original ou registada. Ao selecionar "Log highlighted read" (Registar leituras organizadas), abre uma janela no bloco de notas com o nome e a sequência de leitura.

Repor ordenação

Depois de visualizar as leituras ordenadas pela posição base, "Reset Sort" (Repor ordenação) irá realinhar com o alinhamento original. É necessário repor a ordenação antes de ordenar alelos noutra local base.

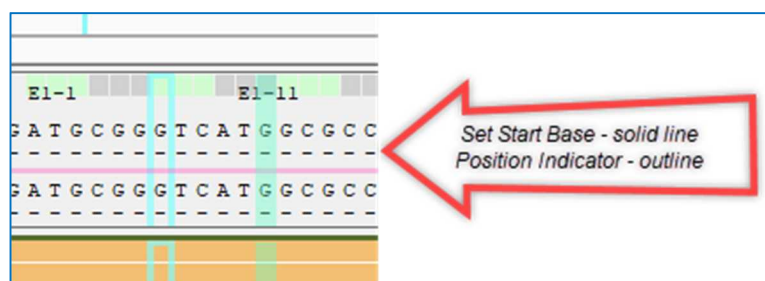
Definir base inicial

O TypeStream Visual permite ao utilizador seleccionar várias posições de base fazendo o

seguinte:

- Clique com o botão direito do rato no visualizador de sequências na primeira base que pretende incluir.
- Selecione Set Start Base (Definir base inicial).
- Clique com o botão direito do rato na última base que pretende incluir.
- Selecione Set End Base (Definir base final).

Quando uma base inicial é definida, aparece como uma linha sólida através do nucleótido e lê-se, enquanto o indicador de posição dinâmica aparece como um contorno.



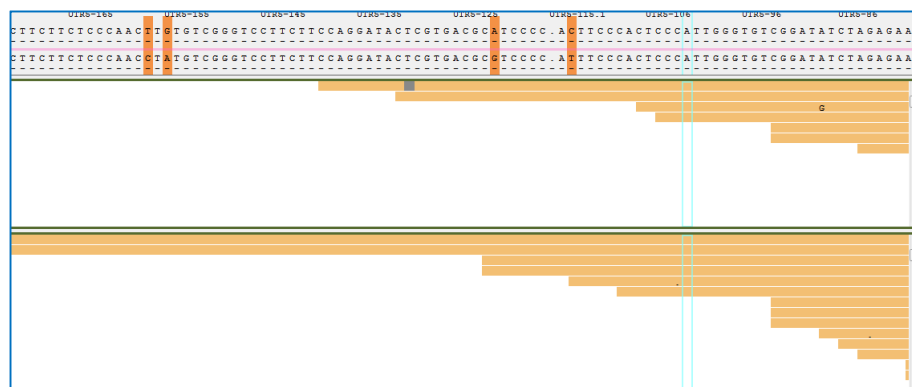
Outros motivos para definir uma base de início incluem:

- Extrair bases para a área de transferência
- Extrair bases para mostrar especificidade
- Obter contagens baseadas em faseado.

Definir base final

A maioria das funcionalidades utilizando "Set Start Base" (Definir base inicial) não requer que o utilizador defina uma base final. O principal motivo para o fazer é estudar leituras que cruzam duas posições específicas de interesse.

Depois de definir uma base final, a aplicação filtra leituras que não cruzam ambas as posições. Esta funcionalidade é útil quando se analisa manualmente uma quebra na fase ou explora posições de não correspondência. As leituras são ordenadas pela posição inicial, conforme ilustrado abaixo.



Limpar base de início/fim

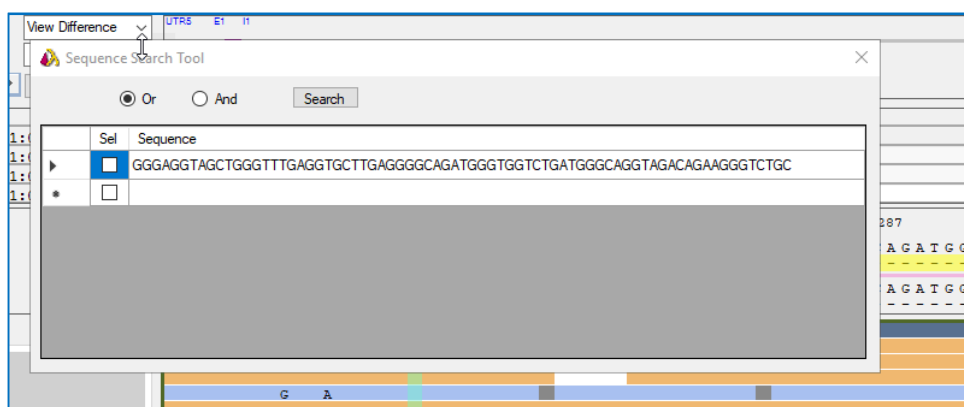
Depois de visualizar as leituras ordenadas conforme observado acima, utilizar "Clear Start/End Base" (Limpar base de início/fim) irá limpar as posições marcadas e devolver todas as leituras ao alinhamento original.

Extrair bases para a área de transferência e ferramenta de pesquisa

Para extrair bases para a área de transferência do sistema, clique com o botão direito do rato na posição inicial e selecione "Set Start Base" (Definir base inicial). Clique com o botão direito do rato na posição final desejada (não é necessário definir uma base final) e selecione "Extract Bases to Clipboard and Search Tool" (Extrair bases para a área de transferência e ferramenta de pesquisa). O software copia a sequência de base da posição inicial definida para a posição final com o botão direito do rato e coloca-a na sua área de transferência.

Além disso, a aplicação abre automaticamente a ferramenta de pesquisa e coloca a sequência na ferramenta para si. O utilizador pode então realizar uma pesquisa ou adicionar manualmente mais sequências para uma pesquisa mais complexa.

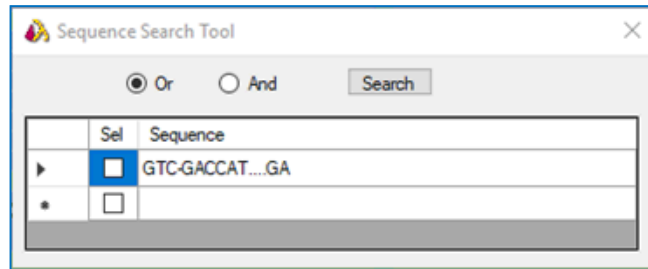
Tenha em atenção que a sequência extraída é da leitura mapeada e não da leitura original.



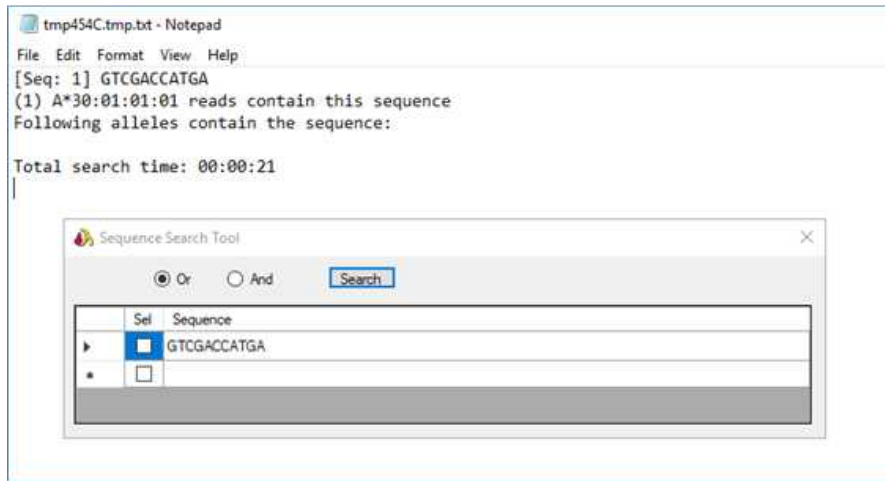
Uma exceção à regra é ilustrada abaixo. As sequências de referência e consenso têm uma sequência de eliminação de 4 no Exão 4. A leitura de interesse no alelo 2 tem uma eliminação adicional que não faz parte do consenso ou da referência.



Quando a extração é proveniente desta leitura específica e engloba ambas as localizações de eliminação, aparece na ferramenta de pesquisa como um traço ("-") no local da eliminação única.



Quando clicar em Search (Pesquisar), o software irá remover todas as eliminações e os resultados serão devolvidos com base na leitura original.



Extrair bases e mostrar especificidade

Extrair bases conforme descrito acima e selecionar "Extract Bases and Show Specificity" (Extrair bases e mostrar especificidade). A tabela apresenta as seqüências únicas e os alelos que correspondem à região extraída.

Sequence	Allele Count	Alleles
GCGCTTCTCCGCGGGTACCACCACTACGCTACGACGGCAAGGATTACATGSCCCTGAAGAGGACCTGCG	1373	A*01:01:56
-----GG-G-----C-----	975	A*03:01:19
-----GG-G-----T-----	1	A*31:03
-----GG-G-----T-----C-----	2	A*31:04
A-----GG-G-----C-----	2	A*34:02:01
-----GG-G-----T-----C-----	13	A*34:02:02
-----GG-A-----C-----	1	A*34:02:04
-----GG-G-----G-----C-----	8	A*34:03
-----GG-G-----G-----C-----	1	A*34:04
A-----GG-G-----C-----	1	A*34:07
-----GG-G-A-----C-----	1	A*34:08
-----GG-G-----C-----G-----	2	A*34:09
-----GG-G-----CT-----	1	A*34:15
-----GG-G-----C-----	1	
-----GG-G-----G-----C-----	1	
T-----GG-G-----C-----	2	
-----GG-G-----CA-----	1	
-----CG-G-----C-----	3	
-----GG-G-----A-----C-----	2	
-----C-----GG-G-----C-----	1	
-----GG-G-----G-----	2	
-----GG-G-----	186	
-A-----GG-G-----C-----	1	
-----GG-G-----A-----C-----	1	
-----GG-G-----G-----C-----	2	

Os dados são apresentados em três colunas:

1. Sequence (Sequência) – a entrada superior é a sequência extraída. As entradas subsequentes mostram todas as sequências de variantes relacionadas com a sequência extraída que pode ser encontrada na biblioteca atual
2. Allele Count (Contagem de alelos) – apresenta o número de alelos na biblioteca atual que contém essa sequência exata
3. Alleles (Alelos) – apresenta os alelos específicos que contém a sequência selecionada.

No exemplo acima, a sequência selecionada contém cinco discordâncias da sequência extraída original. Podemos ver na coluna dois que existem 13 alelos na biblioteca que têm essa sequência específica. A coluna três lista cada um dos 13 alelos.

Ver tabela (.csv)

Clicar no botão View Table (Ver tabela) exporta todos os dados na janela Sequence Allele Specificity (Especificidade de alelos de sequência) para um ficheiro .csv que abre automaticamente no Microsoft Excel.

Count	Sequence	ComparedSeq	AlleleList										
1373	GCGCTTCCTCCGC	GCGCTTCCTCCGGGG	A*01:236	A*02:01:01:01	A*02:01:01:02L	A*02:01:01:03	A*02:01:01:04	A*02:01:01:05	A*02:01:01:06	A*02:01:01:07	A*02:01:01:08	A*02:01:01:09	A*02:01:01:10
975	GCGCTTCCTCCGC	-----GG---	A*01:01:01:01	A*01:01:01:02N	A*01:01:01:03	A*01:01:01:04	A*01:01:01:05	A*01:01:01:06	A*01:01:01:07	A*01:01:01:08	A*01:01:01:09	A*01:01:01:10	A*01:01:01:11
1	GCGCTTCCTCCGC	-----GG---	A*01:01:06										
2	GCGCTTCCTCCGC	-----GG---	A*01:01:31	A*03:01:55									
2	ACGCTTCCTCCGC	A-----GG---	A*01:01:39	A*11:01:37									
13	GCGCTTCCTCCGC	-----GG---	A*01:01:56	A*03:01:19	A*31:03	A*31:04	A*34:02:01	A*34:02:02	A*34:02:03	A*34:03:04	A*34:04	A*34:07	
1	GCGCTTCCTCCGC	-----GG--J	A*01:01:61										
8	GCGCTTCCTCCGC	-----A*01:30		A*02:24:01	A*02:137	A*02:503	A*03:19	A*23:03:02	A*24:21:0	A*68:140			
1	GCGCTTCCTCCGC	-----GG---	A*01:36										
1	GCGCTTCCTCCGC	-----A-----GG---	A*01:39										
1	GCGCTTCCTCCGC	-----GG---	A*01:50										
2	GCGCTTCCTCCGC	-----GG---	A*01:54	A*03:250									
1	GCGCTTCCTCCGC	-----GG---	A*01:57N										

Mais uma vez, tenha em atenção que a sequência extraída é da leitura mapeada e não da leitura original.

Ver contagens de base de início/fim faseada

A ferramenta 'View Phased Start/End Base Counts' (Ver contagens de base de início/fim faseadas) pode ser utilizada para confirmar a eliminação de variantes. Alguns exemplos:

1. Quando os Comentários do Sistema reportam que um par cis-trans foi removido, o utilizador pode adicionar o par removido e verificar a fase das posições "flip".
2. Quando um cis-trans é reportado, o utilizador pode verificar as contagens de fase para confirmar a remoção de um ou outro alelo.
3. Para uma posição nova, o utilizador pode querer verificar a fase com variantes adjacentes para confirmar a que alelo pertence.

A ferramenta apresenta ambas as posições de base, a(s) base(s) presentes(s) na posição para ambos os alelos e a contagem de leituras que estão na fase. É possível abrir simultaneamente uma janela de contagem de fases para comparação.

Base Counts at Two Positions

Base 1: (1207) E3-789 Base 2: (1323) E3-873

Allele 1

Base 1	Base 2	Count
G	A	245
C	A	15
G	C	8
T	A	2
T	C	1

Allele 2

Base 1	Base 2	Count
C	C	242
G	C	10
C	A	5
C	-	3
G	A	2
T	C	2
C	T	1
C	G	1
-	C	1

Show Reads with "*" Hide Reads with "*"

Ver consenso por região em fasta

Clique com o botão direito do rato na sequência e selecione "View consensus per region in fasta" (Ver consenso por região em fasta). A janela do bloco de notas abre-se apresentando a sequência mapeada dividida em regiões. O nome e a região do alelo estão claramente marcados para cada sequência regional.

```

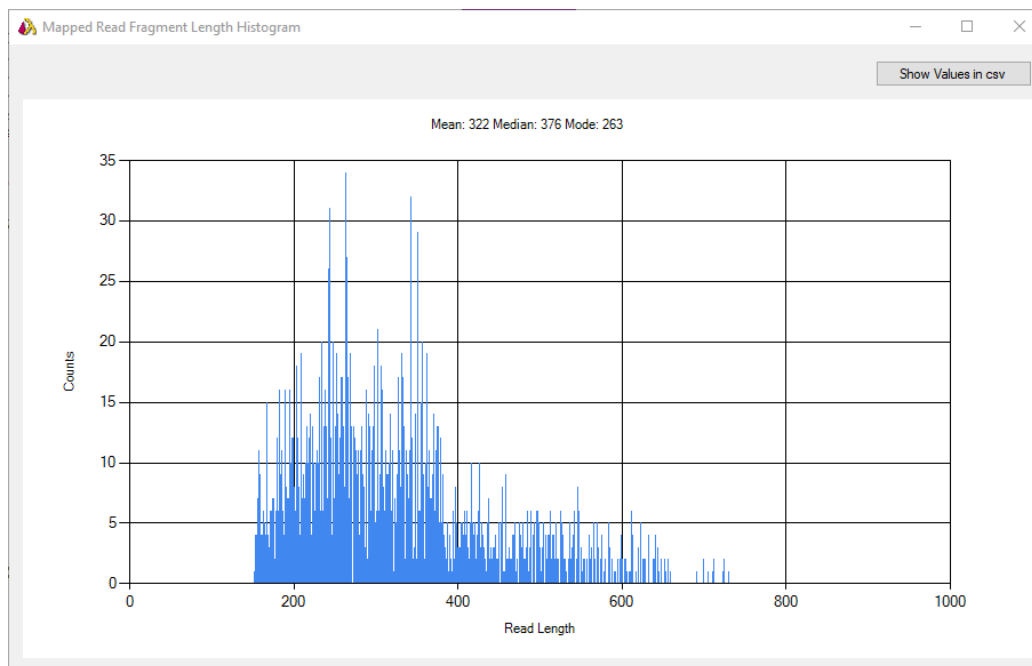
tmp7A66.tmp.txt - Notepad
File Edit Format View Help
->A*02:10_0_301_UTR5
CAGAAAGCAGAGGGGTCAGGGCGAAGTCCAGGGCCCCAGGCCTGCTCAGGGTCTCAGGCCCCGAAGGCAGGTTATGG
ATTGGGAGTCCAGCCTTGGGGATTCCCCAACTCCGAGTTTCTTTTCCCTCTCCAACCTATGAGGGTCTCTT
CCTGGATACTCAGCAGCGGACCCAGTTCTCACTCCATTGGGTGTCGGGTTTCCAGAGAAGCCAATCAGTGTCTCGCC
GTCGCGGTTCTAAAGTCCGCACGCCACCCACCGGGACTCAGATTCTCCCC.AGACGCCGAGG
->A*02:10_301_374_E1
ATGGCCGTCATGGCCGCCCGAAACCCCTGCTGCTACTCTCGGGGGCTCTGGCCCTGACCCAGACCTGGGCGG
->A*02:10_374_504_I1
GTGAGTGCAGGGTTCGGGAGGGAACCGCCTCTGTGGGAGAAAGCAACGGGCCCGCTGGCGGGGGCCGAGGACCCGGGAA
GCCGCGCCGGGAGGAGGGTCCGGCGGGTCTCAGCCACTCTCGTCCCAG
->A*02:10_504_825_E2
GCTCTCACTCATGAGGTTTCTACACCTCCGTGTCCC...GGCCCGGCCGGGGAGCCCGCTTACATCGCAGTGG
GC.....TACGTGGACGACACGAGTTCTGCGGTTTCGACAGCAGCAGCCCGGAGCCAGA.G
GATGGAGCCG.....CGGGCCCGGTGATAGAGCAGGAGGGTCCGGAGTATTGGGACGGGAGAC
ACGGAAAGTGAAGGCC.CACTCAGACTCACGAGTGACCTGGGACCCCTGCAGGCTACTACAACAGAGGAGGCC
G
->A*02:10_825_1087_I2
GTGAGTGACCCGGCCGGGGCCGAGGTGACGACCTCTCATCCCCACGGAGGGCCAGGTGCCCCACAGTCTCCGGGTC
CGAGATCCGGCCCGAAGCCGCGGGACCCGAGACCTTGCCTCCGGGAGAGCCAGCCGCTTTA.CCCGGTTCAATTT
CAGTTTAGGCCAAAAA.TCCCCCAGGTTGTCGGGGCCGGGGCGGGGCTCGGGGA.....CCGGG
CTGACCGGGGTCGGGCCAG
->A*02:10_1087_1421_E3
GTTCTCACACCGTCCAGAGGATGTTGGCTGCGACGTGGGGTCCGACGGGCGCTTCTCCCGGGTACCCAGTACGCC
TACGACGGCAAGGATCATCCTGCCCTGAAAGAGACCTGCGCTCTGGACCAGCCGGGACATGGCAGCTCAGACACCA
GCACAAGTGGGA.....G.GCGGCCATGTGGC.GGAGCAGTTGAG
AGCCTACTGGAGGGCACGTGCTGGAGTGGCTCCGACATACTGGAGAACGGGAAGGAGAGCCTGACG.....
.....GCACGG
->A*02:10_1421_2046_I3
GTACAGGGGCGCACGGGGCCCTCCCTGATCGCTGT.....AGATCTCCGGGCTGGCCCT
CCACAAGGAGGGAGACAATTGGGACCAACACTAGAATATCGCCCTCCCTGTGTCTGAGGGAGAGGAATCTCTGGG
TTTTCAATCTGATACAGAGAGTACTGTAGGTTCCGCCCTGCTCTGTACACAATAAAGGGATAAAA.TCTCTGAAG
GAATGACGGGAAGCAGTCCCTCAATACTGATGAGTGGTTCCCTTTGACACACAGGCAGCAGCCTGGGCCGTGAC
TTTTCTCTCAGGCCCTGTCTCTGCTTACACTCAATGTGTGGGGTCTGAGTCCAGCAGCTCTGAGTCTTACAGCC

```

Mostrar histograma de comprimento de fragmento de leitura

Clique com o botão direito do rato no visualizador de sequências e selecione "Show read length histogram" (Mostrar histograma de comprimento de leitura). Uma representação de histogramas dos comprimentos e das contagens para todas as leituras no locus aparece numa janela separada, apresentando um histograma de fragmentos de leitura mapeados. Também

são apresentados os valores médios, medianos e de modo.



Mostrar valores em csv

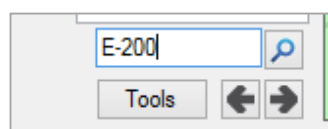
Clicar no botão "Show Values in csv" (Mostrar valores em csv) abre um ficheiro.csv no Microsoft Excel que contém os valores da contagem de leitura para cada comprimento de leitura.

	A	B	C	D	E	F	G
1	Length	Count					
2	85	1					
3	86	6					
4	89	1					
5	92	2					
6	93	12					
7	96	4					
8	98	2					

Outras funções no visualizador de leitura UI

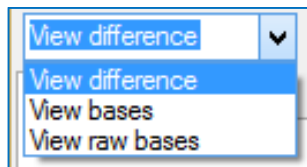
Ferramenta de pesquisa de posição

Introduza a designação da posição para ir diretamente para uma posição. Pode ser feito em formato de cADN ou gADN.



Opções de visualização

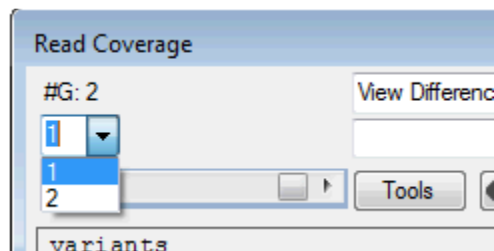
O utilizador pode seleccionar como as leituras aparecem nos visualizadores de leitura – ver apenas as bases da variante, ver todas as bases ou ver leituras em bruto.



Se optar por ver bases em bruto, as leituras não serão mapeadas para a sequência de referência, o que significa que as inserções ou eliminações não foram adicionadas à sequência de modo a forçar uma concordância a um determinado alelo de referência. Por conseguinte, uma base específica numa leitura específica pode não coincidir com a base no visualizador de nucleótidos.

Seletor de genótipo

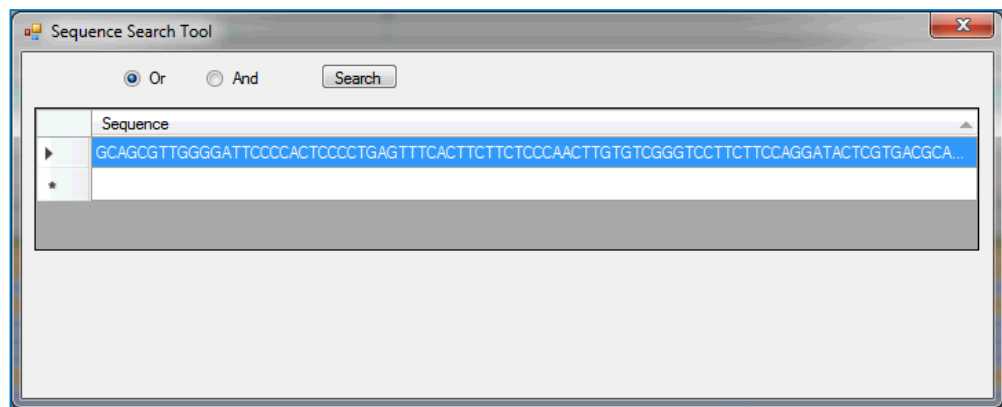
No caso de ambiguidades cis-trans, um seletor pendente permite ao utilizador seleccionar o genótipo específico para apresentar. O número no canto (#G: 2) indica quantos genótipos totais estão no locus.



Ferramenta de pesquisa de segmentos de sequência

Ao clicar no botão "Tool" (Ferramenta) na janela "Read Coverage" (Cobertura de leituras), é apresentada a ferramenta para procurar segmentos específicos de uma sequência. O utilizador pode introduzir a sequência de duas formas:

- Digite uma sequência manualmente
- Clique com o botão direito do rato numa leitura, obtenha a sequência e cole-a na janela.



Clique na segunda linha na grelha para adicionar outra sequência a pesquisar. Adicione tantas sequências conforme necessário. A pesquisa pode estar em dois modos:

- OU – a aplicação irá localizar leituras e alelos contendo **qualquer uma** das sequências
- E – a aplicação irá localizar leituras e alelos contendo **todas** as sequências

Os resultados para cada pesquisa são apresentados numa nova janela do bloco de notas e listam o seguinte:

- Sequência(s)
- Leituras não mapeadas contendo a(s) sequência(s)
- Alelos que contêm a(s) sequência(s)
- Tempo total de pesquisa

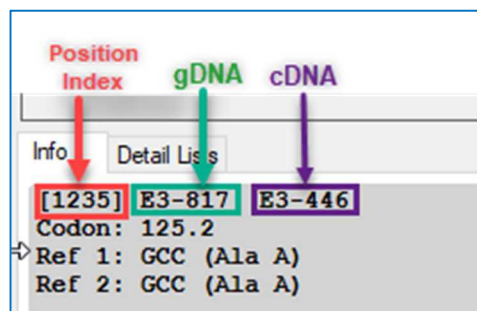
Consulte os painéis para obter informações sobre a posição base e/ou leia as informações

Este painel apresenta detalhes de leitura ou detalhes de posição para a localização sobre a qual o rato está a passar.

Separador Info

O separador Info (Informações) apresenta dados para leituras ou posições de base, dependendo do local onde o rato está a passar.

Os três números na parte superior do painel representam o índice de posição, o número base gADN e o número base cADN.



- Position Index (Índice de posição) – A referência geral para posições de base desde a primeira posição a montante em UTR 5' até à última posição a jusante em 3' UTR.
- gADN – “ADN genómico” – A contagem de posições é contínua, começando pelo exão 1 (E1) através do resto do gene, incluindo o 3' UTR; o 5' UTR começa por “-1”, na junção de 5' UTR e E1, e continua a montante com numeração negativa.
- cADN – “ADN complementar” – Esta notação reflete o IMGT em que todos os intrões começam com a posição “1” e cada exão continua a numerar a partir do exão anterior.

```

Info  Detail Lists
[11856] I2-8700, I2-649

Read Depth: 787
DRB3*03:01:03
Ref Base: a
A: 97.41% (414)
G: 2.59% (11)

DRB4*01:03:01:01
Ref Base: A
A: 98.37% (361)
I: 1.36% (5)
G: 0.27% (1)

Read Information:
SY34U:01127:01413
Direction: reverse
Read length: 100
Start position index: 11827
Insertion: 0
Deletion: 1
Mismatch: 0

```

O separador Info (Informações) também apresenta a **read depth (profundidade de leitura)** para leituras combinadas de alelos 1 e 2. Por cada contagem de leitura de alelos, é também dividida pela contagem de leitura por base. Uma vez que muitas leituras são atribuídas tanto ao alelo 1 como ao alelo 2, a contagem por alelo pode não corresponder à profundidade total de leitura.

A referência, ou base esperada, é apresentada juntamente com todas as outras bases representadas nessa posição, com representação de percentagens.

Se o cursor do rato estiver a passar sobre o painel de visualização de leituras, a Read Information (Informação de leitura) também

será apresentada. Isto inclui o nome de leitura, direção, comprimento, posição inicial e número de inserções, eliminações e posições de correspondência atribuídos pelo sistema para a leitura.

Informação do cursor

Enquanto o separador Positions (Posições) estiver selecionado, os dados de informação continuam visíveis como uma janela emergente quando passar sobre uma leitura. Passar o rato sobre uma base no visualizador de sequências apresenta os dados da base.

Separador Detail Lists (Listas de informações)

O separador de detalhes apresenta a variante, as correspondências próximas, a resolução de posições e as estatísticas e reflete os dados apresentados na página Analysis (Análise).

Genotypes					
E2-251	A	C	76.4%	snp	
E2-254	A	C	75.9%	snp	
E2-258	C	G	80.8%	snp	
E2-280	C	A	73.5%	snp	
E2-313	G	A	88.9%	snp	

Variante

Um subconjunto da informação disponível no separador Variante do Analysis Panel (Painel de análise), a lista Variant (Variante) apresenta a localização da posição, base 1, base 2, % de equilíbrio e também apresenta o Type of variant (Tipo de variante). Na maioria dos casos, a variante será um polimorfismo de nucleótido único (snp), mas também pode indicar se a variante é uma eliminação (del).

Location	Base 1	Base 2	Balance%	Type	Phase
I1-4467	A	G	74.3%	snp	false
E2-111	G	T	41.2%	snp	
E2-113	A	T	42.0%	snp	
E2-194	T	C	62.9%	snp	
E2-251	A	C	76.4%	snp	
E2-254	A	C	75.9%	snp	
E2-258	C	G	80.8%	snp	
E2-280	C	A	73.5%	snp	
E2-313	G	A	88.9%	snp	
E2-315	A	G	80.9%	snp	
E2-338	A	G	68.9%	snp	
E2-341	A	G	72.1%	snp	
E2-343	G	C	68.9%	snp	
E2-346	G	A	68.9%	snp	
I2-500	T	C	90.2%	snp	false
I2-1268	G	A	94.8%	snp	false
I2-1272	T	C	98.8%	snp	

Posições de resolução de alelos 1 (e 2)

Esta informação corresponde à informação de posição de resolução do Analysis Panel (Painel de análise) e reflete as diferenças no consenso e na base de referência.

Info Detail Lists				
Allele 2 Resolving Postions				
Allele	K/N/I	Con.	Ref.	Location
DPB1*04:01:01:01	[0/0/0]		C	I1-931
			G	I1-1074
DPB1*04:01:01:29	[0/0/0]		T	I1-931
			G	I1-1074
DPB1*04:01:01:30	[0/0/0]		C	I1-931
			A	I1-1074

Correspondências aproximadas do alelo 1 (e 2)

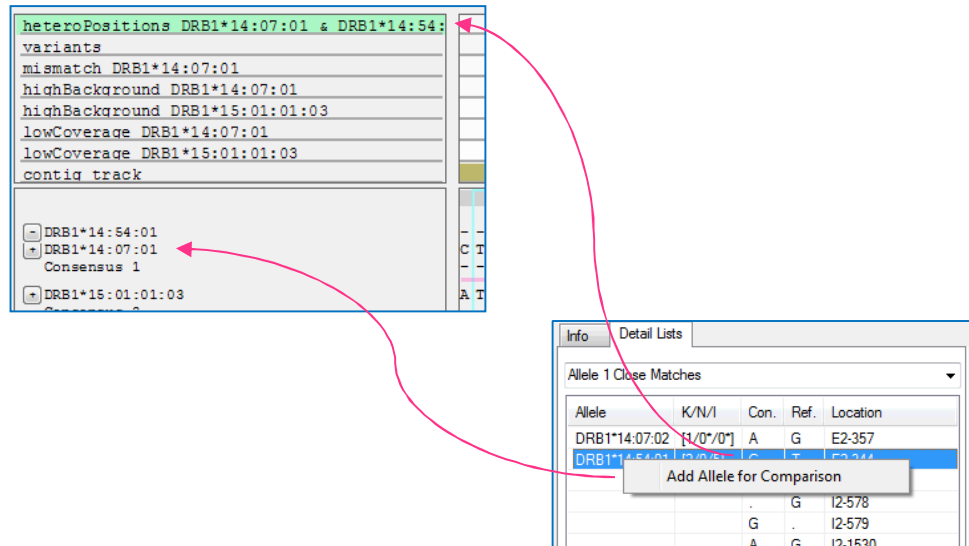
Lista os alelos de Correspondências aproximadas, as suas contagens de erros de correspondência, as bases de consenso e de referência e a localização da posição de resolução.

Info Detail Lists				
Allele 1 Close Matches				
Allele	K/N/I	Con.	Ref.	Location
DPB1*03:01:01:11	[0/0/1]	C	A	I1-4522
DPB1*03:01:01:04	[0/0/1]	C	G	I2-2447
DPB1*50:01	[0/0/1]	A	G	I1-4467
DPB1*03:01:01:07	[0/0/1]	T	C	I2-3453
DPB1*03:01:01:10	[0/0/2]	A	G	I1-4467
		T	G	I2-1170
DPB1*03:01:10	[0/1/0]	C	T	E3-507
DPB1*03:01:11	[0/1/0]	C	T	E3-478
DPB1*03:01:12	[0/1/0]	G	A	E3-564
DPB1*669:01	[0/1/0]	G	A	E3-637
DPB1*675:01	[0/1/0]	G	T	E3-442
DPB1*676:01	[0/1/0]	G	A	E3-470

Ao clicar em qualquer uma das posições de base no separador Resolving Positions (Posições de resolução) ou Close Matches (Correspondências aproximadas), irá percorrer a vista de leitura, a visualização de genes completa e a vista de nucleótidos para a posição selecionada.

Adicionar diretamente ao comparador de alelos

Em qualquer uma das listas de correspondência aproximada ou de posições de resolução, o clicar com o botão direito do rato nos nomes de alelos ambíguos permite ao utilizador adicionar esse alelo diretamente ao comparador. Consulte a secção abaixo "Definições de comparação" para mais detalhes.



Ler estatísticas

Este gráfico expande-se em Métricas de leitura mapeadas do Analysis Panel (Painel de análise) para apresentar métricas adicionais na profundidade de leitura e leituras identificadas para o locus.

The screenshot shows the 'Read Stats' window with the following data:

Key	Value
avg_forward_read_length	309
avg_reverse_read_length	282
avg_read_length	297
max_read_depth	559
min_read_depth	0
forward_read_count	3237
reads_for_typing	6161
reads_identified_for_locus	8955

Estatísticas de cobertura

As estatísticas de cobertura são geradas a partir do separador Statistic (Estatística) do Analysis Panel (Painel de análise).


Region	Base Covered (%)	Min Depth	Max Depth	Avg Depth	Avg Balance
UTR5	0%	0	0	0	0
E-1	0%	0	0	0	0
I-1	87%	12	76	48	0.7428572
E-2	100%	67	103	85	0.6938776
I-2	100%	42	559	327	0.8795812
E-3	100%	314	404	357	0.8716577
I-3	100%	386	495	444	0.95671
E-4	100%	286	387	343	0
I-4	100%	130	331	268	0.7837838
E-5	100%	117	126	120	0
UTR3	100%	96	113	104	0
All	99%	0	559	314	0.8938547

Lista de genótipos

Na vista de leituras, Listas de detalhes, uma opção é Genotypes (Genótipos). Todas as permutações de pares de alelos com base nos tipos superiores mais ambiguidades são apresentadas nesta lista.

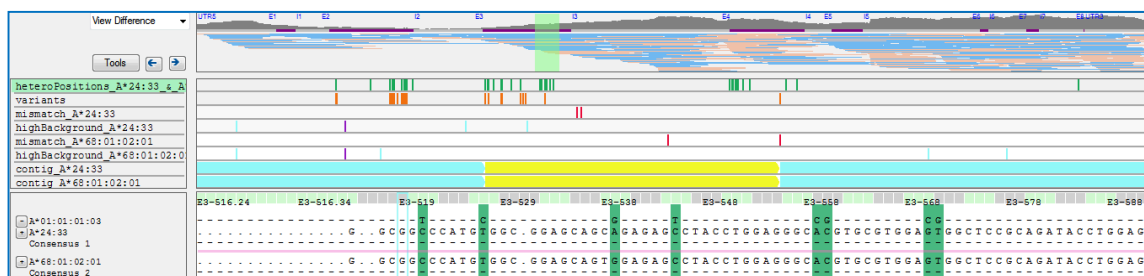
Genotypes
All Genotypes
A*03:01:01:01 & A*24:02:01:01
A*03:01:01:01 & A*24:163N
A*03:01:01:02N & A*24:02:01:01
A*03:01:01:02N & A*24:163N
A*03:20 & A*24:02:01:01
A*03:20 & A*24:163N

Definir seqüências de comparação.

Esta funcionalidade permite a adição de uma ou mais seqüências para o estudo comparativo. Para selecionar um alelo, clique no botão  ao lado do alelo para o qual pretende fazer uma comparação e selecione o alelo na lista pendente.

lowCoverage B*40:01:02:01	
lowCoverage B*46:01:01	
+ B*40:01:02:01 [0/0/0]	
B*40:01:01	<input type="checkbox"/>
B*40:01:01	<input checked="" type="checkbox"/>
B*40:01:02:01	<input type="checkbox"/>
B*40:01:02:02	<input type="checkbox"/>
B*40:01:02:03	<input type="checkbox"/>
B*40:01:02:04	<input type="checkbox"/>
B*40:01:02:05	<input type="checkbox"/>
B*40:01:02:06	<input type="checkbox"/>

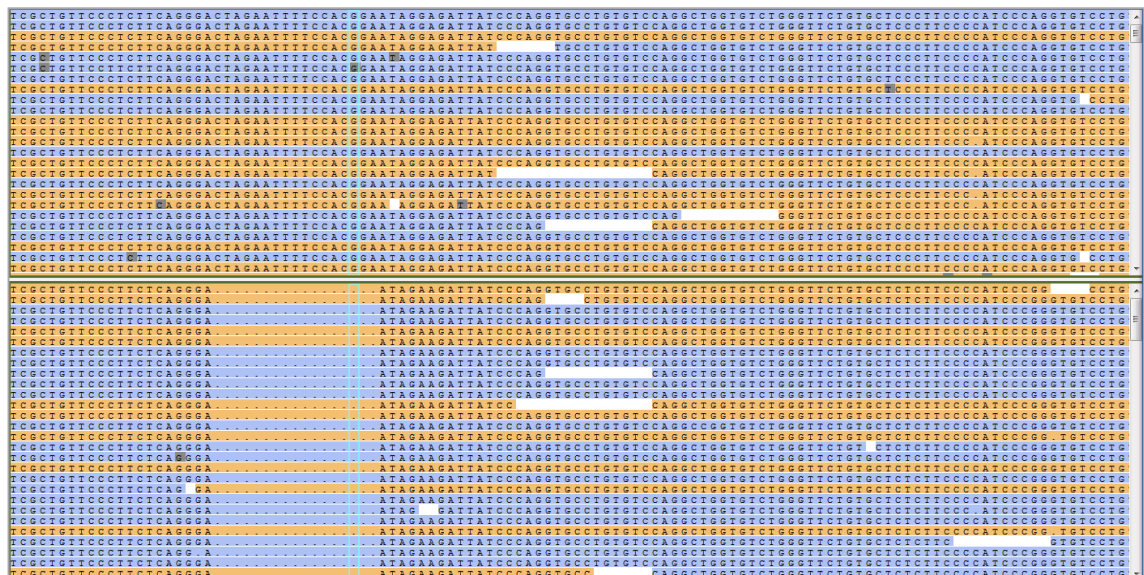
O nome do alelo selecionado é apresentado acima, para o alelo 1, ou abaixo, para o alelo 2. O percurso de anotação é adicionado para a sequência de comparação. Os sinalizadores de faixas de anotação são sombreados a verde, uma vez que são as posições heterozigóticas no visualizador de nucleótidos.



O utilizador pode adicionar vários alelos de comparação para cada alelo 1 e alelo 2.

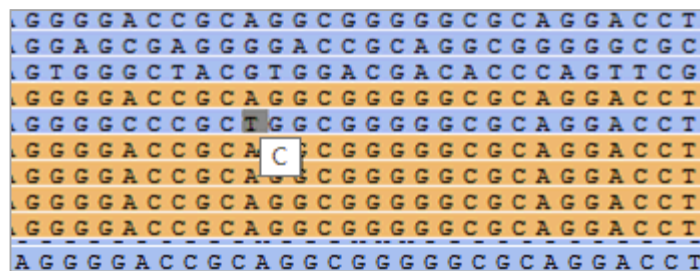
Lê o visualizador em detalhe

A subvisualização de leituras permite aos utilizadores visualizar leituras de sequências individuais. As leituras são apresentadas apenas para a posição selecionada e são separadas por alelo. Cada um dos painéis de alelos desliza separadamente.



Base de inserção

A localização das bases de inserção é apresentada com um sombreado cinzento claro sobre a base anterior. Passar o cursor sobre o sombreado cinzento apresenta a inserção.



Opções do visualizador de leitura

Clicar com o botão direito do rato no visualizador de leituras oferece a funcionalidade adicional do utilizador a partir desse no Visualizador de nucleótidos.

► Novidades na v2.0

Modificar cores de leitura

As cores de leitura foram definidas para as amostras Ion S5 e Illumina. Começando em TypeStream Visual 2.0, o utilizador consegue definir leituras, inserções e eliminar a sombra da sua escolha.

Cores de leitura predefinidas para ficheiros Ion S5

As leituras dos sequenciadores Ion S5 apresentam a seguinte cor predefinida para leituras.

- Castanho escuro = leitura cruzada de 1 e 2 leituras
- Castanho claro = leituras de frente simples
- Azul claro = leituras invertidas únicas
- Azul escuro = leitura cruzada de 1 e 2 leituras invertidas

Cores de leitura predefinidas para ficheiros MiSeq

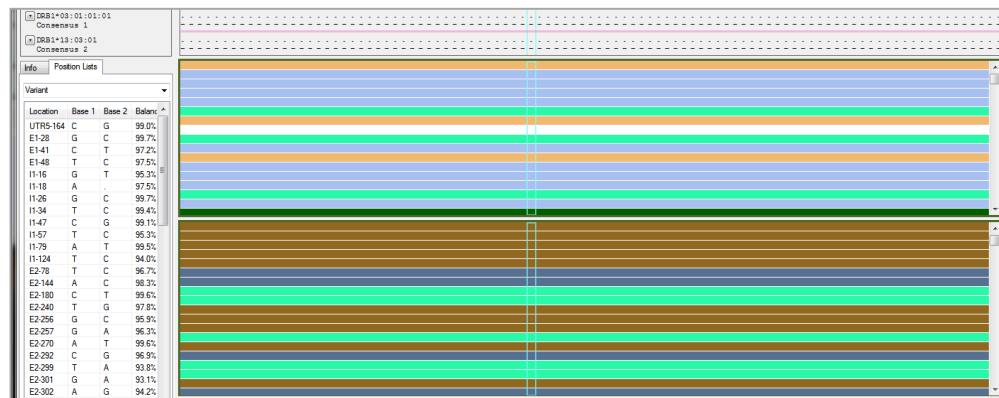
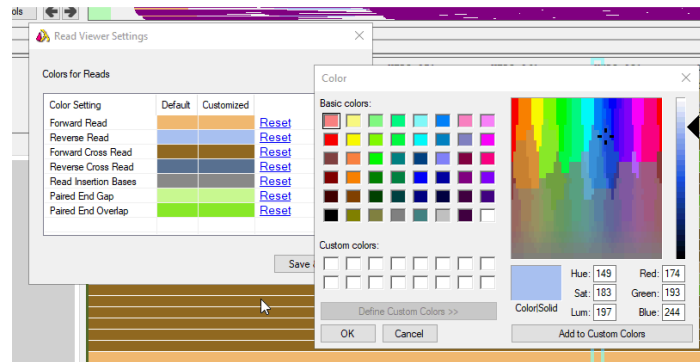
A leitura de extremidade combinada MiSeq apresenta uma coloração predefinida adicional para leituras.

- Verde escuro = região sobreposta em leituras de extremidade emparelhada
- Verde claro = lacuna entre leituras de extremidade emparelhada
- Castanho escuro = leitura cruzada de 1 e 2 leituras
- Castanho claro = leituras de frente simples
- Azul claro = leituras invertidas únicas
- Azul escuro = leitura cruzada de 1 e 2 leituras invertidas

Novas cores de leitura disponíveis

Clique com o botão direito do rato na vista de leitura e selecione “Modify Read Colors” (Modificar cores de leitura). Clique na barra de cores em “Customized” (Personalizado) para o

tipo de leitura que pretende alterar. Selecione cores padrão ou personalize as suas.



Repor todas as cores lidas

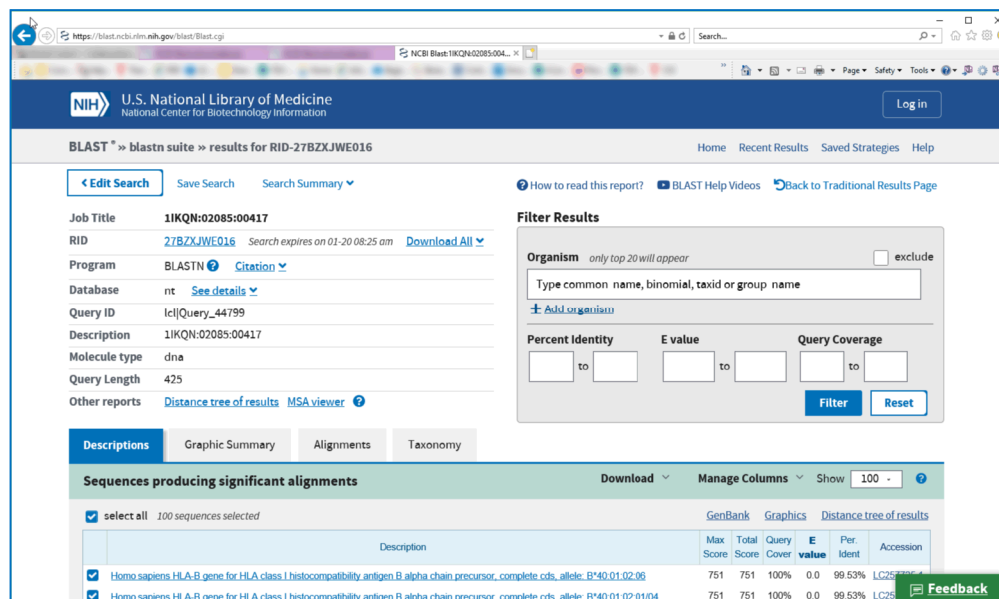
Se depois sentir que fez um erro terrível, clique com o botão direito do rato nas leituras e selecione "Reset all read colors" (Repor todas as cores de leitura). Estas regressam às predefinições.

Extrair base na área de transferência e ferramenta de pesquisa

Tal como a funcionalidade do mesmo nome no Nucleotide Sequence Viewer (Visualizador de Sequência de Nucleotídeos), será colocada uma sequência especificada na área de transferência e na ferramenta de pesquisa. Tem de utilizar o visualizador de nucleótidos para definir a base inicial e repor as bases de início/fim. Depois de a base inicial ter sido escolhida, pode clicar na última posição a partir do visualizador de leituras.

Extrair bases para a área de transferência e utilizar BLAST online

Depois de definir a base inicial, encontre a última base e selecione esta opção. A aplicação abre uma janela do navegador que leva o utilizador para o website NCBI (National Center for Biotechnology Information) e abre um pedido de trabalho. A página Web apresenta o número do pedido de trabalho e está disponível para que seja mais aprofundado nos dados de sequência.

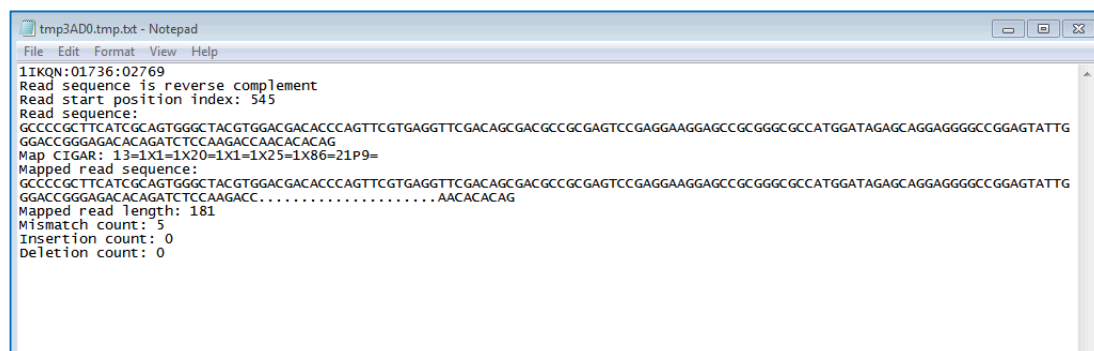


Leia esta leitura online

Isto é semelhante à opção funcional anterior, mas tudo o que o utilizador precisa de fazer é apontar o cursor para uma leitura específica que pretende visualizar, clicar com o botão direito do rato e selecionar esta opção. A aplicação irá levá-lo até à página web NCBI como anteriormente.

Mostrar detalhes de leitura

Estas opções abrem uma janela no bloco de notas com detalhes, incluindo o nome de leitura gerado pelo software, posições de início e paragem, sequência, correspondência, inserção e contagens de eliminação.



A sequência de leitura mostra a sequência completa à medida que emergiu do sequenciador. A sequência de leitura mapeada tem inserções e eliminações adicionadas de forma a corresponder ao alelo de referência selecionado.

Mostrar leituras ordenadas por contagem base na posição base atual

Para utilizar esta opção, defina a opção de visualização para "bases" para que todas as bases

possam ser vistas. Na posição de interesse, clique com o botão direito do rato e selecione esta opção. O exemplo abaixo foi ordenado no índice de posição 21 e está realçado. No alelo 1, pode ver-se que as leituras que contêm a base "T" são listadas primeiro, seguidas pela leitura com base "C". O alelo 2 terá as leituras ordenadas pela mesma ordem.

The screenshot displays a variant marker analysis for the B*46:01:01 [0/0/1] locus. The variant is a 'T' at position 98. The interface shows a list of reads for two alleles, ordered by their base at the variant position. For each allele, reads with 'T' are listed first, followed by reads with 'C'. The reads are aligned to a reference sequence with UTR regions (UTR5-275 to UTR5-216) indicated at the top. The variant marker is highlighted in blue, and the corresponding 'T' and 'C' bases in the reads are highlighted in blue and red, respectively.

Repor apresentação de leitura ordenada

Quando o utilizador terminar, esta opção irá definir as leituras no alinhamento original.

Registrar leituras ordenadas

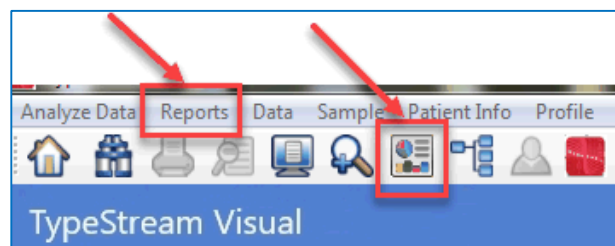
Se o utilizador pretender um registo das leituras ordenadas por contagem base na posição de interesse, selecione esta opção antes de reiniciar. A aplicação abre um ficheiro de texto no Bloco de notas com um registo completo das leituras ordenadas nessa posição.

```
tmpC3A1.tmp.bt - Notepad
File Edit Format View Help
[55] C:\OLI_TSV\data\Daniel\NGS\Daniel\049_36e680d1-aa16-4abb-825e-5338750ec884\mappedReads.bam
21
1IKQN:02157:02462 GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GG-
CGGGGCTCTCAGGCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCCACTCCATTGGGTGTCGGGTCTAGAGAA
GCCAATCAGTGTCCGGGGTCCAGTTCT...AAAGTCCACGCAC
1IKQN:03104:00469
GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGGCTCTCAGGGTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCCAC
TCCATTGGGTGTCGGGTGCTAGAGAAAGCCAAATCAGTGTCCGGGTCAGTTCT...AAAGTCCC-ACGCAC
1IKQN:03355:02225
GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGGCTCTCAGGGTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCCAC
TCCATTGGGTGTCGGGTGCTAGAGAAAGCCAAATCAGTGTCCGGGTCAGTTCT...AAAGTCCCCCGCAC
1IKQN:00295:00788
GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGGCTCTCAGGGTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCCAC
TCCATTGGGTGTCGGGTGCTAGAGAAAGCCAAATCAGTGTCCGGGTCAGTTCT...AAA
1IKQN:02108:02762
GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGGCTCTCAGGGTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCC
1IKQN:02141:02917 GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGGCTCTCAGGGTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCC
1IKQN:02158:00405
GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGGCTCTCAGGGTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCCAC
1IKQN:02174:01333 GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGG-
CTCTCAGGCTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCC
1IKQN:02240:01317
GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGGCTCTCAGGGTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCCAC
TCCATTGGGTGTCGGGTGCTAGAGAAAGCCAAATCAGCGTCCGGTCCAGTTCT...AAAGTCCCACGCACCCACCCGGACTCAGAATCTCTCAGACGCCGAGATGCGGGTACGGCACCCCGAACCGTCTCTGCTGCTCTCGGGG. CCGTGGCCCTGACCGAGACTTGGGCG
GTGAGTCCGG. TCGCAGGGAAATGGCTC
1IKQN:02272:01044
GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGGCTCTCAGGGTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCCAC
TCCATTGGGTGTCGGGTGCTAGAGAAAGCCAAATCAGCGTCCGGTCCAGTTCT...AAAGTCCCACGCACCCACCCGGACTCAGAATCTCTCAGACGCCGAGATGCGGGTACGGCACCCCGAACCGTCTCTGCTGCTCTCGGGG. CCGTGGCCCTGACCGAGACTTGGGCG
GTGAGTCCGG. TCGCAGGGAA-TGG
1IKQN:02270:02880
GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGGCTCTCAGGGTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCCAC
TCCATTGGGTGTCGGGTGCTAGAGAAAGCCAAATCAGCGTCCGGTCCAGTTCT...AAAGTCCCACGCACCCACCCGGACTCAGAATCTCTCAGACGCCGAGATGCGGGTACGGCACCCCGAACCGTCTCTGCTGCTCTCGGGG. CCGTGGCCCTGACCGAGACTTGGGCG
GTGAGTCCGG. TCGCAGGGAAATGGCTCTGTGGGAG
1IKQN:02451:01573
GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGGCTCTCAGGGTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCCAC
TCCATTGGGTGTCGGGTGCTAGAGAAAGCCAAATCAGCGTCCGGTCCAGTTCT...AAAGTCCCACGCACCCACCCGGACTCAGAATCTCTCAGACGCCGAGATGCGGGTACGGCACCCCGAACCGTCTCTGCTGCTCTCGGGG. CCGTGGCCCTGACCGAGACTTGGGCG
GTGAGTCCGG. TCGCAGGGAAATGGCTCTGTGGGAG
1IKQN:02885:00417
GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGGCTCTCAGGGTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCCAC
TCCATTGGGTGTCGGGTGCTAGAGAAAGCCAAATCAGCGTCCGGTCCAGTTCT...AAAGTCCCACGCACCCACCCGGACTCAGAATCTCTCAGACGCCGAGATGCGGGTACGGCACCCCGAACCGTCTCTGCTGCTCTCGGGG. CCGTGGCCCTGACCGAGACTTGGGCG
GTGAGTCCGG. TCGCAGGGAAATGGCTCTGTGGGAG
1IKQN:02646:00089 GATCAGGACGAAGTCCCA.GGTCCC GGCGGG-
CTCTCAGGCTCTCAGGCTCCGAGGGCCGGCTTGCATGGGGAGGGCGAGCGTTGGGGATCCCCTCCAC...GAGTTTCACTTCTTCCCAACTATGTGGGTCCTTCCAGGATACTGTGACGGTCCCC.ATTTCCACTCCATTGGGTGTCGGGTCTAGAGAAAGCCAA
TACAGCTCCGGTCCAGTTCT...AAAGTCCCACGCACCCACCCGGACTCAGAATCTCTCAGACGCCGAGATGCGGGTACGG
1IKQN:02699:03116
```

7

Relatórios

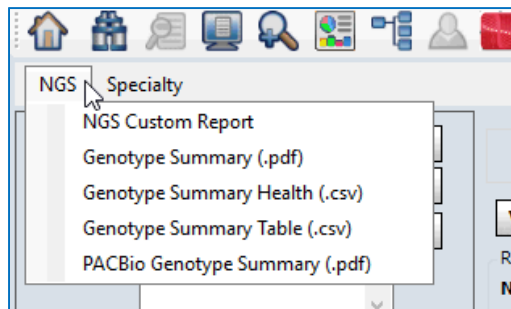
Em qualquer página, clique em "Reports" (Relatórios) na barra de menu ou clique no ícone Reports na barra de ferramentas.



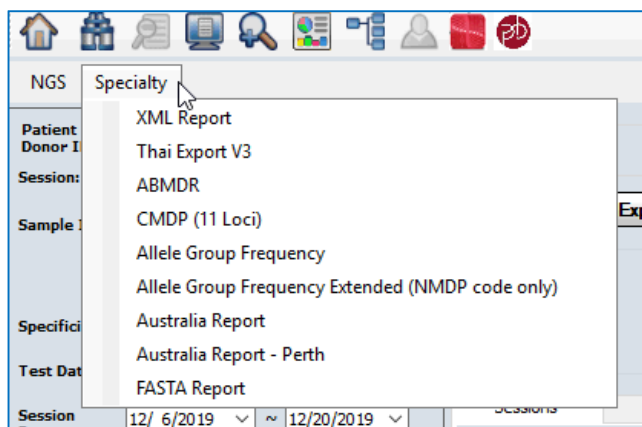
É apresentada a página principal dos relatórios. Todas as amostras disponíveis na base de dados são apresentadas na grelha.

Includ	Session	Test Date	Catalog ID	IMGT	Product Type	User	Session Status	Session Date
<input checked="" type="checkbox"/>	Clonewith412	02212020	ALL-11L_013_01	3.37.0.1	NGS	Wlyne	PROCESSED	02212020
<input type="checkbox"/>	splicewise	02212020	ALL-11L_013_01	3.37.0.1	NGS	Wlyne	PROCESSED	02212020
<input type="checkbox"/>	TSV_20200220163917	02202020	ALL-11L_013_01	3.37.0.1	NGS	Wlyne	FINISHED	02202020
<input type="checkbox"/>	PACBio_728-20200224100745	02242020	PacBio-NXT_001_00	3.37.0.1	NGS	Wlyne	PROCESSED	02242020
<input type="checkbox"/>	Nullish	02212020	ALL-11L_013_01	3.37.0.1	NGS	Wlyne	FINISHED	02242020
<input type="checkbox"/>	SH29_B3_Exon_1_V34_to_V36_HL	02262020	ALL-11L_013_01	3.37.0.1	NGS	1		02262020
<input type="checkbox"/>	Uniformity	02212020	ALL-11L_013_01	3.37.0.1	NGS	Wlyne	PROCESSED	02212020
<input type="checkbox"/>	Base run	02212020	ALL-11L_013_01	3.37.0.1	NGS	Wlyne	PROCESSED	02212020
<input type="checkbox"/>	nullinCM	02212020	ALL-11L_013_01	3.37.0.1	NGS	Wlyne	PROCESSED	02212020

Existem duas categorias de relatórios.



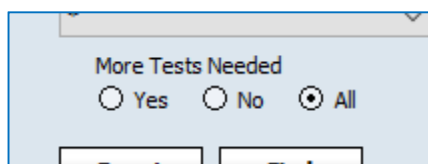
Relatórios básicos para todos os dados Ion S5, MiSeq ou PACBio.



Relatórios de especialidade para recuperação de dados específicos.

► Novidades na v2.0

Para qualquer relatório, o utilizador tem a opção de assinalar amostras para as quais são necessários mais testes (More Tests Needed). Existem três opções para inclusão.



Terão impacto na grelha da seguinte forma:

- “Yes” (Sim) – todas as amostras de sessões selecionadas marcadas como “More Test” (Mais teste) durante a análise serão apresentadas na grelha.
- “No” (Não) – todas as amostras de sessões selecionadas marcadas como “More Test” (Mais teste) durante a análise NÃO serão apresentadas na grelha.
- “All” (Tudo) – todas as amostras da sessão selecionada serão apresentadas na grelha, independentemente de serem marcadas para mais testes.

O utilizador seleciona então sessões/amostras para inclusão nos relatórios da forma habitual.

Relatórios básicos

Ficheiro .pdf de resumo do genótipo

Para criar um relatório em PDF, clique em NGS e selecione Genotype Summary (Resumo do genótipo) (.pdf).

1. Selecione as sessões que deseja incluir no relatório.

Includ	Session	Test Date	Catalog ID	IMGT	Product Type	User	Session Status	Session Date
<input checked="" type="checkbox"/>	TSV_S5_10.164.84.167_432	01/03/2019	ALL-11LX_002_03	3.33.0.1	NGS	1		01/03/2019
<input type="checkbox"/>	TSV_20190108133605	01/08/2019	ALL-11LX_002_03	3.33.0.1	NGS	1	PROCESSED	01/08/2019
<input type="checkbox"/>	TSV_20190108133726	01/08/2019	ALL-11LX_002_03	3.33.0.1	NGS	1	PROCESSED	01/08/2019
<input type="checkbox"/>	TSV_20190108133758	01/08/2019	ALL-11LX_002_03	3.33.0.1	NGS	1	PROCESSED	01/08/2019

2. Clique em View Report (Ver relatório)

O pdf é criado. O relatório apresenta o seguinte:

- ID da amostra, código de barras, nome da sessão
- Versão do TypeStream Visual, versão da biblioteca IMGT, catálogo utilizado
- Data e utilizador de análise e confirmação
- Caminho para ficheiro em bruto
- Atribuição final conforme guardada pelo utilizador
- Genotipagem (incluindo ambiguidades)
- Estatísticas por código de barras e locus
- Parâmetros de análise
- Comentários do sistema e do utilizador

Ao clicar em "Export Report" (Exportar relatório) na página de relatórios, irá ignorar a fase de pré-visualização e abrir diretamente uma página de navegação onde pode nomear e guardar o seu relatório, quer no caminho do ficheiro definido em General Settings (Definições gerais) quer numa localização separada da sua escolha.

Tabela de resumo do genótipo.csv

Para criar um relatório .csv de resumo do genótipo, clique em NGS e selecione a Genotype Summary Table (Tabela de resumo do genótipo) (.csv).

- Selecione sessões da grelha de sessão.
- Clique em Export Report (Exportar relatório)

O relatório CSV é criado. Ser-lhe-á pedido que introduza um nome de relatório e depois guarde. Tem a opção de navegar para uma pasta diferente para guardar o relatório.

- A atribuição final é apresentada com o número de campos selecionados, bem como com a nomenclatura completa.
- Nome da sessão, código de barras da ID da amostra, Locus
- Valores K/N/I por alelo
- Nome e data para análise e confirmação
- Número de ambiguidades

- Possível atribuição de alelos e cadeia g/l
- Definição final de atribuição

► Novidades na v2.0

Apresentação de comentários do utilizador para cada locus

Saúde do resumo do genótipo .csv

O relatório de Saúde do Resumo do Genótipo (.csv) é uma compilação das estatísticas de saúde dos separadores de Coverage Stats (Estatísticas de cobertura) e Health Stats (Estatísticas de saúde) na página de análise.

Session Name	Sample ID	Barcode	Locus	Uniformity	Allele Balance	Key Exon Coverage	Exon Mismatches	Unexpected Linkage	Mismatch in Intron	Homozygous Result	Break in Phase	Null Allele Result	High Background in Exon	Ambiguity Count Allele1
TSV_20200313153923	eeenie	49	A	Pass	Pass	Fail	Pass	Pass	Pass	Pass	Fail	Pass	Pass	1
TSV_20200313153923	eeenie	49	B	Pass	Pass	Pass	Pass	Pass	Fail	Pass	Pass	Pass	Fail	2
TSV_20200313153923	eeenie	49	C	Pass	Pass	Pass	Pass	Pass	Pass	Pass	Pass	Pass	Pass	1

High Background in Exon	Ambiguity Count Allele1	High Background Count Allele1	High Background Non Homopolymer Count Allele1	Ambiguity Count Allele2	High Background Count Allele2	High Background Non Homopolymer Count Allele2	Exon 2 Min Depth	Exon 2 Max Depth	Exon 3 Min Depth	Exon 3 Max Depth	Exon 4 Min Depth	Exon 4 Max Depth
Pass	1	4	4	1	6	4	44	133	81	172	193	330
Fail	2	7	7	1	8	6	60	124	89	207	226	325
Pass	1	8	6	1	8	7	80	163	90	211	310	418

► Novidades na v2.0

O utilizador pode incluir Exões Não Chave (Include Non-Key Exons) assinalando a caixa de verificação antes de exportar o relatório.

Export Report
 Include Non Key Exons

ReportOptions

Name: Genotype Summary Health (.csv)

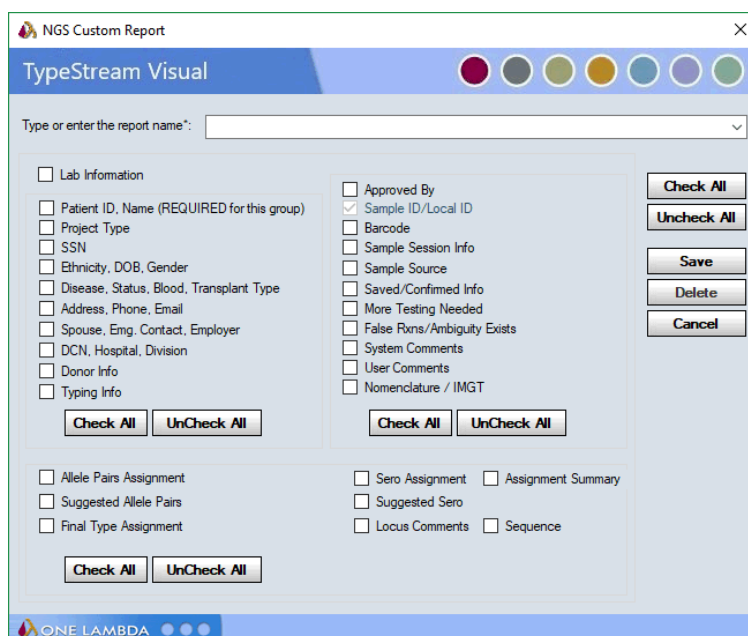
Quando for seleccionado, o relatório irá incluir colunas Min Depth e Max Depth (Profundidade Mín. e Máx.) para todos os exões.

Exon 1 Min Depth	Exon 1 Max Depth	Exon 2 Min Depth	Exon 2 Max Depth	Exon 3 Min Depth	Exon 3 Max Depth	Exon 4 Min Depth	Exon 4 Max Depth	Exon 5 Min Depth	Exon 5 Max Depth	Exon 6 Min Depth	Exon 6 Max Depth	Exon 7 Min Depth	Exon 7 Max Depth	Exon 8 Min Depth	Exon 8 Max Depth
4	163	189	44	133	81	172	193	330	218	269	369	393	356	385	347
6	122	143	60	124	89	207	226	325	181	244	267	306	242	289	
7	157	192	80	163	90	211	310	418	343	369	387	416	378	405	504
3	0	0	543	700	911	1789	0	137	0	0	0	0			
5	0	0	128	168	529	687	0	53	0	0	0	0			

Relatório personalizado NGS

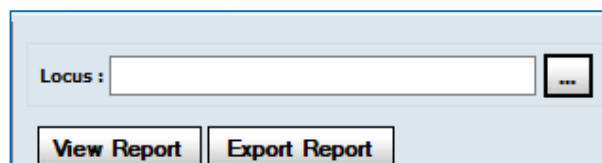
O utilizador pode criar um relatório personalizado para se adequar às necessidades do laboratório. TypeStream Visual pode manter vários modelos de relatório com designação

única prontos a utilizar em qualquer altura. Os dados para inclusão podem ser seleccionados individualmente ou por grupos Genotipagem, Informação de sessão e Informação do doente.

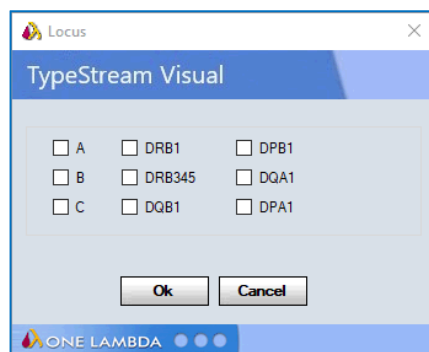


► Novidades na v2.0

Apenas para relatórios personalizados NGS, o utilizador tem a capacidade de seleccionar que loci a incluir no relatório. Depois de seleccionar o relatório personalizado NGS a partir do menu de ficheiro, o ecrã tem uma caixa de texto de adição e um botão de pesquisa imediatamente acima do botão "View Report" (Ver relatório).



Clicar no botão de pesquisa faz aparecer o ecrã de seleção Locus.



Selecione os loci que gostaria de incluir e clique em OK. Os loci seleccionados aparecerão no painel Locus:

Locus :

Se este campo for deixado em branco, o software é predefinido para incluir todos os loci no relatório.

► Novidades na v2.0

As informações de tipagem final serão apresentadas num formato em grelha semelhante à do Resumo do Genótipo (.pdf).

Final Assignment:						
Locus	Allele Assignment	Final Assignment	Sero	Saved By	Confirmed By	User Comments
A	A*02:10 A*11:0201	A*02:10 A*11:0201	A210 A11	Daniel, 03/17/2020	TJ,03/17/2020	
B	B*40:01:02:01 B*46:01:01 B*40:01:02:04 B*46:01:01	B*40:01:02:01/40:01:02:04 B*46:01:01	B60 B46	Daniel, 03/17/2020	TJ,03/17/2020	
C	C*07:02:01:15 C*08:01:01:01	C*07:02:01:15 C*08:01:01:01	Cw7 Cw8	Daniel, 03/17/2020	TJ,03/17/2020	
DRB1	DRB1*08:03:02:01 DRB1*09:01:02:01/DRB1*08:03:02:02 DRB1*09:01:02:01	DRB1*08:03:02 DRB1*09:01:02	DR8 DR9	Daniel, 03/17/2020	TJ,03/17/2020	
DRB345	DRB4*01:03:02 DRB4*01:03:02	DRB4*01:03:02 DRB4*01:03:02	DR53 DR53	Daniel, 03/17/2020	TJ,03/17/2020	
DQB1	DQB1*03:03:02:02 DQB1*06:01:01:01/DQB1*03:398 DQB1*06:01:01:01	DQB1*03:03:02/03:398 DQB1*06:01:01	DQ9 DQ6	Daniel, 03/17/2020	TJ,03/17/2020	
DPB1	DPB1*135:01 DPB1*834:01	DPB1*135:01 DPB1*834:01	DPw- DPw-	Daniel, 03/17/2020		Two or more variants cannot be phased. Mismatch(es) in an intron. Two or more variants cannot be phased. Mismatch(es) in an intron.

Resumo do Genótipo da PACBio.pdf

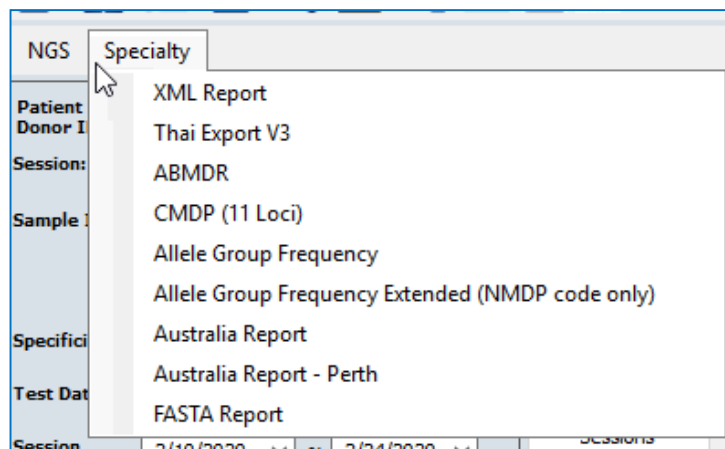
Quando esta opção é selecionada a partir do menu suspenso, apenas as sessões PACBio serão apresentadas no ecrã para seleção.

Consulte a secção "Resumo do genótipo.pdf" acima para obter a descrição da funcionalidade completa para este relatório.

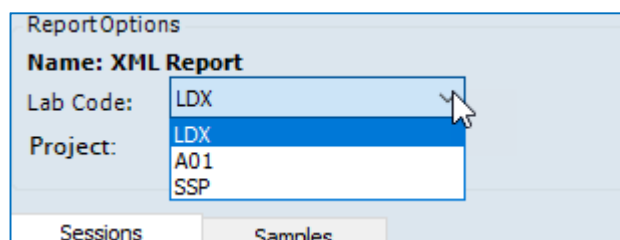
Relatórios de especialidade

Relatório XML de resumo do genótipo

Para criar um relatório XML, clique em Specialty (Especialidade) e selecione XML Report (Relatório XML).



Selecione o Lab Code (Código laboratorial) pretendido a partir do menu suspenso.



Selecione sessões para incluir como explicado acima.

Clique em Export Report (Exportar relatório)

O relatório XML é criado. Ser-lhe-á pedido que introduza um nome de relatório e depois guarde. Tem a opção de navegar para uma pasta diferente para guardar o relatório.

Tenha em atenção que a sessão deve ser **guardada** com um tipo atribuído final antes do Relatório XML (.xml) poder ser executado.

A ilustração abaixo mostra a primeira parte do ficheiro.xml apresentado no Notepad ++. Os esquemas são apresentados claramente juntamente com o Nome do projeto, nome da amostra e código de barras, nome e número da versão da aplicação TypeStream Visual, versão da biblioteca IMG_T utilizada e dados adicionais conforme necessário.

Tome nota do seguinte:

1. A ID do centro de relatórios será apresentada como três dígitos. Se o código laboratorial real for mais longo, será truncado. Se o código laboratorial real for curto, o restante será preenchido com "0" à direita.
2. Se o método recolhido não estiver incluído na informação da sessão original, será inserido por defeito "BUCCAL SWAB" (ESFREGAÇO BOCAL).

explicado acima. Clique em Export Report (Exportar relatório).

- Será gerado um relatório.csv separado para cada sessão, independentemente do número selecionado.
- Cada título do relatório irá seguir a convenção de nomenclatura "TSVExport_[nome da sessão]_[data].csv"
- O genótipo final e o código final do alelo serão apresentados sem designação de locus ou "*" e apenas serão apresentados nos campos selecionados. Para o DRB345, o visor será "3*xx.xx," "4*xx.xx" e "5*xx.xx" respetivamente.
- Recomenda-se que abra este relatório num leitor de texto, como Notepad ou Notepad++.
- Se pretender efetuar ajustes e executar novamente o relatório, tenha em atenção que o mesmo irá substituir a primeira cópia, se for reexecutado na mesma data. Para manter ambas as cópias, mude o nome do primeiro antes de executar o segundo.
- O relatório de especialidade Austrália contém o seguinte por locus/amostra:

Session Name (Nome da sessão)	Sample ID (ID da amostra)
ID do doente	Barcode (Código de barras)
Locus	Data e utilizador da análise
Comentários do utilizador do locus	Atribuição de código de alelo para cada alelo
Atribuição final para cada alelo	Data de confirmação e utilizador
Comentários gerais do utilizador	

Novidades na v2.0

Relatório Austrália - Perth

Para criar relatório da Austrália-Perth, selecione Specialty (Especialidade) e Select Australia Report-Perth (Selecionar relatório Austrália-Perth). Selecione sessão(ões) para incluir conforme explicado acima. Clique em Export Report (Exportar relatório).

- Será gerado um relatório.csv separado para cada sessão, independentemente do número selecionado.
- Cada título do relatório irá seguir a convenção de nomenclatura "AustraliReportPerth_TSVExport_[nome sessão]_[data].csv"
- Visualize o primeiro dígito do alelo 1 para a coluna Allele_B1 (Alelo_B1) e o primeiro dígito do alelo 2 para a coluna Allele_B2 (Alelo_B2).
- Visualize os possíveis pares de alelos do Alelo 1 para alelos de alelos possíveis de Allele_S1 e Alelo 2 para Allele_S2.

Relacionado com o Relatório Austrália, no relatório Perth cada linha representa um genótipo para uma amostra. Se a amostra tiver dois genótipos, cada linha tem uma linha de genótipo. Se o Consenso_1 ou o Consenso_2 contiver um valor "N" para uma base que não está abrangida, o "N" é substituído por um espaço.

barcode	sampleid	name	Locus	Library	Date	file	Allele_B1	Allele_B2	Allele_S1	Mismatch_key_exons	Mismatch_nons_allele1	Mismatch_nons_allele1	Mismatch_nons_allele1	Allele_S2
S5	Sample13 A			3.37.0.1	THX1138		2	11 02:06:01:01 or 02:06:01:02		0	0	0	0	11:01:03
S5	Sample13 B			3.37.0.1	THX1138		13	27 13:01:01:01 or 13:01:01:02		0	0	0	0	27:03 or 27:04
S5	Sample13 C			3.37.0.1	THX1138		4	12 04:03:01:01 or 04:107 or 0		0	0	0	0*	12:02:02:01 or 12:02:02:02
S5	Sample13 DRB			3.37.0.1	THX1138		11	3 11:01:35 or 11:31 or 12:01		0	0	0	0	03:06 or 03:07
S5	Sample13 DRB3			3.37.0.1	THX1138		3	03:01:03:01 or 03:01:03:02		0	0	0	0	
S5	Sample13 DRB5			3.37.0.1	THX1138		1	1:02		0	0	0	0	
S5	Sample13 DQB			3.37.0.1	THX1138		3	5 03:01:01:12 or 03:01:08 or 03:01:01:02		0	0	0	0	05:01:03 or 05:01:05
S5	Sample13 DPA			3.37.0.1	THX1138		2	2 02:01:01:01 or 02:01:01:06		0	0	1	0	02:02:02:01 or 02:02:02:02
S5	Sample13 DPB			3.37.0.1	THX1138		5	107 05:01:01:01 or 05:01:01:02		0	0	0	0	107:01 or 107:02
S5	Sample13 DPB			3.37.0.1	THX1138		1034	112 1034:01 or 107:01 or 117:01		0	0	1	0	112:01 or 112:02
S5	Sample13 DPB			3.37.0.1	THX1138		206	206 206:01 or 438:01 or 519:01		0	0	0*	0	206:01 or 206:02

Allele1	Allele_S2	Mismatch_key_exons	non_key_exons_allele2	Mismatch_nons_allele2	Mismatch_nons_allele2	NMDP1	NMDP2	G1	G2	Consensus_1	Consensus_2
0	11:01:01:01 or 11:01:01:04	0	0	0	0	02:XX1	11:XX2				CAG
0	27:03 or 27:04:01 or 27:05:01	0	0	0*	13:XX1	27:XX2					
0*	12:02:02:01 or 12:02:02:03	0	0	0*	04:XX1	12:XX2				TTATTTTCTGT	TTATTTTCTGGATGAT
0	03:06 or 03:07:01 or 03:10:01	0	0	0*	03:XX1/08:XX2	11:CWA/12:XX2/13:AVU/11:EH					
0						3:01					
0						1:02					
0	05:01:03 or 05:01:05 or 05:01:06	0	0	0	03:XX1	05:XX2					
1	02:02:02:01 or 02:02:02:02	0	0	0	02:01:01/02 02:02:02/02:14						
0	107:01 or 117:01 or 13:01:01	0	0	0	206:01:00 206:01/438:01/519:01/609:01/9						
1	112:01 or 333:01 or 563:01	0	0	0	206:01:00 206:01/438:01/519:01/609:01/9						
0*	206:01 or 438:01 or 519:01	0	0	0*	206:01:00 206:01/438:01/519:01/609:01/9						

Relatório de especialidade de exportação tailandesa V3

O relatório de especialidade tailandesa exporta dados para uma única amostra ou várias amostras num ficheiro de texto. Cada amostra ocupa uma única linha no ficheiro. O primeiro "campo" indica um descritor padrão com metadados mesclados a seguir.

FamilyID2	20190416029:02P	31:01P	D15:01P	44:03P
D03:03P	16:01P			
FamilyID3	20190415038:02:01G	68:01:02G	D18:01:01G	35:03:01G
D04:01:01G	05:01:01G			
FamilyID3	20190415002:01	30:02	D07:02	08:01
D07:02	07:18			
FamilyID1	20190416002:01	23:01	D15:17	44:03
D04:01	05:01			

FamilyID2	20190416004:04P	13:01P	D02:02P	D01:01P
03:01P	D03:02P	06:03P	D01:03P	02:02P
FamilyID3	20190415003:01:01G	12:01:01G	D02:02:01G	04:01:01G
D03:01:01G	03:01:01G	01:03:01G	D02:02:01G	02:02:01G
FamilyID3	20190415003:01	04:07	D02:02	D03:03
D01:03	02:01			D01:03
FamilyID1	20190416003:01	03:01	D02:02	02:02
D01:03	02:01	D34:01	D02:02	162:01
D02:01	02:01			D05:01

No exemplo acima, encontre o seguinte:

- “LBSWCL1-AG3” para classe I e “LBSWCL2-AG3” para classe II
- Primeiras três letras do código laboratorial ou exibe ‘000’ se nenhuma
- Primeiras três letras de DCN como apresentado na janela de gestão de amostras ou exibe ‘000’ se nenhuma
- Sample ID (ID da amostra)
- Family ID (ID da família)
- Data da análise – “20190416”, em exemplo.
- Código de alelo para todos os alelos de Classe I ou Classe II com “D” constante como separador para cada locus.

NOTA: o nome do ficheiro é gerado automaticamente pelo software. Deve ter-se cuidado para não escrever em demasia um ficheiro guardado no mesmo dia.

Relatório de especialidade ABMDR

Para criar um relatório de especialidade ABMDR, a partir da página de relatórios, seleccione Specialty (Especialidade) e seleccione "ABMDR". Seleccione sessão(ões) para incluir conforme explicado acima.

Clique em Export Report (Exportar relatório). O relatório é criado em formato.xml. Ser-lhe-á pedido que introduza um nome de relatório e depois guarde. Tem a opção de navegar para uma pasta diferente para guardar o relatório.

Para ser incluído neste relatório, as amostras têm de ser guardadas com o código de alelo final.

```
new.xml
1 <html version="0.2"><project name="LAB"> <reporting-center code="laboode"/>
2 <sample center-code="090" id="sampleid">
3 <hla-typing>
4 <interpretation date="20190109">
5 <haploid locus="A" method="D" type="03:01:01:01"/>
6 <haploid locus="A" method="D" type="03:01:01:01"/>
7 <haploid locus="BPR" method="D" type="53:01P"/>
8 <haploid locus="BPR" method="D" type="53:01P"/>
9 <haploid locus="C" method="D" type="04:01:01:11/04:01:01:14"/>
10 <haploid locus="C" method="D" type="04:01:01:11/04:01:01:14"/>
11 <haploid locus="DPA1" method="D" type="01:03:01G"/>
12 <haploid locus="DPA1" method="D" type="02:01:01G"/>
13 <haploid locus="DPB1" method="D" type="01:01:01:01/01:01:02/01:01:01:03"/>
14 <haploid locus="DPB1" method="D" type="02:01:02:08"/>
15 <haploid locus="DQA1" method="D" type="01:02:01:03"/>
16 <haploid locus="DQA1" method="D" type="01:03:01:02"/>
17 <haploid locus="DQB1" method="D" type="03:BGCT"/>
18 <haploid locus="DQB1" method="D" type="12:XX"/>
19 <haploid locus="DRB1" method="D" type="11:01:02"/>
20 <haploid locus="DRB1" method="D" type="13:01:01:01"/>
21 <haploid locus="DRB3" method="D" type="01:01:02:02"/>
22 <haploid locus="DRB3" method="D" type="02:02:01:02"/>
23 </interpretation>
24 </hla-typing></sample>
25 </project> </html>
```

O exemplo acima contém o seguinte:

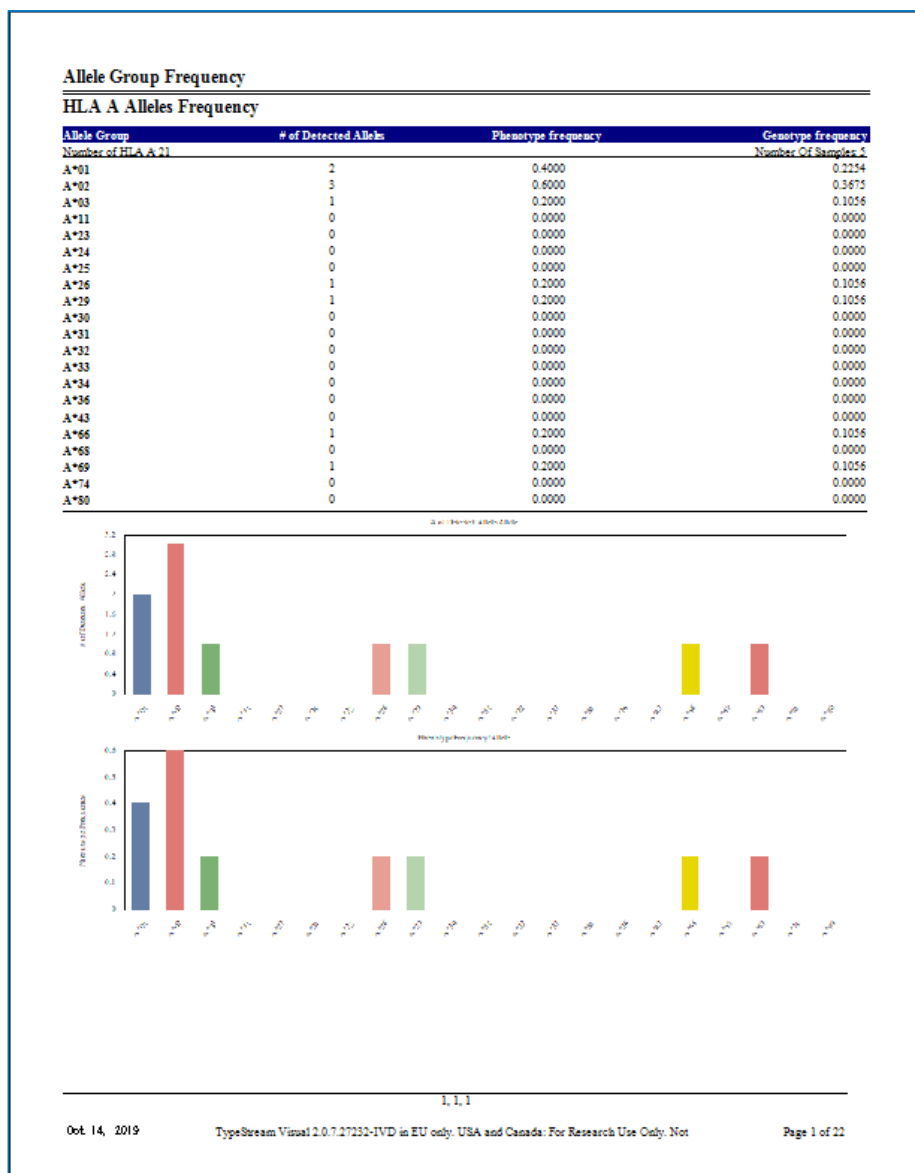
- "LAB" – nome do projeto codificado
- Código do centro de amostras – codificado com código de barras para "090"
- ID da amostra conforme existiu ou introduzida quando a sessão foi criada.
- A data em que a amostra foi analisada ("interpretação").
- Ordem de locus - A, B, C, DPA1, DPB1, DQA1, DQB1, DRB1, DRB345
- Atribuições de códigos de alelos.
- Para alelos cujo código é representado por "XX" (por exemplo,), o software deve incluir apenas "XX" neste relatório e omitir o número.
- O locus B aparece como "BPR"

Novidades na v2.0

Relatório de frequência do grupo de alelos

Esta opção gera um relatório.pdf que representa a frequência de cada um dos loci ao nível de

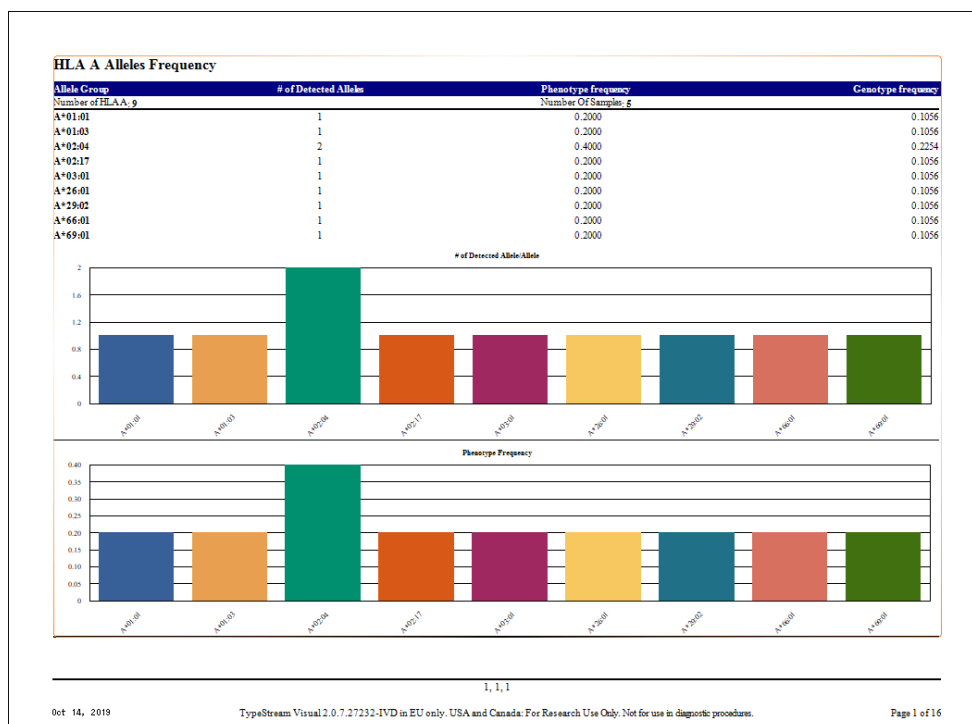
dois campos. A visualização gráfica representa # of Detected Alleles (número de alelos detetados), Phenotype Frequency (Frequência de fenótipo) e Genotype Frequency (Frequência de genótipos).



► Novidades na v2.0

Frequência do grupo de alelos expandida (apenas código NMDP)

Esta opção gera um relatório.pdf que prolonga a funcionalidade do relatório de frequência do grupo de alelos apenas para a distribuição do código NMDP. A visualização gráfica representa # of Detected Alleles (número de alelos detetados), Phenotype Frequency (Frequência de fenótipo) e Genotype Frequency (Frequência de genótipos).



► Novidades na v2.0

Relatório FASTA

O relatório FASTA gera sequências para todas as amostras de uma sessão no formato .fasta.

```

1 >009|TER069|A|001|consensus 1|A*26:01:01:01|total base 3851
2 CAGGAGCAGAGGGTCAGGGCGAAGTCCCAGGGCCCCAGGCGTGGCTCTCAGGGTCTCAGGCCCCGAAGGGCGGTATATGG
3 ATGGGGAGTCCCAGCCTTGGGGATTCCCAACTCCGCAGTTTCTTTTCTCCCTCTCCCAACCTATGTAGGGTCTTCTT
4 CCTGGATACTCAGCAGCGGACCCAGTTCTCACTCCCATTGGGTGTGCGGTTTCCAGAGAAGCCAATCAGTGTGTCGCGG
5 GTCGCGGTCTAAAGTCCGCACGCACCCACCGGACTCAGATTCTCCCC.AGACGCCGAGGATGGCCGTCATGGCGCCCC
6 GAACCTCGTCTGCTACTCTCGGGGGCCCTGGCCCTGACCCAGACCTGGGCGGG.TGAGTGCGGGGTGGGAGGGAAC
7 GGCCTCTGTGGGGAGAAGCAAGGGGCCCGCCCGCGGGGGCGCAGGACCCGGGAAGCCGCGCTGGAGGAGGGTCCGGCG
8 GGTCTCAGCCACTCCTCGCCCCAGG.CTCCC.ACTCCATGAGGTATTTCTACACCTCCGTGTCCC....GGCCCGGCC
9 GCGGGAGCC...CCGCTTCATCGCCGTGGGC.....TACGTGGAC...GACACG.CAGT

```


8

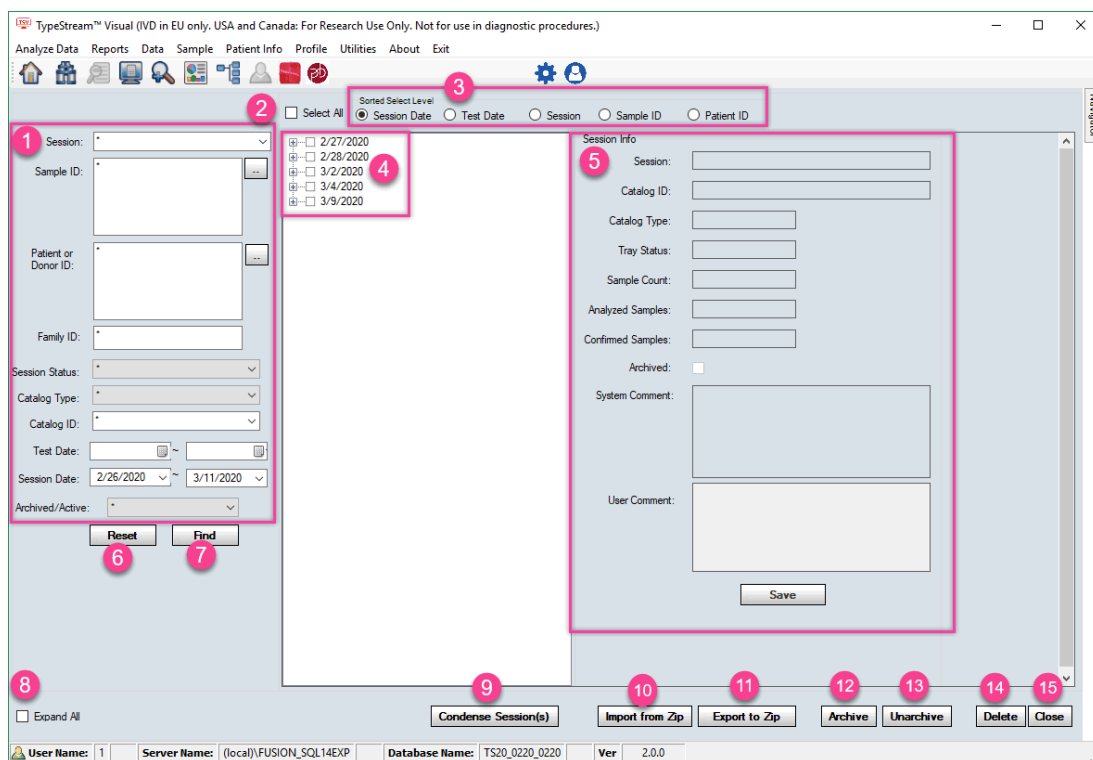
Gestão de dados

Para gerir os seus dados ao nível da sessão, utilize a opção Data (Dados) no menu principal do TypeStream Visual. Quando seleciona o menu principal Data (Dados), é apresentada a janela Manage Data (Gerir dados). A partir desta janela, o utilizador pode gerir ficheiros de sessão, eliminar ou arquivar sessões.

Janela de gestão de dados

É possível pesquisar sessões específicas com base em critérios múltiplos:

- Nome da sessão
- Sample ID (ID da amostra)
- Patient/Donor ID (ID do doente/dador)
- Family ID (ID da família)
- Session Status (Estado da sessão)
- Catalog Type (Tipo de catálogo)
- Catalog ID (ID de catálogo)
- Test Date (Data de teste)
- Session Date (Data da sessão)
- Estado do arquivo



Estes critérios podem ser utilizados isoladamente ou em combinação com outros.

	Item	Descrição
1	Painel com os critérios da pesquisa	A partir deste painel, o utilizador pode seleccionar um critério único ou uma combinação de critérios para os quais pretende efetuar uma pesquisa.
2	Select All (Selecionar tudo)	Irá seleccionar todas as sessões na árvore de diretório.
3	Nível seleccionar ordenado	As sessões serão ordenadas de acordo com a opção de botão de opção seleccionada. A data da sessão (mostrada acima) é a predefinição.
4	Painel de sessões	Os resultados da pesquisa são devolvidos aqui numa hierarquia estruturada em árvore.
5	Session Info (Informações da sessão)	Quando uma sessão específica é seleccionada na árvore, os detalhes dessa sessão são apresentados aqui.
6	Reset (Reiniciar)	Este botão repõe todos os critérios de pesquisa.
7	Find (Localizar)	Este botão executa a pesquisa com base nos critérios seleccionados.
8	Expand All (Expandir tudo)	Expande todos os nós na árvore hierárquica.
9	Condense Session(s) (Condensar sessão(ões))	Permite ao utilizador condensar o tamanho dos ficheiros para guardar o espaço da unidade.
10	Import from Zip (Importar do Zip)	Irá importar um ficheiro de sessão zipado para a base de dados.
11	Export to Zip (Exportar para zip)	Irá exportar o(s) ficheiro(s) seleccionado(s) para um ficheiro zip que pode ser guardado em qualquer local.
12	Archive (Arquivar)	Isto irá arquivar qualquer sessão seleccionada.
13	Unarchive (Desarquivar)	Isto tornará ativa qualquer sessão arquivada.
14	Delete (Eliminar)	Irá eliminar a sessão ou amostra seleccionada
15	Close (Fechar)	Fecha a janela de gestão de dados.

Selecione uma data e expanda a estrutura de árvore para apresentar sessões para essa data. Selecione uma sessão e o painel direito apresenta informações relativas à sessão.

The screenshot shows a tree view on the left with the following structure:

- 6/16/2017
 - 6/17/2017
 - Defect List 2 (selected)

The right panel, titled 'Session Info', contains the following fields:

- Session: Defect List 2
- Catalog ID: ALL-11LX_001_00
- Catalog Type: NGS
- Tray Status: PROCESSED
- Sample Count: 17
- Analyzed Samples: 17
- Confirmed Samples: 0
- Archived:
- System Comment: (empty text area)
- User Comment: (empty text area)
- Save button

Expand a estrutura de árvore para apresentar amostras para essa sessão. Selecione uma amostra e o painel direito apresenta informações relativas à amostra.

The screenshot shows the tree view expanded to show individual samples under 'Defect List 2':

- 12461
- 13132-1
- 13132-2
- 13132-3
- 13132-4
- 13132-5
- 13132-6
- 13132-7
- 13132-8 (selected)
- 13132-9
- 13640
- 13675
- 13682-1
- 13682-2
- 13682-3
- 13682-4
- 13699

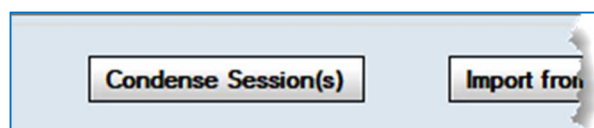
The right panel, titled 'Well Info', contains the following fields:

- Sample ID: 13132-8
- Patient ID: 13132-8
- Session: Defect List 2
- Catalog ID: ALL-11LX_001_00
- Catalog Type: NGS
- Well Status: Confirmed
- Well Position: S11
- Analyzed Date: 6/17/2017 12:14:00 PM
- Analyzed By: steve
- Confirm Date: 6/17/2017 12:15:00 PM
- Confirmed By: steve
- Archived:
- System Remarks: Confirmed Locus/Confirmed By: A/steve.DRB1/steve.B/steve.C/steve.DRB345/steve.DGA1/steve.DQB1/steve.DPA1/steve.DPB1/steve.Saved Locus/Saved By: (empty)
- User Comments: Rerun with new catalog file - better results
- Assignments: A*03:01P, DRB3*01:01P, DGA1*01:01P, DGA1*05:01P

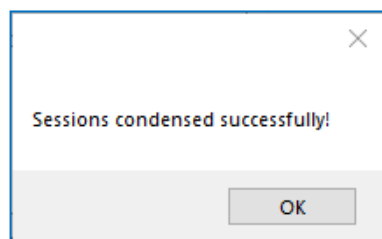
 Novidades na v2.0

Condensar sessão(ões)

Uma nova funcionalidade para ajudar a conservar espaço nas suas unidades, a opção Condense Session (Condensar sessão) permite ao utilizador condensar uma única ou várias sessões selecionadas.



Para utilizar, selecione uma sessão na janela Data Management (Gestão de dados) e clique no botão Condense Session(s) (Condensar sessão(ões)). Após um momento, uma mensagem irá mostrar que a sessão foi condensada com sucesso.



Durante o processo de condensação, o software assume os dois ficheiros mais pesados para cada código de barras (mappedRead.sam e reportdata.json) e cria um ficheiro .zip. Num exemplo atual, TypeStream Visual condensou um total de 148 887 KB até um ficheiro zip de 1915 KB.

File Name	Modified	Type	Size
genotype_2_DPb1_c...	2/21/2020 9:47 AM	File	10 KB
loadjson.log	2/21/2020 9:47 AM	Text Document	1 KB
mappedReads.bam	2/21/2020 9:47 AM	BAM File	23,114 KB
mappedReads.sam	2/21/2020 9:47 AM	SAM File	68,899 KB
output.log	2/21/2020 9:40 AM	Text Document	21 KB
parameter.json	2/21/2020 9:40 AM	JSON File	4 KB
reportdata.json	2/21/2020 9:40 AM	JSON File	79,988 KB

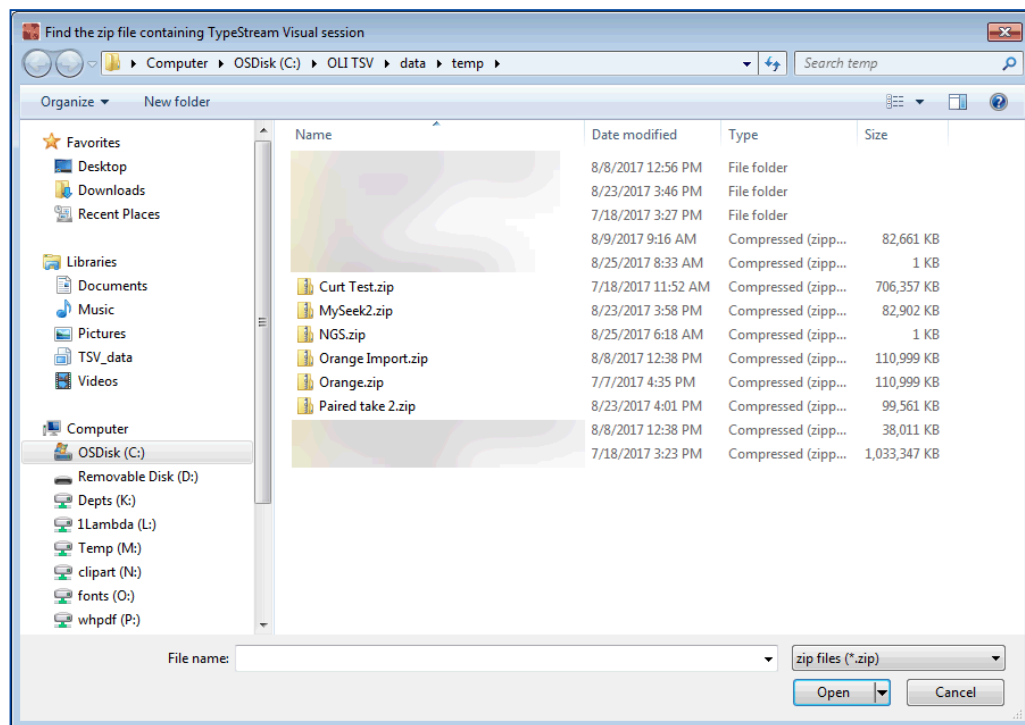
File Name	Modified	Type	Size
genotype_2_DPb...	2/21/2020 9:47 AM	File	16 Kb
loadjson.log	2/21/2020 9:47 AM	Text Document	1 KB
mappedReads.bam	2/21/2020 9:47 AM	BAM File	23,114 KB
output.log	2/21/2020 9:40 AM	Text Document	21 KB
parameter.json	2/21/2020 9:40 AM	JSON File	4 KB
reportdata.zip	2/26/2020 3:47 PM	Compressed (zipp...	1,915 KB

Se o utilizador navegar para o visualizador de leitura de uma sessão condensada, o software desbloqueia e restaura os ficheiros reportdata.json e mappedRead.sam e o ficheiro.zip é eliminado.

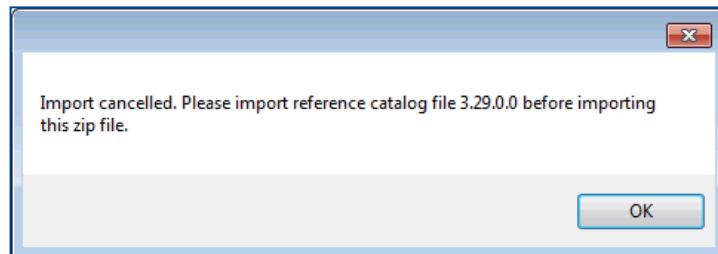
Nota – O utilizador tem de ter o WinZip instalado no computador para que esta funcionalidade funcione.

Importar sessão

Ao clicar no botão "Import from Zip" (Importar a partir de zip), o software abre uma janela de navegação para a pasta C:\OLI TSV\data\temp. (Se os ficheiros exportados tiverem sido guardados num local diferente, o utilizador pode navegar para essa localização. Este caminho pode ser definido navegando para Utilities (Utilitários) → General Settings (Definições gerais) → Paths (Caminhos) e alterando o caminho para 'Temp' (Temp).) Selecione uma sessão (apenas uma sessão de cada vez pode ser importada) e clique em Open (Abrir).

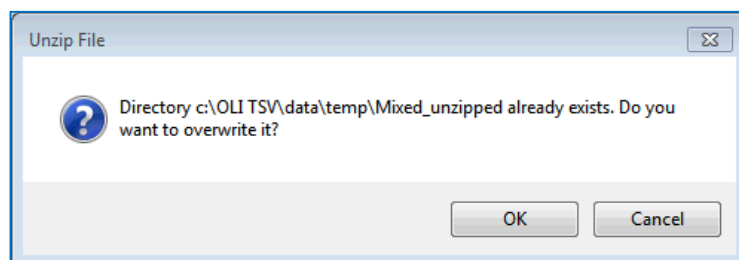


A base de dados tem de conter a biblioteca utilizada para a análise original. Se não estiver na base de dados, o software apresentará uma mensagem como o seguinte:



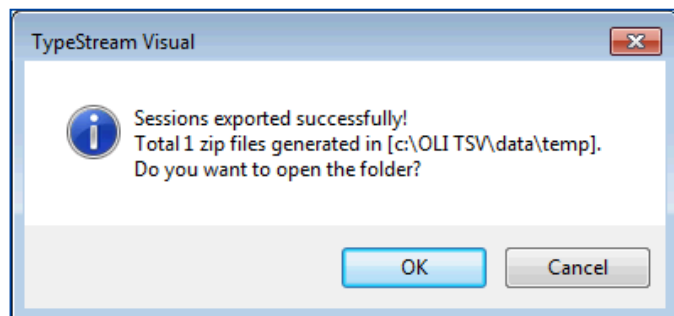
Se isto acontecer, basta importar o ficheiro da biblioteca correto e efetuar novamente a importação.

Por vezes, pode ter de importar uma sessão com o mesmo nome de sessão que um anteriormente importado, embora possa não estar na sua base de dados ativa. Neste caso, irá receber uma mensagem a dizer que o ficheiro não comprimido já existe. O que existe realmente, no entanto, é um marcador na pasta de temperatura e não um ficheiro real. Por conseguinte, pode clicar em "OK" na mensagem abaixo sem substituir um ficheiro analisado.



Exportar sessão

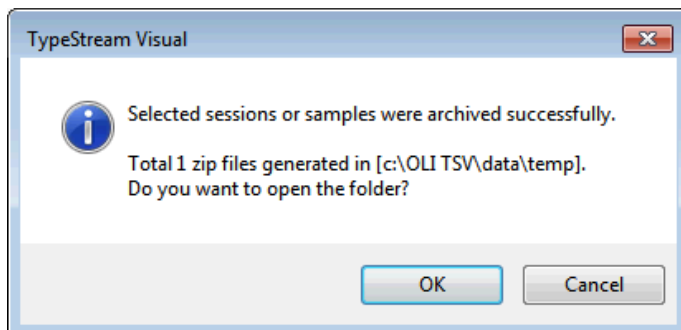
Para exportar uma sessão, selecione a(s) sessão(s) pretendida(s) clicando no botão "Export to Zip" (Exportar para zip). O ficheiro zipado é armazenado por predefinição em C:\OLI TSV\data\temp. Quando concluído, o software irá oferecer-se para abrir a localização da pasta.



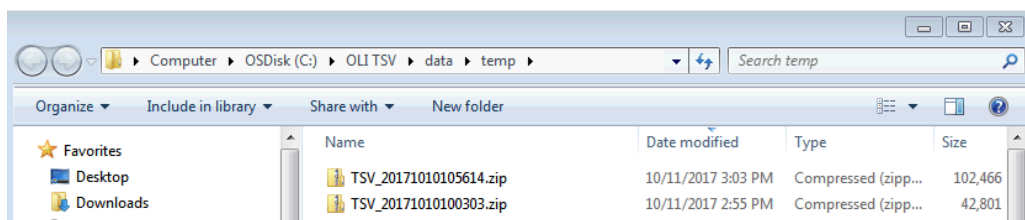
Arquivar e desbloquear sessões

O utilizador tem a opção de arquivar uma sessão completa ou um subconjunto de amostras dentro da sessão. Selecione uma sessão marcando a caixa de verificação junto ao nome da sessão. Clique em "Archive" (Arquivar) e o software irá criar um ficheiro comprimido da sessão.

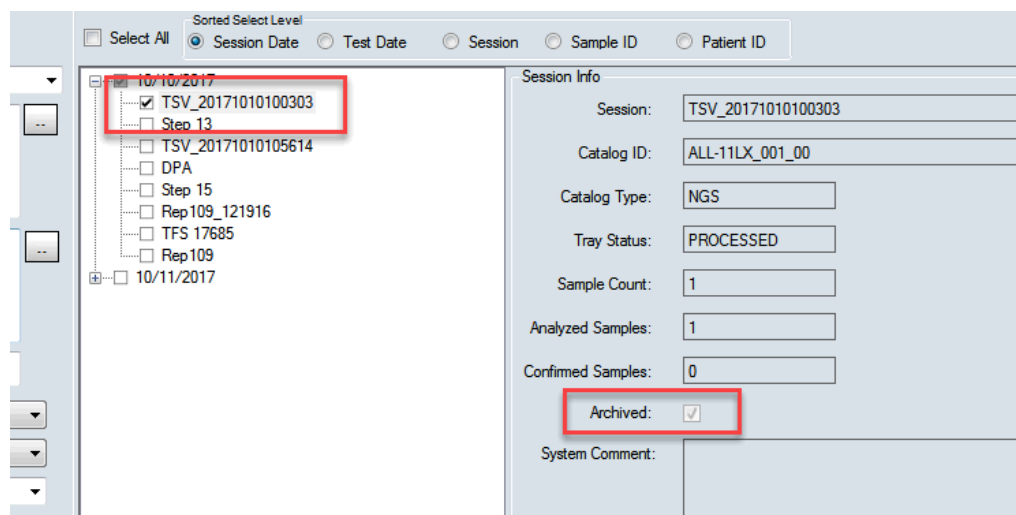
Quando terminar, receberá uma confirmação de que o arquivo foi bem-sucedido e uma oferta para abrir a pasta para visualizar o ficheiro.



Ao clicar em OK, a pasta abre para apresentar o ficheiro zipado.

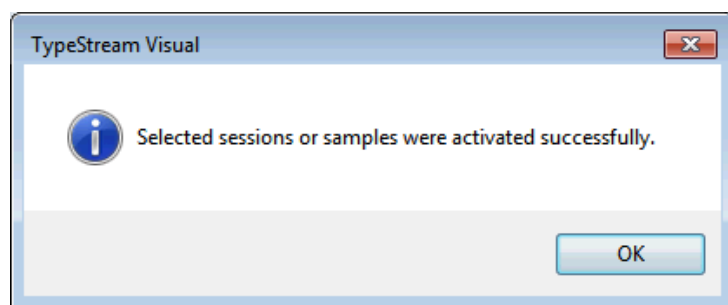


Embora os ficheiros comprimidos deixem de aparecer no Navegador e não possam ser visualizados, estes continuarão a ser apresentados na janela Gestão de dados. Quando uma sessão arquivada é selecionada, aparece como qualquer outra sessão, mas a caixa de confirmação "Archived" (Arquivado) estará selecionada e é apresentada a cinzento.



Se, no futuro, o utilizador pretender visualizar ou reanalisar uma sessão arquivada, o processo de desarquivamento é exatamente o oposto do processo de arquivamento.

Verifique a sessão arquivada e clique em “Unarchive” (Desarquivar). Quando o processo estiver concluído, será apresentada uma mensagem de ativação bem-sucedida.



Eliminar sessão

Qualquer sessão na base de dados ativa pode ser eliminada utilizando a função Delete (Eliminar) na Gestão de dados. Selecione a(s) sessão(ões) e clique em Delete (Eliminar). Será apresentada uma mensagem de confirmação para confirmar que estas sessões devem ser eliminadas.

Ao nomear sessões, tenha em atenção o seguinte: embora as bases de dados locais não façam nomes de sessões de referência cruzada, todas as pastas de sessão são guardadas na mesma localização – C:\OLI TSV\data\session\NGS por predefinição, embora isto possa ser modificado navegando para Utilities (Utilitários) → General Settings (Definições Gerais) → Paths (Diretórios). Se existirem nomes de sessão duplicados provenientes de diferentes bases de dados, as amostras de ambas as sessões serão guardadas na mesma pasta.

Por conseguinte, quando uma “Sessão de eliminação” está prestes a ser executada, o software é apresentado primeiro na pasta da sessão e elimina apenas as amostras associadas à sessão na base de dados ativa, deixando o resto e também a pasta de sessão.

Exemplo: DB-Alpha e DB-Beta têm uma sessão denominada “Test4”.

- No DB-Alpha, o ‘Test4’ contém amostras ‘RakB’, ‘Toks’, ‘Ahm’ e ‘Est’.

- No DB-Beta, 'Test4' contém amostras 'AnLiu', 'Zelm', 'Est' e 'RobS'.
- O utilizador está a trabalhar no DB-Beta e os pedidos para eliminar "Test4".
- O software irá analisar as amostras na pasta e eliminar 'AnLiu', 'Zelm', 'Est' e 'RobS'.
- Tenha em atenção que, porque também houve um nome de amostra duplicado, "Est", foi eliminado e não estará disponível para utilização pelo DB-Alpha.
- Da mesma forma, se todos os nomes de amostras fossem iguais para ambas as bases de dados, o software eliminaria todas as amostras e a pasta de sessão.

Gestão de amostras

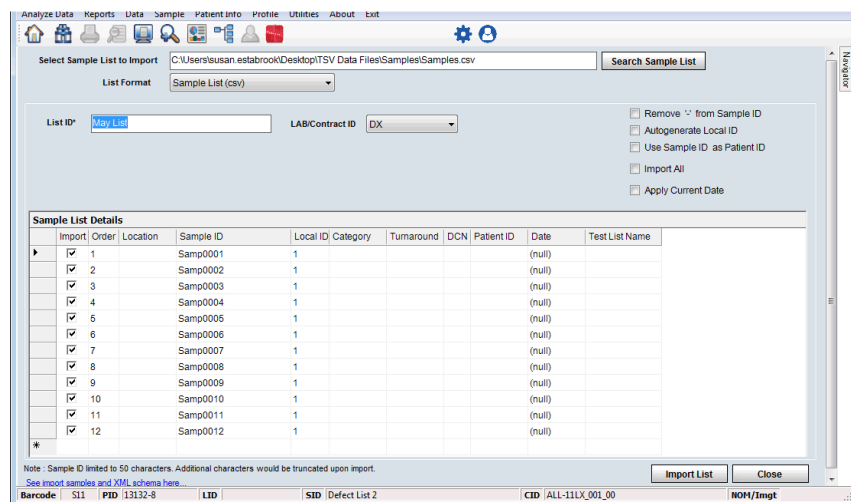
No TypeStream Visual, as listas de amostras são uma forma simples de introduzir uma grande lista de IDs de amostras e outras informações das amostras na base de dados para utilizar em sessões de análise. As listas de amostras podem encontrar-se no formato .xml, .csv ou .txt. No menu Sample List Import (Importar lista de amostras), pode importar listas de amostras ou editar listas de amostras antes da importação.

NOTA: verifique todos os dados que importar à medida que o HLA TypeStream efetua a validação de dados mínima aquando da importação.

Importar listas de amostras

As listas de amostras são uma forma simples de introduzir uma extensa lista de IDs de amostras e outras informações das amostras na base de dados para utilizar em sessões de análise.

1. No menu principal, seleccione Sample > Import Sample List (Amostra > Importar lista de amostras).



2. Clique no botão Search Sample List (Pesquisar lista de amostras); procure a lista de amostras a ser importada; e clique em Open (Abrir).
3. Introduza um nome no campo List ID (ID da lista), e, se necessário seleccione um código do laboratório ou Contact ID (ID de contacto) na lista pendente.
4. Confirme as informações da amostra e edite, se necessário.
5. Clique para anular a seleção das caixas de verificação de quaisquer amostras que não pretende importar.
6. Clique em Import List (Importar lista) para importar as listas de amostras seleccionadas.
7. Clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.

São aceites três formatos de lista no TypeStream Visual:

1. Lista de amostras (.csv)

	A	B	C	D	E
1	local	sample	patient	Date	
2	B201651	B201651	20743		
3					
4					

2. Lista de amostras com lista de embalagem (.csv)

	A	B	C	D	E
1	100	Loc SampleID Cat TurnA DCN asda	1QC	1/1/1980	
2	101	Loc1 SampleID1 Cat1 TurnA1 DCN1 asdsa	38450	27-Sep-10	
3	101	Loc2 SampleID2 Cat2 TurnA2 DCN2 sds	27614	29-Sep-10	
4					
5					

3. Lista de amostras: Formato XML

```

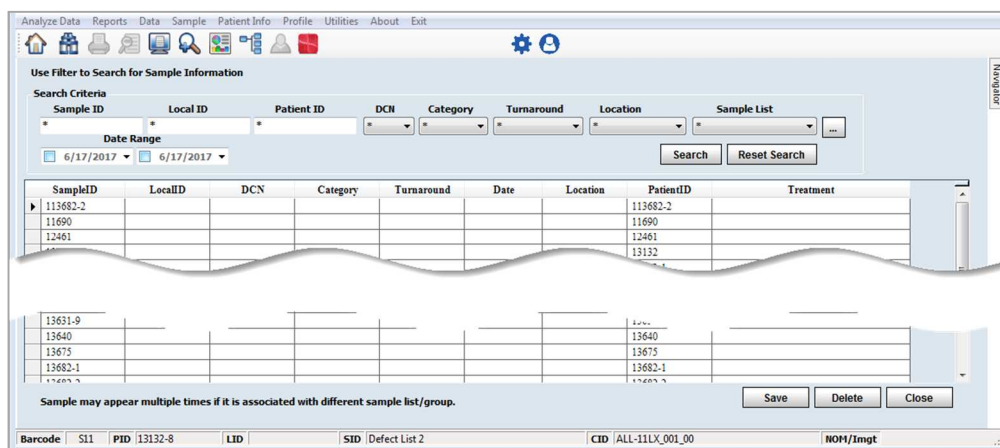
1 <SampleList xmlns:xsi="http://www.w3.org/2001/XMLSchema-instance">
2   <Patient ID="100">
3     <Samples>
4       <Sample ID="100001">
5         <Date>2009-01-01</Date>
6         <LocalID xsi:nil="true" />
7       </Sample>
8       <Sample ID="100002">
9         <Date>2009-02-01</Date>
10        <LocalID xsi:nil="true" />
11      </Sample>
12      <Sample ID="100003">
13        <Date>2009-03-01</Date>
14        <LocalID xsi:nil="true" />
15      </Sample>
16      <Sample ID="100004">
17        <Date>2009-04-01</Date>
18        <LocalID xsi:nil="true" />
19      </Sample>
20      <Sample ID="100005">
21        <Date>2009-05-01</Date>
22        <LocalID xsi:nil="true" />
23      </Sample>
24      <Sample ID="100006">
25        <Date>2009-06-01</Date>
26        <LocalID xsi:nil="true" />
27      </Sample>
28      <Sample ID="100007">
29        <Date>2009-07-01</Date>
30        <LocalID>24</LocalID>
31      </Sample>
32      <Sample ID="100008">
33        <Date>2009-08-01</Date>
34        <LocalID>25</LocalID>
35      </Sample>
36    </Samples>
37  </Patient>
38  <Patient ID="10092">
39    <Samples xsi:nil="true" />
40  </Patient>
41 </SampleList>

```

Visualizar e editar informações de amostras

É possível editar as informações das amostras, mas não é possível editar as IDs de doentes associados - é possível adicionar apenas novas IDs de doentes.

1. No menu principal, selecione Sample > Manage Sample Info (Amostra > Gerir informações de amostra).



2. Utilize os filtros para localizar amostras e clique em View Sample (Ver amostra).
 - a. É possível utilizar caracteres universais no campo Sample ID (ID de amostra) para aumentar os resultados.
3. Efetue a edição das informações da amostra.
 - a. Pode alterar o nome de uma amostra ao modificar o nome no campo Sample ID (ID de amostra). As IDs de amostras são listadas por ordem alfanumérica, com todas as IDs que iniciem com números listadas em primeiro lugar.
4. Clique em Save (Guardar) para guardar. Ou clique em Delete (Eliminar) para eliminar a amostra.
5. Clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.
 - a. Não lhe é permitido eliminar uma amostra que faça parte de uma sessão já analisada.



Gestão de doentes

Informações do doente

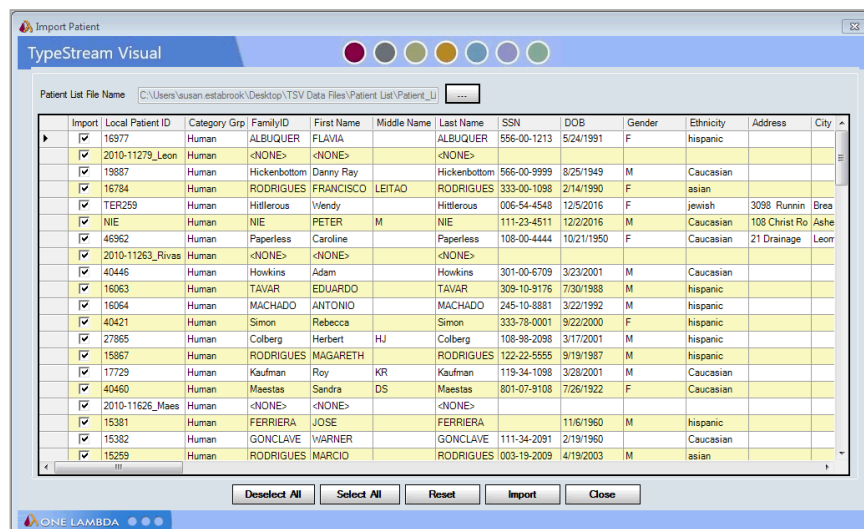
O TypeStream Visual pode armazenar informações do doente e ID de amostras associadas a doentes e dadores. Pode armazenar todas as informações de tipagem e rastreio num local para cada doente.

NOTA: verifique todos os dados que importar. O TypeStream Visual realiza a validação mínima de dados durante as operações de importação.

Importar listas de doentes/dadores

Depois de criar uma lista de doentes/dadores, pode importar as informações para o TypeStream Visual.

1. No menu principal, selecione Patient Info > Import Patient List (Informações do doente > Importar lista de doentes). É apresentada a janela Patient Import (Importar doente).



2. Selecione a caixa de verificação na coluna Import (Importar) para cada doente que pretende importar.
3. Clique no botão Import (Importar) para importar os doentes verificados.
4. Clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.

A lista completa de cabeçalhos de colunas para o modelo de Doente/Dador é a seguinte:

Patient ID (ID do doente)	Category Grp (Grupo de categoria)	Family ID (ID da família)	First Name (Nome próprio)	Middle Name (Nome do meio)	Last Name (Apelido)	SSN (NSS)
DOB (DDN)	Sex (Sexo)	Ethnicity (Etnia)	Address (Endereço)	City (Localidade)	State (Estado)	Region (Região)
Country (País)	ZipCode (Código postal)	Email (E-mail)	Phone (Telefone)	Work Phone (Telefone de trabalho)	Cellular (Telemóvel)	FAX
Employer (Empregador)	Spouse Name (Nome do cônjuge)	Spouse Blood Type (Tipo de sangue do cônjuge)	Emergency Contact (Contacto de emergência)	Emergency Tel (Tel. de emergência)	DCN	Hospital Name (Nome do hospital)
Division (Divisão)	Blood Type (Tipo de sangue)	Disease (Doença)	Rh Blood Tipe (Tipo sanguíneo Rh)	Patient/Donor Flag (Sinalizador de doente/dador)	Associated Sample IDs (IDs de amostra associados)	Associated Donor IDs (IDs de dador associados)
HLA1_A	HLA2_A	HLA1_B	HLA2_B	SHLA1_Bw	SHLA2_Bw	HLA1_C
HLA2_C	HLA1_DRB1	HLA2_DRB1	HLA1_DRB3	HLA2_DRB3	HLA1_DRB4	HLA2_DRB4
HLA1_DRB5	HLA2_DRB5	HLA1_DQB1	HLA2_DQB1	HLA1_DQA1	HLA1_DQA1	HLA1_DPB1
HLA2_DPB1	HLA1_DPA1	HLA2_DPA1	HLA1_MICA	HLA2_MICA	HLA1_MICB	HLA2_MICB
HLA_KIR	ClassI_AbSpec	ClassII_AbSpec	MIC_AbSpec	Unacceptable Antigens (Antigénios inaceitáveis)	Acceptable Antigens (Antigénios aceitáveis)	Notes (Notas)
SHLA1_A	SHLA2_A	SHLA1_B	SHLA2_B	SHLA1_Cw	SHLA2_Cw	SHLA1_DR
SHLA2_DR	SHLA1_DR345	SHLA2_DR345	SHLA1_DQ	SHLA2_DQ	SHLA1_DP	SHLA2_DP
Donor Type (Tipo de dador)	Include in Donor PRA (Incluir na PRA do dador)	Status (Estado)	Transplant Type (Tipo de transplante)	Transplant Type (De outras instalações)	Donor Groups (Grupos de dadores)	PRA Donor Groups (Grupos de dadores PRA)

NOTA: o sistema TypeStream Fusion verifica as listas de doentes/dadores que tenta importar para verificar que todos os caracteres incluídos nos dados são suportados pelo TypeStream. Se o seu sistema tiver caracteres não suportados, é apresentada uma mensagem de aviso e a lista não é importada.

Os registos de doentes recentemente importados apresentam os alelos no novo formato de nomenclatura. Os registos de doentes existentes apresentam os alelos com o formato de alelos existente.

Gestão de doentes/dadores

A função Patient/Donor Management (Gestão de doentes/dadores) permite gerir um registo de cada vez através do ecrã Patient/Donor Information (Informações de doentes/dadores). A partir daqui pode fazer estas operações e mais:

- Adicionar novos registos de doentes/dadores
- Pesquisar registos de doentes/dadores existentes
- Editar registos de doentes/dadores, incluindo resultados de testes serológicos e moleculares
- Associar IDs de doentes/dadores a IDs de amostras
- Associar registos de doentes e dadores
- Atribuir um dados ao PRA do dador
- Imprimir, exportar e arquivar registos de doentes

Adicionar novos registos de doente/dador

Pode adicionar informações de doentes utilizando o menu Patient/Donor Information (Informações de doentes/dadores). Esta é a melhor opção para adicionar um pequeno número de registos de doentes.

Passos para adicionar novos registos de doentes/dadores:

1. No menu principal, seleccione Patient Info > Manage Patient (Informações de doentes > Gerir doente).


Click to display a search-able list of patients/donors in the TypeStream Visual database

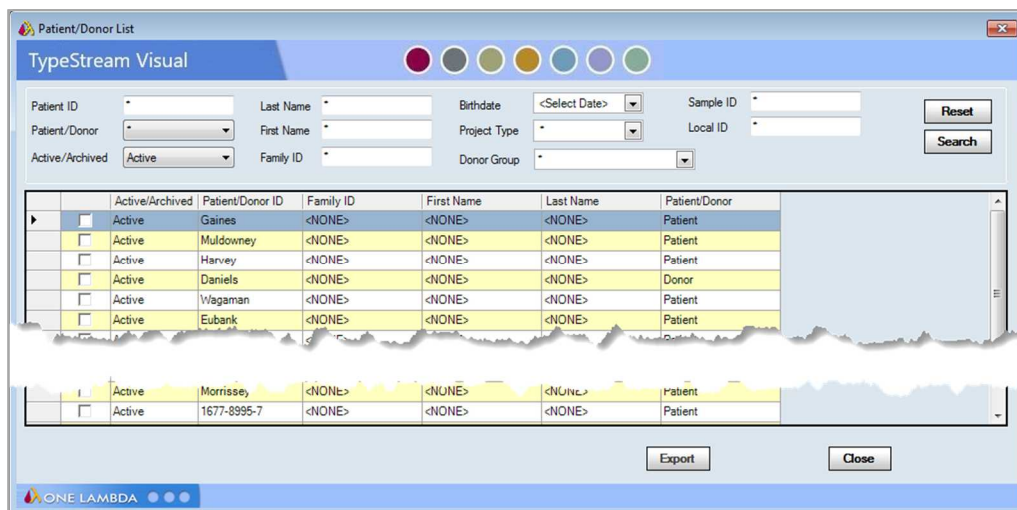
Check this box to edit patient information

2. Introduza uma ID no campo Patient (Doente) ou Donor (Dador). A ID pode ser alfanumérica (contém letras e/ou números), ou clique em Search (Pesquisar) e selecione um doente/dador da lista.
3. Introduza as informações do doente/dador para preencher o formulário. Os campos com um asterisco (*) são obrigatórios.
4. Clique em Add New (Adicionar novo) para guardar os dados e adicionar as informações de doentes/dadores à base de dados do TypeStream.
5. Clique em Close (Fechar) para fechar o formulário de entrada de dados e regressar ao menu principal.

Pesquisar e apresentar registos de doentes/dadores

Esta opção permite-lhe procurar pelos registos do doente ou dador ou pesquisar registos específicos.

1. No menu principal, selecione Patient Info > Manage Patient (Informações de doentes > Gerir doente).
2. Clique no botão de pesquisa  para pesquisar registos de doentes na lista de doentes/dadores. Pode procurar registos de Doentes/Dadores por nome, ID do doente, quer esteja ativo ou arquivado, etc.:



3. Realce o registo de um doente na tabela de resultados e clique duas vezes para apresentar ou editar.
4. Também pode encontrar um registo digitando a ID do doente ou a ID do dador diretamente no campo Patient or Donor ID (ID do doente ou Dador) junto ao botão Search (Pesquisar) e premindo Enter:



5. Se a ID de doente que introduziu estiver correta, o separador Informações gerais (e outros separadores) será ativado e visível e será preenchido com as informações desse registo.

Editar registos de doentes/dadores


É necessário ser um supervisor para poder editar um registo de doentes/dadores. É possível editar todas as informações de doentes/dadores (exceto ID de doente/dador).

1. No menu principal, selecione Patient Info > Manage Patient (Informações de doentes > Gerir doente).
2. Pesquise um Registo de Doente/Dador (consulte as instruções de pesquisa apresentadas imediatamente acima) e selecione um registo para editar.
3. As informações do doente/dador irão aparecer no separador Informações gerais e em quaisquer outros separadores.
4. Antes de poder alterar as informações, tem de seleccionar a caixa de verificação junto a Edit/Update (Editar/Atualizar) no lado inferior esquerdo do ecrã.
5. Clique em Save (Guardar) para guardar as suas alterações.
6. Clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.

Atribuir informações de tipagem molecular e serológica manualmente

As atribuições de tipagem molecular e serológica podem ser introduzidas manualmente para cada doente ou dador. Para atribuir manualmente informações de tipagem, proceda da seguinte forma:

No menu principal, selecione Patient Info > Manage Patient (Informações de doentes > Gerir doente).

1. No menu principal, selecione Patient Info > Manage Patient (Informações de doentes > Gerir doente).
2. Abra a Patient/Donor List (Lista de doentes/dadores) utilizando o botão Search (Pesquisar) 
3. Selecione um registo de doente utilizando os filtros e o mecanismo de pesquisa ou simplesmente clique duas vezes num registo de doente na tabela.
4. Selecione a caixa de verificação junto ao Edit/Update (Editar/Atualizar).
5. Clique no separador HLA Tests (Testes de HLA).
6. Introduza os valores de tipagem molecular e serológica nos espaços fornecidos e clique em Save (Guardar). O sistema irá avisá-lo para utilizar apenas determinados caracteres nos campos de introdução de dados (o aviso aparece a vermelho). Também pode introduzir Comentários aqui (na parte inferior do ecrã):

The screenshot shows the 'Patient/Donor Information' window with the 'HLA Tests' tab selected. The patient's ID is 'LEM22' and the name is 'Lemmon, Elizabeth'. The 'Associate Sample IDs' section contains the name 'Lemmon'. The 'HLA Assignments Molecular' section has a table with Class I (A, B, C) and Class II (DRB1, DRB3, DRB4, DRB5, DQB1, DQA1, DPB1, DPA1) fields. The 'HLA Assignments Serology' section has a table with Class I (A, B, Bw, Cw) and Class II (DR, DR(51,52,53), DQ, DP) fields. The 'Other' section includes fields for MICA, MICB, and KIR. A 'Comments' field is at the bottom. The 'Edit / Update' checkbox is checked, and 'Save' and 'Close' buttons are at the bottom right.

	Item	Descrição
1	Associate Sample IDs (Associar IDs de amostra)	As IDs de amostras já associadas a este doente são apresentadas no campo de texto. Para associar mais amostras a este doente, clique no botão "Associate Sample IDs" (Associar IDs de amostra). (Ver abaixo.)
2	ID	A ID do doente.
3	Nome	O nome do doente.

4	Molecular Assignments (Atribuições moleculares)	Pode ser atribuído manualmente ou atribuído automaticamente a partir da página de análise.
5	Serological Assignments (Atribuições serológicas)	Pode ser atribuído manualmente ou atribuído automaticamente a partir da página de análise.
6	Outras atribuições	As atribuições de MICA e MICB, se relevante, têm de ser atribuídas manualmente pelo utilizador.
7	Comentários	O utilizador pode opcionalmente anexar comentários aos testes de HLA do doente.
8	Save (Guardar)	Guarda quaisquer alterações feitas ao doente, incluindo alterações feitas a qualquer um dos separadores.
9	Close (Fechar)	Feche a janela de gestão do doente.



Associar uma ID de doente/dador com ids de amostras

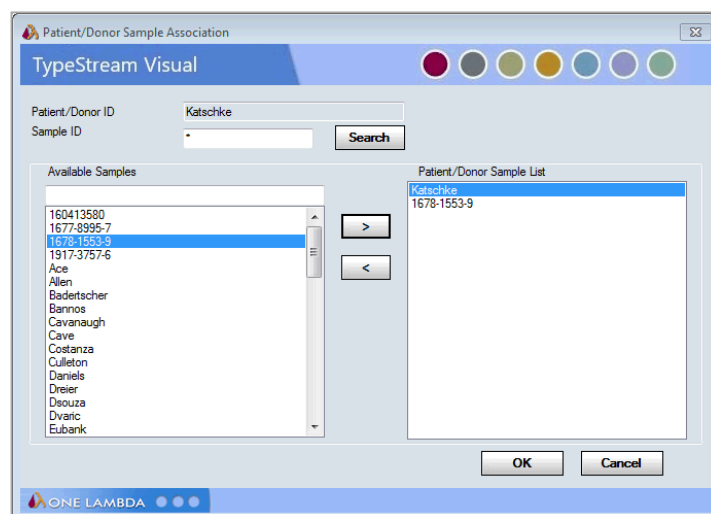
Não é possível associar uma ID de amostra a mais de um registo de doente ou dador, mas um registo de doente ou dador poderá ter mais de uma ID de amostra associada ao mesmo.

No menu principal, selecione Patient Info > Manage Patient (Informações de doentes > Gerir doente).

1. Selecione o separador HLA Tests (Testes HLA).

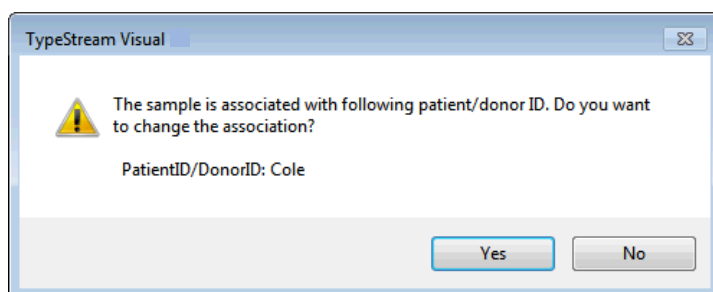


2. Clique no botão Associate Sample IDs (Associar IDs de amostras).
3. Na janela *Patient/Donor Sample Association* (Associação de amostras de doentes/dadores), realce uma ID de amostra e clique em  para a adicionar à Patient/Donor Sample List (Lista de amostras de doentes/dadores). Clique em  para remover uma ID de amostra realçada da lista:



4. Ao adicionar uma ID de amostra à lista de amostras de doentes/dadores, pode receber esta mensagem. Se seleccionar Yes (Sim), a amostra adicionada passará a

fazer parte da lista de amostras atual para este doente/dador, mesmo que esteja também associada a outro doente/dador:



5. Clique em OK para voltar ao registo do doente e clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.


Associar registos de doentes e dadores

É possível associar uma ID de doente a mais de um registo de dador e uma ID de dador pode ter mais de um registo de doente associado à mesma.

1. No menu principal, selecione Patient Info > Manage Patient (Informações de doentes > Gerir doente).
2. Selecione um registo de doente/dador.
3. Clique em Edit/Update (Editar/atualizar).
4. Clique no separador Test Info (Informações do teste).
5. Clique no botão Associate Donor IDs (Associar IDs de dador).
6. Na janela Patient/Donor Sample Association (Associação de amostras de doentes/dadores), realce uma ID de dador e clique em > para a adicionar à Patient/Donor Sample List (Lista de amostras de doentes/dadores). Clique em < para remover uma ID de dador realçada da lista.
7. Clique em Save (Guardar) para guardar os dados.
8. Clique em OK para regressar ao registo de doentes.
9. Clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.


Imprimir registos de doentes/dadores

O TypeStream Visual imprime ambos os separadores Record Management (Gestão de registos) independentemente do separador atualmente visualizado.

1. No menu principal, selecione Patient Info > Manage Patient (Informações de doentes > Gerir doente).
2. Selecione um registo de doente/dador clicando no botão Search (Pesquisar)  para pesquisar registos de doentes e procurar um registo por nome, ID do doente, quer esteja ativo ou arquivado, etc. Selecione um doente na tabela de resultados e clique duas vezes para o apresentar.
3. O separador General Info (Informações gerais) irá aparecer com as informações desejadas apresentadas. Clique em Print (Imprimir) para imprimir o registo apresentado.
4. Clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.


Exportar registos de doentes/dadores

É possível exportar registos de doentes/dadores individualmente para um ficheiro CSV. O ficheiro tem o mesmo formato que uma lista de doentes.

1. No menu principal, seleccione Patient Info > Manage Patient (Informações de doentes > Gerir doente).
2. Seleccione um registo de doente/dador clicando no botão Search (Pesquisar)  para pesquisar registos de doentes e procurar um registo por nome, ID do doente, quer esteja ativo ou arquivado, etc. Seleccione um doente na tabela de resultados e clique duas vezes para apresentar.
3. O separador General Info (Informações gerais) irá aparecer com as informações desejadas apresentadas. Clique em Export (Exportar) para exportar o registo apresentado.
4. Abre-se uma janela de pesquisa (Search). Seleccione uma localização para guardar o ficheiro CSV e introduza um nome do ficheiro.
5. Clique em Save (Guardar) e depois clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.

Arquivar ou reativar registos de doentes/dadores


Os registos de doentes/dadores arquivados estão agora disponíveis para criação de relatórios ou associação. Pode ainda visualizar registos arquivados e reativá-los, limpando a caixa de verificação Archived (Arquivado) ou pode arquivar registos para os remover do processamento do sistema. Para alternar o estado Arquivado:

1. No menu principal, seleccione Patient Info > Manage Patient (Informações de doentes > Gerir doente).
2. Clique no separador General Info (Informação geral).
3. Seleccione um registo de doente/dador para reativar clicando no botão Search (Pesquisar)  para pesquisar registos de doentes e procurar um registo por nome, ID do doente, quer estejam ativos ou arquivados, etc. Em seguida, defina a caixa de verificação junto ao registo que pretende processar e clique duas vezes na mesma.
4. Clique na caixa de verificação Editar/Atualizar.
5. Seleccione a caixa de verificação Archived (Arquivado) (ou desmarque-a) simplesmente clicando nela.
6. Clique em Save (Guardar) para guardar e depois clique em Close (Fechar) para regressar ao menu principal.

Eliminar registos de doentes/dadores

É possível eliminar registos de doentes/dadores através da opção de menu Manage Patient (Gerir doente).

1. No menu principal, seleccione Patient Info > Manage Patient (Informações de doentes > Gerir doente).
2. Clique no separador General Info (Informação geral).

3. Selecione um registo de doente/dador clicando no botão Search (Pesquisar)  para pesquisar registos de doentes e procurar um registo por nome, ID do doente, quer esteja ativo ou arquivado, etc. Selecione um doente na tabela de resultados e clique duas vezes no mesmo.
4. O separador General Info (Informações gerais) irá aparecer com as informações desejadas apresentadas.
5. Clique em Delete (Eliminar) para remover o registo apresentado do sistema.
6. Se existirem associações e referências ainda ativas, pode receber uma mensagem a indicar que o registo não pode ser eliminado. Verifique se não existem dadores associados e nenhum ID de amostra associado (separador HLA Tests).
7. Clique em Delete (Eliminar). Se a eliminação for bem-sucedida, receberá uma mensagem a confirmar esta operação.

Criar listas de doentes/dadores

O seguinte é um exemplo de uma lista de doentes que pode ser criada e as diretrizes para o fazer. A lista de doentes tem de ser formatada para importar através de um programa como Excel ou Bloco de notas e guardada como um ficheiro CSV compatível com Windows.

O primeiro campo/secção tem de conter os nomes dos campos da lista de doentes, cada um separado por vírgulas.

NOTA: criar uma nova lista de doentes pode ser simplificado ao exportar primeiro uma lista existente para o formato CSV e utilizar os respetivos campos para criar a sua nova lista.

Patient List Field Names and Format									
PatientID	CategoryGrp	FamilyID	FirstName	MiddleName	LastName	Ssn			
Dob	Gender	Ethnicity	Address	City	State	Region	Country	ZipCode	Email
Cellular	Fax	Employer	SpouseName	SpouseBloodType	EmergencyContact				Phone
EmergencyTel	DCN	HospitalName	Division	BloodType	Disease	RhBloodType			
PatientDonorFLg	Associated	SampleIDs	Associated	DonorIDs	HLA1_A	HLA2_A	HLA1_B	HLA2_B	
SHLA1_Bw	SHLA2_Bw	HLA1_C	HLA2_C	HLA1_DRB1	HLA2_DRB1	HLA1_DRB3			
HLA2_DRB3	HLA1_DRB4	HLA2_DRB4	HLA1_DRB5	HLA2_DRB5	HLA1_DQB1	HLA2_DQB1			
HLA2_DQB1	HLA1_DQA1	HLA2_DQA1	HLA1_DPB1	HLA2_DPB1	HLA1_DPA1				
HLA2_DPA1	HLA1_MICA	HLA2_MICA	HLA1_MICB	HLA2_MICB	HLA_KIR	ClassI_AbSpec			
ClassII_AbSpec	MIC_AbSpec	UnacceptableAntigens	AcceptableAntigens	Notes	SHLA1_A	SHLA2_A			
SHLA1_B	SHLA2_B	SHLA1_Cw	SHLA2_Cw	SHLA1_DR	SHLA2_DR	SHLA1_DR345			
SHLA2_DR345	SHLA1_DQ	SHLA2_DQ	SHLA1_DP	SHLA2_DP	DonorType				
IncludeInDonorPRA	Status	TransplantType	FromOtherFacility	FacilityName	DonorGroups				
PRADonorGroups									

As linhas subsequentes devem listar as informações do doente atual, por ordem alfanumérica, (podem ser letras e/ou números) separadas por vírgulas. Se não existir nenhuma informação para o doente num campo particular, esse campo necessita ainda assim de uma vírgula como marcador de posição.

Para *todas* as entradas de serologia manuais, o locus tem de preceder o valor. Por exemplo, para um locus A de valor 23, tem de introduzir A23.

```

PatientID,CategoryGrp,FamilyID,FirstName,MiddleName,LastName,Ssn,Dob,Gender,Ethnicity,Address,City,State,Region,Coun
try,ZipCode,Email,Phone,WKPhone,Cellular,Fax,Employer,SpouseName,SpouseBloodType,EmergencyContact,EmergencyTel,DCN,H
ospitalName,Division,BloodType,Disease,RhBloodType,PatentDonorFLG,AssociatedSampleIDs,AssociatedDonorIDs,HLA1
_A,HLA2_A,HLA1_B,HLA2_B,HLA1_Bw,HLA2_Bw,HLA1_C,HLA2_C,HLA1_DRB1,HLA2_DRB1,HLA1_DRB3,HLA2_DRB3,HLA1_DRB4,HLA2
_DRB4,HLA1_DRB5,HLA2_DRB5,HLA1_DQB1,HLA2_DQB1,HLA1_DQA1,HLA2_DQA1,HLA1_DPB1,HLA2_DPB1,HLA1_DPA1,HLA2_DPA1,HLA1
_MICA,HLA2_MICA,HLA1_MICB,HLA2
_MICB,HLA_KIR,ClassI_AbSpec,ClassII_AbSpec,MIC_AbSpec,UnacceptableAntigens,AcceptableAntigens,Notes,SHLA1_A,SHLA2
_A,SHLA1_B,SHLA2_B,SHLA1_Cw,SHLA2_Cw,SHLA1_DR,SHLA2_DR,SHLA1_DR345,SHLA2_DR345,SHLA1_DQ,SHLA2_DQ,SHLA1_DP,SHLA2
_DP,DonorType,IncludeInDonorPRA
38450,Human,Neely,Jason,,Neely,021-09-2987,2/17/2001,M,caucasoid,560 Waiting
Street,,CA,NWU,USA,91022,jneely@yahoo.com,(213) 567-0987,(213) 567-0987,(213) 567-0987,(213) 567-0987,MIT
Research,Evvonne,AB,Evvonne,(213) 509-0198,101,St Judes's Hospital,MARROW Transplant,O,bONE
MARROW+,Patient,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,A2,-,B78,B56,,,,,,,,,,,,,DQ-,DQ-,DP14,DP9,,
27614,Human,Martinez,Daniel,DM,Martinez,032-11-1934,9/12/1998,M,hispanic,40 Driveland Road,East
LA,CA,NWU,USA,90222,mdaniel@aol.net,(324) 489-1430,(324) 489-1430,(324) 489-1430,(324) 489-1430,Joba
Juice,Maria,B,Maria,(324) 489-1430,103,East LA Hospital,MARROW
Transplant,O,Marrow-,Patient,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,A2,-,B6,,,,,,,,,,,,,DQ8,DQ2,DP19,-,,
38557,Human,Phannudet,Keodone,PK,Phannudet,111-41-5432,12/30/2000,F,oriental,1009 Special
Road,Valencia,CA,NWU,USA,91355,kd@lions.net,(662) 234-1098,(662) 234-1098,(662) 234-1098,(662) 234-1098,Traveller's
Insurance,Kenneth,A,Kenneth,(662) 234-1098,221,Henry Mayo Hospital,AB,Tissue,
+,Donor,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,A80,-,B37,,,,,,,,,,,,,DR15,-,DR52,-,,,,,DP5,DP5,,
44715,Human,Hagetty,Jimmy,HJ,Hagetty,111-94-1212,11/22/2000,M,caucasoid,7701 Christian Brothers
Road,Bellflower,CA,MNW,USA,91314,jh@msn.com,(323) 981-0916,(323) 345-1234,(323) 506-7771,(714) 556-1289,Verizon
Corporation,Juanna,O,Juanna,(323) 345-1098,103,St Michael Hospital,MARROW Transplant,O,Tissue,
+,Patient,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,B10,-,,,,,DR-,DR8,,,,,,,,,,,,
44716,Human,Shoemaker,Cheryl,S,Shoemaker,111-13-1234,11/22/2002,F,black,1705 Brothers
Road,Canyonville,OR,NWU,USA,97417,sc@msn.com,(541) 839-4467,(541) 839-6509,(541) 299-1098,(541) 760-1986,Juniper
Creek,Elizabeth,O,Elizabeth,(323) 345-1098,103,St Michael Hospital,MARROW Transplant,O,Tissue,
+,Donor,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,A2,-,,,,,DR53,-,,,,,
44717,Human,Dublin,Nikitka,D,Dublin,111-13-1234,11/22/2004,F,asian,345 Ashilly
Court,Canyonville,OR,MNW,USA,97417,sc@msn.com,(541) 839-4467,(541) 839-6509,(541) 299-1098,(541) 760-1986,Juniper
Creek,Elizabeth,O,Elizabeth,(323) 345-1098,103,St Michael Hospital,MARROW Transplant,O,Tissue,
+,Donor,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,A2,,,,,,,,,,,,,Cw4,Cw1,DR-,DR-,DR51,DR52,DQ7,DQ6,,,,
28198,Human,Sharpitis,Thomas,T,Sharpitis,023-18-0002,1/1/1950,F,caucasoid,9701 Bicycle Lane,Cystal
Village,CA,SNW,USA,91002,shar60@wahoo.com,(714) 978-1098,(714) 978-1098,(714) 978-1098,(714) 209-2812,Joseph

```

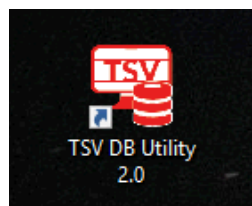

10

Utilitário de Base de Dados

O Utilitário de Base de Dados do TypeStream Visual permite-lhe criar e estabelecer ligações a bases de dados do SQL Server, bem como executar todas as tarefas que se seguem.

- Criar uma nova base de dados
- Selecionar/ligar a uma base de dados já existente
- Efetuar uma cópia de segurança da sua base de dados ou criar um plano para a realização de cópias de segurança regulares
- Restaurar uma base de dados
- Intercalar bases de dados
- Desanexar ou eliminar uma base de dados
- Anexar a uma base de dados
- Reconfigurar bases de dados
- Otimizar base de dados

Também tem um novo ícone:



Abrir o Utilitário de Base de Dados do TypeStream Visual

O Utilitário de Base de Dados do TypeStream Visual permite-lhe estabelecer uma ligação com qualquer SQL Server no seu computador ou na rede, dependendo das suas permissões e das políticas de segurança da sua organização.

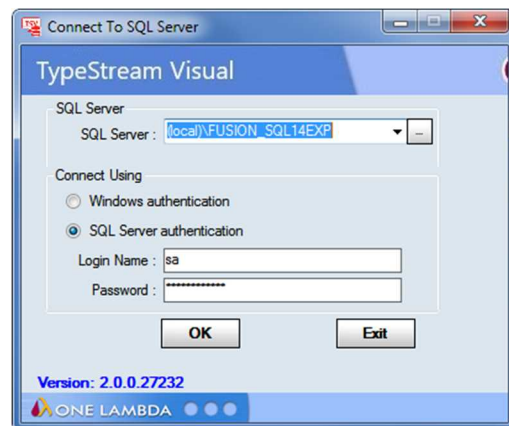
Para utilizar qualquer um dos Utilitários de Bases de Dados TypeStream Visual tem de, em primeiro lugar, estabelecer uma ligação a um SQL Server. À exceção da ligação a uma base de dados, as tarefas relacionadas com as bases de dados só podem ser executadas no servidor ou

no computador onde reside a base de dados.

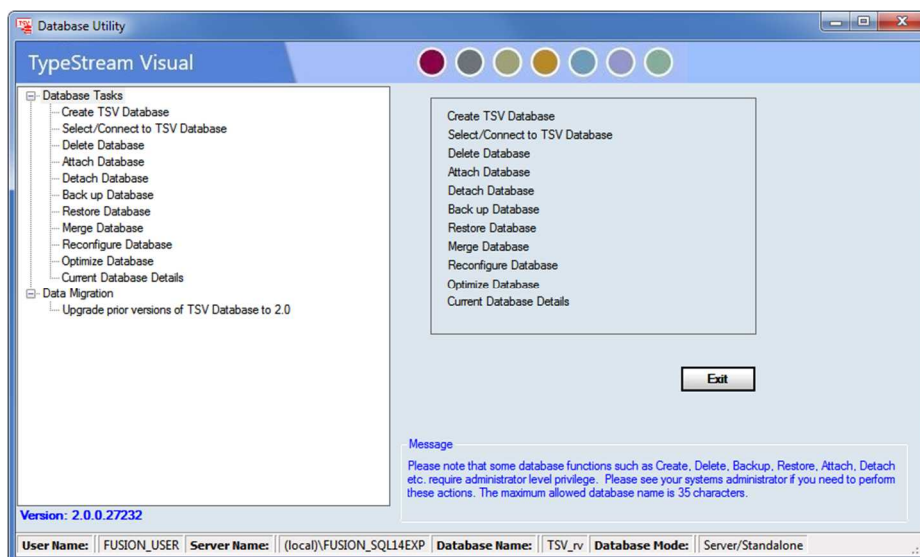
Apresentamos algumas diretrizes para a utilização do Utilitário de Bases de Dados TypeStream Visual:

- Pode estabelecer uma ligação ao SQL Server utilizando a Autenticação do Windows ou a Autenticação do SQL Server. Se utilizar a Autenticação do SQL Server, a Caixa de diálogo Server (Servidor) apresenta o nome e palavra-passe do utilizador administrador da base de dados predefinido para uma instalação cliente/servidor local.
- Recomenda-se vivamente que não altere as definições de agrupamento e as definições regionais entre bases de dados. O agrupamento de bases de dados e o SQL Server desempenham um papel importante durante a intercalação e migração de bases de dados. (Um *agrupamento* codifica as regras que regem a utilização de caracteres e números de um idioma ou alfabeto).
- Não altere as permissões (ou seja, quem tem o direito de efetuar determinadas alterações na base de dados).
- Clique duas vezes no ícone TypeStream Visual DB Utility no ambiente de trabalho do seu computador.

É apresentada a caixa de diálogo Connect to SQL Server (Ligar ao SQL Server).



Certifique-se de que a informação do SQL Server está correta e clique no botão OK. É apresentada a Janela principal do Utilitário de Base de Dados:



A barra de estado na parte inferior da janela principal do Utilitário de Base de Dados TypeStream Visual apresenta o Active User (Utilizador ativo), Server Name (Nome do servidor), Database Name (Nome da base de dados) e o Database Mode (Modo da base de dados) (ou seja, o TypeStream Visual e a base de dados estão no mesmo computador ou a base de dados reside num servidor externo).

- O campo User Name (Nome de utilizador) apresentará *Not Set* (Não definido), se estiver a utilizar a Autenticação do Windows.
- Um botão Help (Ajuda) está disponível em todas as janelas do Database Utility. Também é possível aceder à Ajuda premindo a tecla F1.
- Clique nos sinais +/- do lado esquerdo para mostrar ou ocultar opções de menu relacionadas com o Utilitário de Base de Dados.

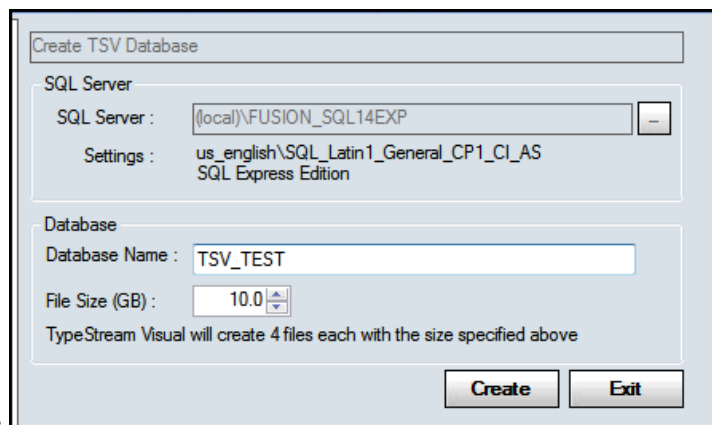
Tarefas da base de dados

As Database Tasks (Tarefas da base de dados) apresentadas no lado esquerdo da janela principal constituem diversos meios para configurar, gerir e manter uma base de dados TypeStream Visual. Estas funções são descritas nas secções seguintes.

Criar uma nova base de dados

Só é possível criar uma nova base de dados no computador ou no servidor no qual reside o programa SQL Server.

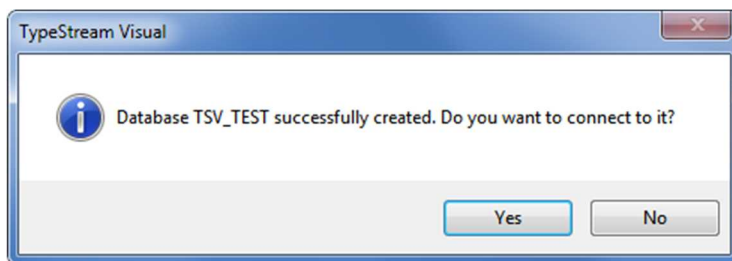
- No lado esquerdo da janela Database Utility (Utilitário de Bases de dados), clique em Create Database (Criar base de dados):
- Utilizando a caixa pendente SQL Server (Servidor SQL), escolha uma versão do Servidor SQL que seja correta para a base de dados que pretende criar.
- Introduza um Name (Nome) exclusivo para a nova base de dados.
- Selecione o tamanho máximo da base de dados e clique em Create (Criar).



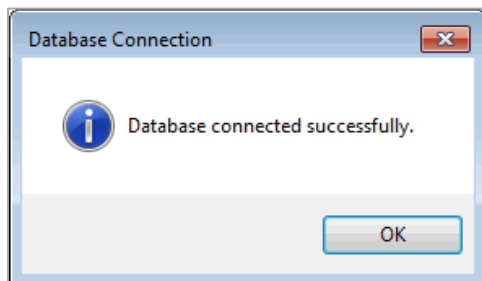
Na versão completa adquirida do SQL Server, o tamanho máximo de uma base de dados é um terabyte. Certifique-se de que possui espaço de armazenamento adequado para uma base de dados deste tamanho.

De referir igualmente que, atualmente, se estiver instalado o Microsoft SQL Server Express 2014 (escolha predefinida), o software irá mostrar FUSION_SQL14EXP nas listas pendentes.

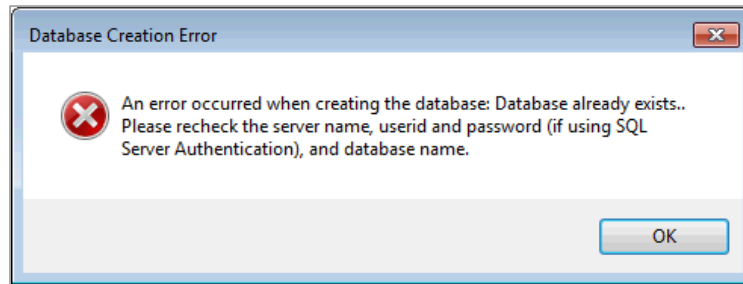
Se o nome da base de dados recém-criada ainda não existir, o sistema cria a nova base de dados e apresenta a seguinte mensagem:



1. Clique em Yes (Sim) para se ligar à base de dados. Clique em No (Não), se não se pretender ligar à base de dados neste momento.
2. Se clicar em Yes (Sim), é apresentada uma mensagem de confirmação da ligação:



3. Clique no botão OK.
4. Se o nome da base de dados recém-criada já existir, o Utilitário de Base de Dados apresenta a seguinte mensagem de erro.



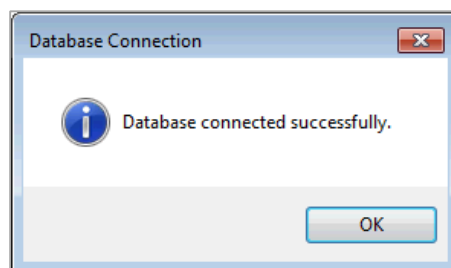
Clique no botão OK. Em seguida, certifique-se de que o nome da base de dados que introduziu é exclusivo no SQL Server selecionado e tente novamente.

O comprimento máximo do nome de uma base de dados não pode exceder os 35 caracteres. Apenas são recomendados caracteres alfanuméricos e o carácter de sublinhado “_” para utilização na atribuição de nomes a bases de dados.

Selecionar e ligar-se a uma base de dados

A partir da Janela do Utilitário de Base de Dados, pode optar por se ligar a uma base de dados já existente no servidor selecionado. A análise subsequente com o TypeStream Visual utilizará a base de dados selecionada.

1. Na janela Database Utility (Utilitário de Bases de Dados), clique na opção Select/Connect to TSV Database (Selecionar/Ligar-se a uma Base de Dados TSV).
2. Selecione uma base de dados do seletor suspenso Database Name (Nome da base de dados).
3. Clique em Set (Definir).
4. É apresentada a mensagem que se segue:

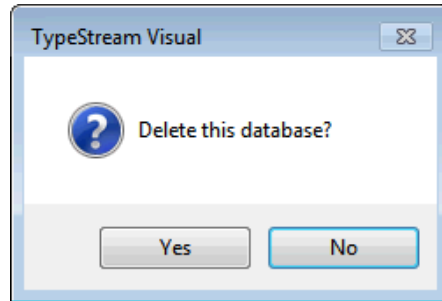


Clique no botão OK. A base de dados selecionada encontra-se agora listada no campo Database Name (Nome da base de dados) na Barra de estado existente na parte inferior da janela Database Utility (Utilitário de Bases de dados):

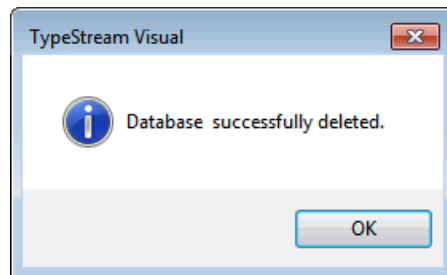
Eliminar uma base de dados

Clique no botão OK. A base de dados selecionada encontra-se agora listada no campo Database Name (Nome da base de dados) na Barra de estado existente na parte inferior Database Utility (Utilitário de Bases de dados).

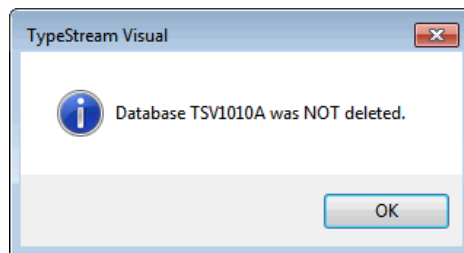
1. Na janela Database Utility (Utilitário de Bases de dados), clique em Delete Database (Eliminar base de dados).
2. A partir da lista pendente Database Name (Nome da base de dados), selecione uma base de dados e clique no botão Delete (Eliminar).
3. Clique no botão Delete (Eliminar):
4. É apresentada uma mensagem de confirmação. Clique no botão Yes (Sim) para avançar com a eliminação da base de dados.



5. O Utilitário de Base de Dados confirma a eliminação.

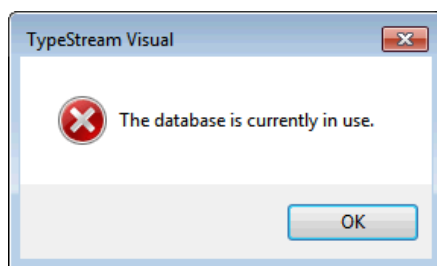


6. Se clicar em No (Não), é apresentada uma mensagem para verificar que a base de dados não foi eliminada.



NOTA: se receber uma mensagem a indicar que a base de dados selecionada está a ser utilizada, primeiro tem de separar a base de dados da interface (ver Desanexar uma base de dados). Não é possível eliminar uma base de dados anexada.

7. Clique no botão OK para sair.




Anexar uma base de dados

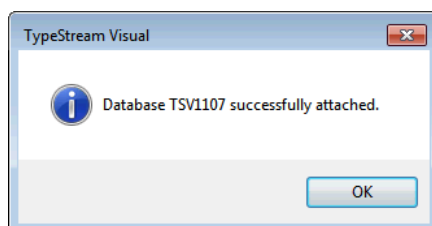
Pode utilizar conjuntamente as opções Attach (Anexar) e Detach (Desanexar) uma base de dados, quando pretender mover uma base de dados para outra localização e, em seguida, associá-la a essa nova localização. Eis a sequência que deve seguir, se pretender realizar esta ação:

- Desanexar a base de dados, (consulte a secção: *Desanexar uma base de dados* para mais informações)
- Mover o ficheiro .mdf da base de dados (que contém a base de dados) para a localização pretendida noutra servidor.
- Anexar a base de dados utilizando os passos abaixo, especificando a nova localização da base de dados que moveu.

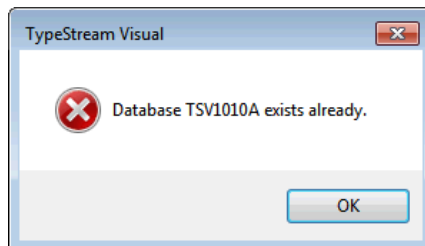
Pode utilizar a função Attach database (Anexar base de dados) para associar qualquer ficheiro .mdf de uma base de dados TypeStream Visual. No entanto, o ficheiro .mdf da base de dados que está a anexar deve residir no servidor selecionado.

Recomenda-se que efetue uma cópia de segurança da base de dados antes de utilizar a funcionalidade Attach (Anexar).

1. Na janela Database Utility (Utilitário de Bases de dados), clique em Attach Database (Desanexar base de dados).
2. Clique no botão Browse (Procurar)  junto ao campo MDF file to attach (Ficheiro MDF a anexar) e navegue para o ficheiro da base de dados que pretende anexar. A localização predefinida das bases de dados é C:\Program Files (x86)\Microsoft SQL Server\MSSQL12.FUSION_SQL14EXP\MSSQL\DATA\.
3. Selecione o ficheiro da base de dados (*.mdf) e clique no botão Open (Abrir). O diretório para o ficheiro (*.mdf) selecionado surge no campo "MDF file to attach" (Ficheiro MDF a anexar).
4. Clique no botão Attach (Anexar) (acima) e, em seguida, irá ver esta mensagem:



Se tentar anexar uma base de dados que já está anexada, receberá uma mensagem como esta:

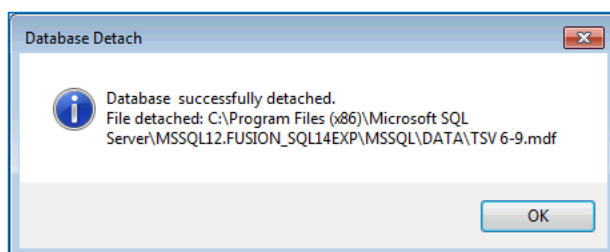


Desanexar uma base de dados

Se pretender mover o ficheiro de uma base de dados (.mdf) para outra localização devido ao espaço no disco ou porque já não pretende que o TypeStream Visual a tenha anexada (mas se ainda não a quiser eliminar), tem de, em primeiro lugar, desanexar a base de dados do TypeStream Visual. Em seguida, pode relocizá-la e associá-la à sua nova localização (consulte a secção do menu de bases de dados intitulada: Anexar uma base de dados).

NOTA: não é possível eliminar uma base de dados que esteja a ser atualmente utilizada.

1. Na janela Database Utility (Utilitário de Bases de dados), clique em Detach Database (Desanexar base de dados).
2. A partir da lista pendente (acima) Database Name (Nome da base de dados), selecione uma base de dados e clique no botão Detach (Desanexar). É apresentada a mensagem que se segue.
3. Clique no botão OK.



NOTA: o ficheiro .mdf de uma base de dados desanexada está localizado no diretório onde a instância de SQL do TypeStream Visual foi instalada (por exemplo, para Microsoft SQL Express 2014, C:\Program Files(x86)\Microsoft SQL Server\MSSQL12.FUSION_SQL14EXP\MSSQL\Data

Criar um ficheiro de cópia de segurança da base de dados

Recomenda-se que crie cópias de segurança regulares e frequentes da(s) sua(s) base(s) de dados TypeStream Visual. Se acontecer algo que corrompa uma base de dados, ou a torne inacessível, ter uma cópia de segurança da base de dados permite-lhe restaurar todos os dados até à data da cópia de segurança mais recente. Utilize a funcionalidade Schedule Backup (Agendar cópia de segurança) para configurar cópias de segurança regulares automáticas de uma base de dados específica — a qualquer dia ou hora e com a frequência que desejar. Para mais informações sobre como restaurar uma base de dados com uma cópia

de segurança, consulte a secção Restaurar uma base de dados.


A base de dados que será alvo de uma cópia de segurança deverá ser guardada na unidade local do servidor ou do computador no qual está a criar a cópia de segurança. O nome do ficheiro da cópia de segurança é o nome da base de dados com uma extensão .bak.

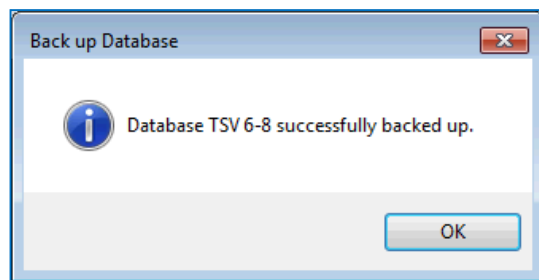
Ao configurar o TypeStream Visual num ambiente em rede, a definição Sessions/Batch (Sessões/Lote) (ver *General Settings > Paths (Definições gerais > Diretórios)*) deve indicar um local partilhado e em rede.

Pode utilizar uma unidade mapeada partilhada ou em rede para armazenar cópias de segurança, se o agente SQL tiver as permissões apropriadas para esse diretório. Para obter mais informações, consulte <http://support.microsoft.com>.

1. Na janela Database Utility (Utilitário de Bases de dados), clique em Backup Database (Cópia de segurança da base de dados).
2. A partir da lista pendente Database Name (Nome da base de dados) (não mostrada aqui, ver a seta), selecione uma base de dados.

NOTA: certifique-se de que seleciona um diretório de destino pertencente ao SQL Server selecionado. Se utilizar o seu PC como local para cópias de segurança, recomenda-se que crie uma pasta específica para cópias de segurança no disco C: (por exemplo, C:\DB Backups) e não guarde cópias de segurança no ambiente de trabalho.

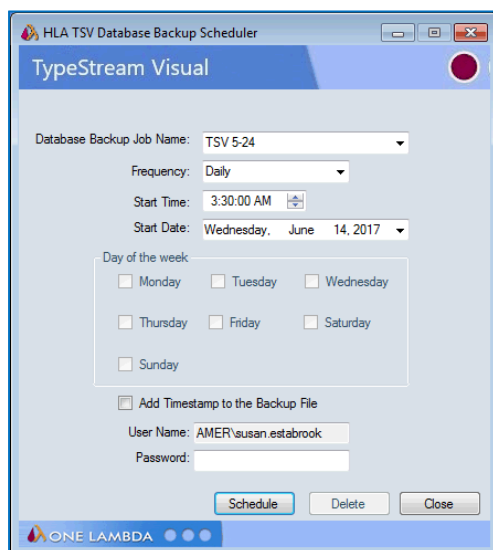
3. Clique no botão Browse (Procurar)  junto ao campo Destination (Destino). É apresentada uma nova janela onde pode navegar para uma pasta de destino para guardar a cópia de segurança da base de dados.
4. Introduza um nome para o ficheiro da cópia de segurança da base de dados no campo Backup File (Ficheiro de cópia de segurança) (por predefinição, é utilizado o nome da base de dados).
5. Pode igualmente clicar no botão Make New Folder (Criar nova pasta) e criar uma pasta específica para as cópias de segurança da sua base de dados. Os ficheiros da cópia de segurança são armazenados com uma extensão de ficheiro (.bak).
6. Neste ponto tem duas opções de botão:
 - a. "Backup" (Cópia de segurança) – isto irá realizar a cópia de segurança imediatamente
 - b. "Schedule Backup" (Agendar cópia de segurança) – irá abrir uma janela para agendar a cópia de segurança para outro(s) dia(s) e hora:
7. Para efetuar uma cópia de segurança da base de dados imediatamente, clique no botão Backup (Efetuar cópia de segurança).
8. A mensagem que se segue confirma a realização de uma cópia de segurança da base de dados bem-sucedida.
9. Clique no botão OK para sair.



Schedule Backup (Agendar cópia de segurança)

NOTA: o tempo necessário para efetuar a cópia de segurança de uma base de dados é proporcional ao seu tamanho — quanto maior for a base de dados, mais tempo demora a cópia de segurança.

Para agendar cópias de segurança para uma data e hora futuras, ou para agendar cópias de segurança automáticas, clique em Schedule Backup (Agendar cópia de segurança). É apresentado o programador de cópias de segurança.



1. Preencha os campos no Programador de cópias de segurança para configurar o dia e a hora da cópia de segurança:
2. Database Backup Job Name (Nome da tarefa de cópia de segurança da base de dados): Introduza um nome exclusivo para a cópia de segurança. Cada tarefa de cópia de segurança agendada requer um nome exclusivo.
3. Frequency (Frequência): Utilize a seta pendente para selecionar a frequência da cópia de segurança (Diária, Semanal ou Mensal).
4. Start Time (Hora de início): Utilize as setas para cima/baixo para definir a hora a que a cópia de segurança agendada será iniciada. Note que o tempo necessário para efetuar a cópia de segurança de uma base de dados é proporcional ao seu tamanho — quanto maior for a base de dados, mais tempo demora a cópia de segurança.
5. Start Date (Data de início): Clique na seta pendente e selecione a data na qual

- pretende que seja iniciado o processo de cópia de segurança agendado.
- Days of the week (Dias da semana): Se tiver selecionado uma frequência semanal ou mensal, assinale a caixa de verificação do(s) dia(s) da semana no(s) qual/quais pretende realizar as cópias de segurança agendadas. Esta opção é apresentada a cinzento, se especificar a opção de frequência Daily (Diária).
 - Introduza a sua palavra-passe do Windows no campo Password (Palavra-passe). Deve introduzir esta palavra-passe para assegurar que tem os privilégios corretos para efetuar cópias de segurança da base de dados, conforme especificado.
 - Clique no botão Schedule (Agendar).

Não é necessário estar a utilizar a aplicação ou ter a sessão iniciada para executar a tarefa de cópia de segurança agendada. No entanto, deve ter o seu computador ligado durante a realização da cópia de segurança.

NOTA: o diretório que especificou para as cópias de segurança agendadas irá conter o ficheiro de cópia de segurança da base de dados (.mdf), bem como um ficheiro de registo que documenta o estado da tarefa de cópia de segurança.

Se a sua programação for confirmada, é apresentada uma mensagem.

Eliminar uma cópia de segurança agendada

Proceda da seguinte forma para eliminar uma tarefa de cópia de segurança agendada.

- Clique em Schedule Backup (Agendar cópia de segurança). É apresentado o programador de cópias de segurança.
- Utilize a seta pendente no campo Database Backup Job Name (Nome da tarefa de cópia de segurança da base de dados) para selecionar a tarefa de cópia de segurança agendada que pretende eliminar.

NOTA: a lista pendente poderá apresentar mais tarefas do TypeStream Visual, para além das tarefas de cópia de segurança. Tenha o cuidado de selecionar apenas a tarefa de cópia de segurança TypeStream Visual que pretende eliminar. Esta lista apresenta apenas as tarefas atribuídas com o nome de utilizador atual do Windows. As tarefas de outros utilizadores devem ser visualizadas através da função de programador de tarefas do Windows.

- Clique no botão Delete (Eliminar). É-lhe solicitado que confirme a eliminação da tarefa
- Clique no botão Yes (Sim) para eliminar a cópia de segurança agendada. Se o agendamento tiver sido eliminado, é apresentada a mensagem que se segue.
- Clique no botão OK para voltar ao ecrã principal do Utilitário de Base de Dados.


Para criar uma nova tarefa de cópia de segurança, siga os passos para Agendar uma cópia de segurança apresentados na secção anterior.

Restaurar uma base de dados

É possível utilizar cópias de segurança de bases de dados para restaurar (substituir) uma base de dados. A cópia de segurança da base de dados contém todos os dados do TypeStream Visual até à data de criação da cópia de segurança.

Pode restaurar a cópia de segurança de uma base de dados para uma base de dados já existente ou nova – exceto para a base de dados atual.

O restauro de uma base de dados só pode ser efetuado no servidor ou no computador onde reside o ficheiro de cópia de segurança da base de dados.

1. Na janela Database Utility (Utilitário de Bases de dados), clique em Restore Database (Restaurar base de dados).
2. Clique no botão Browse (Pesquisar)  junto à caixa de texto File To Restore (Ficheiro a restaurar). É apresentada a janela File Selection (Seleção de ficheiros).
3. Faça uma procura para selecionar o ficheiro de cópia de segurança da base de dados (terá uma extensão .bak) que pretende restaurar e clique no botão Open (Abrir).
4. Introduza um nome exclusivo para a base de dados restaurada no campo Restore as (Restaurar como) e clique em Restore (Restaurar).
5. Clique no botão Restore (Restaurar). A base de dados é restaurada com o nome de ficheiro especificado e é apresentada a mensagem seguinte.

NOTA: o Microsoft SQL Server não lhe permite restaurar bases de dados a partir de determinadas localizações, como uma unidade de rede ou a partir de um ficheiro de cópia de segurança guardado no ambiente de trabalho do seu computador.

NOTA: se o utilizador recuperar um ficheiro .bak de base de dados de uma máquina para outra, a pasta Session (Sessão) NGS também deve ser copiada para a máquina de destino e o caminho em General Settings (Definições gerais) tem de apontar para o caminho da pasta.

Otimizar uma Base de dados TypeStream Visual

A otimização frequente de uma base de dados TypeStream Visual acelera o processo de análise compactando espaço desperdiçado, reparando erros automaticamente e otimizando o armazenamento de dados. Para otimizar uma Base de dados TypeStream Visual, faça o seguinte. Primeiro, abra o Utilitário de Base de Dados do TypeStream Visual:

1. Selecione Optimize Database (Otimizar base de dados) a partir do menu Database Tasks (Tarefas da base de dados).
2. Selecione a base de dados que pretende otimizar a partir da lista pendente Database Name (Nome da base de dados).
3. Clique no botão Optimize (Otimizar).

Depois de concluída a otimização, é apresentada uma mensagem a indicar que o processo foi concluído com êxito.

Note que, durante a otimização, o SQL Server irá necessitar temporariamente de espaço adicional no disco rígido para concluir o processo. Se não estiver disponível espaço adicional no disco rígido, ou se a base de dados exceder as limitações de tamanho do SQL Express durante a otimização, o processo não é bem-sucedido.

Eis algumas sugestões para resolver este problema:

- Reduza o tamanho da base de dados movendo sessões da base de dados atual para outra base de dados.

- Se estiver a utilizar o SQL Server 2005 Express (que tem uma limitação de tamanho de quatro gigabytes), pondere a atualização para o SQL Server 2014 Express, que permite um tamanho maior de dez gigabytes.
- Adquirir a versão integral do MS SQL Server, que oferece um tamanho de base de dados quase ilimitado.

Uma base de dados pode ser otimizada automaticamente da mesma forma que é possível efetuar a cópia de segurança de uma base de dados através de um agendamento predefinido.

Agendar a otimização de uma base de dados


Configurar o Utilitário de Bases de Dados do TypeStream Visual para efetuar automaticamente a otimização da base de dados é uma ação que é feita exatamente da mesma forma que agendar uma cópia de segurança automática da base de dados.

1. Selecione Optimize Database (Otimizar base de dados) a partir da lista de tarefas da base de dados no Utilitário de Base de Dados do TypeStream Visual.
2. Selecione a base de dados cuja otimização pretende agendar a partir da lista pendente Database Name (Nome da base de dados).
3. Clique no botão Schedule (Agendar).
4. A janela do Programador aparece (acima). Crie um novo Data Optimization Job Name (Nome da tarefa de otimização de dados) ou selecione um Database Optimization Job Name (Nome da tarefa de otimização de dados) já existente a partir da lista pendente.
5. No campo seguinte, Frequency (Frequência), selecione a frequência com a qual pretende que a otimização seja efetuada: Diária, Semanal ou Mensal.
6. No campo Start Time (Hora de início), utilize as setas para cima e para baixo para selecionar a hora à qual o processo de otimização da base de dados deverá ser iniciado.
7. No campo Start Date (Data de início), clique na seta para baixo e selecione o primeiro dia no qual a otimização da base de dados deverá ser realizada.
8. Se tiver selecionado Weekly (Semanal) no campo Schedule Optimize (Agendar otimização), selecione o dia, ou dias, nos quais pretende que a otimização da base de dados seja efetuada na secção Day of the Week (Dia da semana).
9. Introduza o seu User Name (Nome de utilizador) e Password (Palavra-passe) e clique no botão Schedule (Agendar).
10. O Utilitário de Base de Dados apresenta uma mensagem a indicar que a tarefa de otimização da base de dados foi agendada com êxito.

Reconfigurar uma Base de dados TypeStream Visual

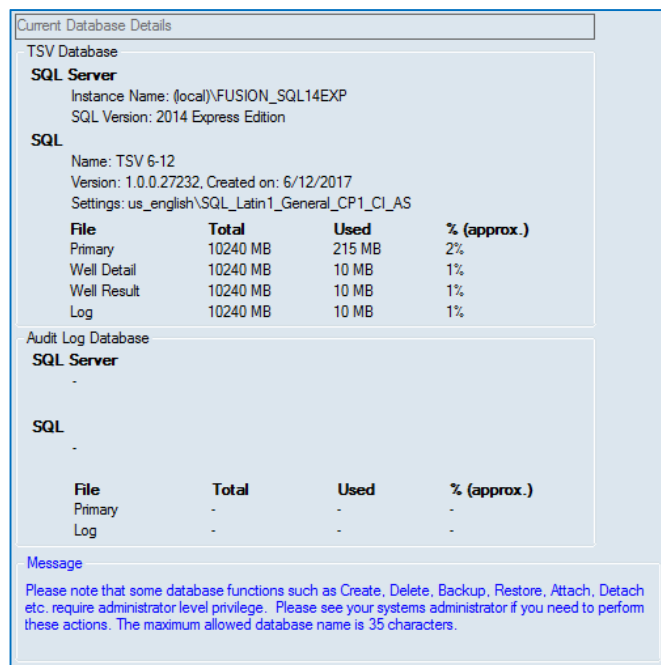
A reconfiguração de uma base de dados permite-lhe aumentar o tamanho de uma base de dados já existente. Para reconfigurar e aumentar o tamanho de uma base de dados do TypeStream Visual já existente, proceda da seguinte forma:

1. Selecione Reconfigure Database (Reconfigurar base de dados) a partir da lista de Database Tasks (Tarefas da base de dados) no Utilitário de Base de Dados TypeStream Visual.
2. Certifique-se de que está ligado ao SQL Server correto.

3. Se não estiver, clique no botão Browse (Procurar)  na secção SQL Server (Servidor SQL) para seleccionar o SQL Server correto.
4. Selecione a base de dados que pretende reconfigurar clicando na seta para baixo do lado direito do campo Database Name (Nome da base de dados) para seleccioná-la.
 - a. Aumente o tamanho da base de dados introduzindo um novo tamanho ou clicando nas setas para cima e para baixo no campo imediatamente abaixo do campo Database Name (Nome da base de dados),
 - b. Ou aumente o tamanho da base de dados para o tamanho máximo permitido colocando uma seta na caixa de verificação de tamanho Unlimited (Ilimitado) disponível para este fim.
5. Clique no botão Set (Definir).
6. O Utilitário de Base de Dados apresenta uma mensagem a informar que a reconfiguração da base de dados foi bem-sucedida.

Detalhes da base de dados atual

Ao seleccionar Current Database Details (Detalhes da base de dados atual) a partir do menu do lado esquerdo do Utilitário de Base de Dados, é apresentada uma listagem detalhada com as informações mais importantes referentes às suas bases de dados do TypeStream Visual.



Current Database Details

TSV Database

SQL Server
 Instance Name: (local)\FUSION_SQL14EXP
 SQL Version: 2014 Express Edition

SQL
 Name: TSV 6-12
 Version: 1.0.0.27232, Created on: 6/12/2017
 Settings: us_english\SQL_Latin1_General_CP1_CI_AS

File	Total	Used	% (approx.)
Primary	10240 MB	215 MB	2%
Well Detail	10240 MB	10 MB	1%
Well Result	10240 MB	10 MB	1%
Log	10240 MB	10 MB	1%

Audit Log Database

SQL Server
 -

SQL
 -

File	Total	Used	% (approx.)
Primary	-	-	-
Log	-	-	-

Message
 Please note that some database functions such as Create, Delete, Backup, Restore, Attach, Detach etc. require administrator level privilege. Please see your systems administrator if you need to perform these actions. The maximum allowed database name is 35 characters.

A parte superior deste ecrã apresenta informações sobre a base de dados do TypeStream Visual principal, enquanto a parte inferior é dedicada à base de dados de registos de auditoria.

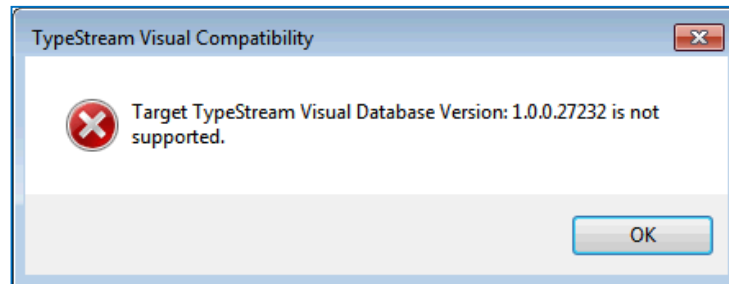
Se a percentagem de um ficheiro de uma base de dados exceder os 90%, poderá ser altura de Optimizar e/ou Reconfigurar a base de dados para libertar mais espaço.

Atualizar uma Base de dados do TypeStream Visual

No caso de uma atualização para TypeStream Visual que requer uma alteração na estrutura da base de dados, qualquer base de dados atual terá de ser atualizada antes de poder ser utilizada com o sistema atualizado.

Nota: para instalar a configuração autónoma, os utilizadores que migram de um computador para outro devem certificar-se de que movem a pasta “/data/session” para o novo computador.

A tentativa de ligar a uma base de dados mais antiga através do utilitário de bases de dados irá devolver a seguinte mensagem:



Para atualizar, selecione um nome de base de dados na lista suspensa. O número de versão, o tamanho e as definições da base de dados selecionada serão apresentados por baixo do nome. Clique em Upgrade (Atualizar). Uma barra de progresso será apresentada durante o processo de atualização, após o qual uma mensagem será exibida, confirmando uma atualização bem-sucedida e dando a opção de conectar-se à base de dados atualizado agora. Se responder “No” (Não), pode sempre ligar-se mais tarde utilizando o Utilitário de Bases de Dados do TSV.

Criar uma cópia de segurança

Pode criar uma cópia de segurança da sua base de dados antes de atualizar, bastando para isso marcar a caixa de confirmação “Backup original database before upgrade” (Cópia de segurança da base de dados original antes da atualização). A localização predefinida para armazenamento da cópia de segurança é c:\OLI TSV\data\temp, mas pode definir a localização para qualquer pasta local, com a exceção do ambiente de trabalho, diretório Os meus documentos ou um diretório de rede.

Ver script

Se quiser conhecer as tabelas específicas afetadas pela atualização da base de dados, selecione primeiro uma base de dados e clique no botão “View Script” (Ver script). É apresentada uma tabela com as atualizações disponíveis, por exemplo, “Upgrade from TSV 1.0 to TSV 1.1 database” (Atualizar da base de dados TSV 1.0 para TSV 1.1). Expanda o ‘+’ junto à atualização adequada. Aparece o texto completo do script de atualização da base de dados.

Intercalar uma base de dados do TypeStream Visual

Esta função permite-lhe combinar duas bases de dados numa só, independentemente da sua localização. Existem determinadas diretrizes que devem ser seguidas aquando da intercalação

de bases de dados:

Ambas as bases de dados devem ser da mesma versão de uma base de dados do TypeStream Visual.

Ambas as bases de dados devem ter uma cópia de segurança antes da realização da intercalação das bases de dados.

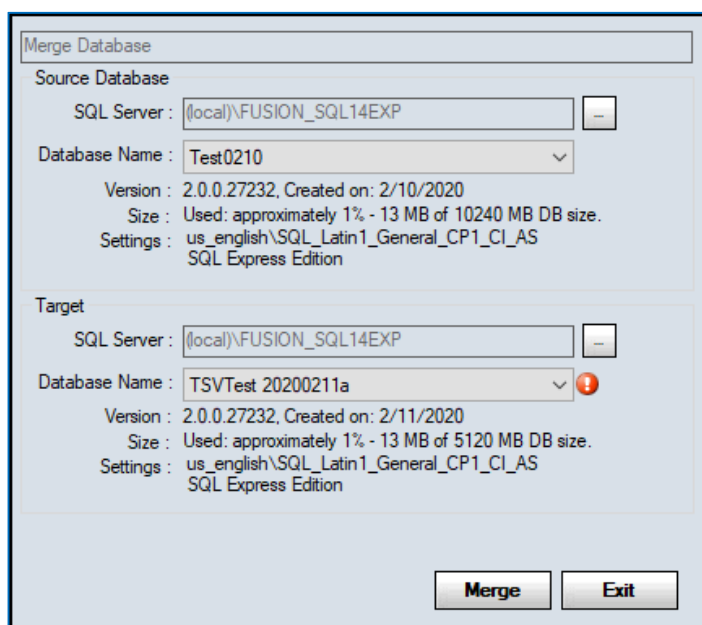
A informação da base de dados de origem é copiada para a base de dados de destino.

Aquando da fusão para uma base de dados do TypeStream Visual já *existente*, certifique-se de que o tamanho da base de dados de destino é suficientemente grande para armazenar a base de dados de origem. Por base de dados já existente, referimo-nos a uma base de dados que tenha o mínimo de informações sobre o laboratório e sobre o utilizador. Os dados laboratoriais da base de dados de origem serão copiados, se estiverem em falta na base de dados de destino.


Aquando da fusão para uma nova base de dados do TypeStream Visual, crie, em primeiro lugar, uma nova base de dados utilizando a função Create Database (Criar base de dados) e certifique-se de que o tamanho é suficientemente grande para armazenar a base de dados de origem.

Tenha em atenção que os Donor Group Names (Nomes de grupos de doadores), Patient ID's (ID de doentes), Test Types (Tipos de teste) e Test Dates (Datas de teste) não serão intercalados, se estas informações já existirem na base de dados de destino.

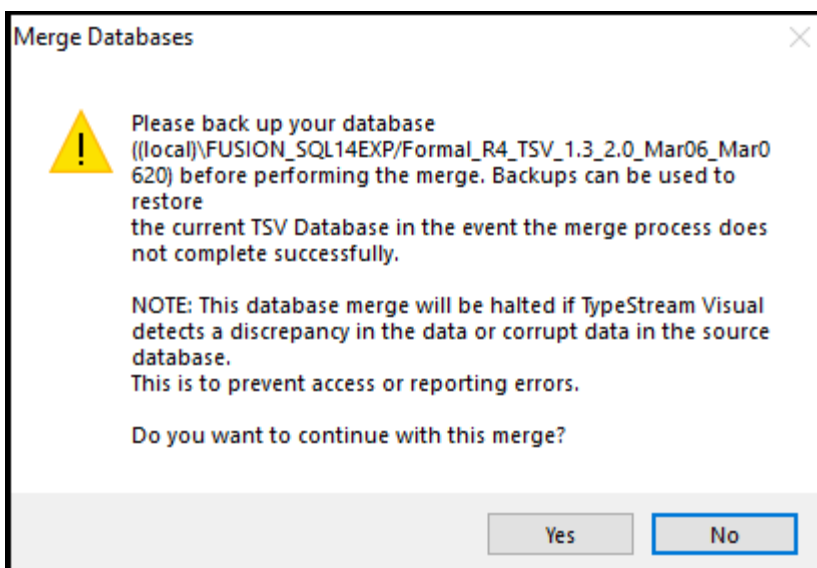
1. Na janela Database Utility (Utilitário de Bases de dados), clique em Merge Database (Intercalar base de dados).
2. Selecione uma base de dados a partir da lista pendente Database Name (Nome da base de dados) sob Source Database (Base de dados de origem) (nenhuma assumida; não mostrado aqui). São, então, apresentados a versão, o tamanho e as definições dessa base de dados:



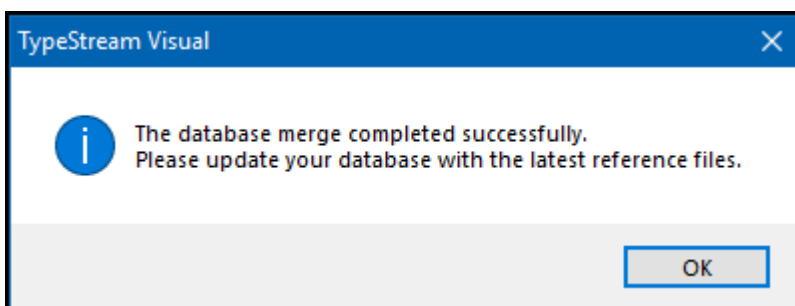
1. Selecione uma base de dados a partir da lista pendente Database Name (Nome da base de

dados) sob Target (Destino). São apresentados a versão, o tamanho e as definições dessa base de dados quando selecionar (não mostrado). (O sistema irá pedir-lhe que não selecione uma base de dados, conforme mostrado pelo ícone de ponto de exclamação vermelho acima ).

2. Deve observar a versão, o tamanho e as definições da base de dados de origem e da base de dados de destino antes de proceder à fusão, para verificar se as versões e as definições correspondem e se o tamanho da base de dados de origem não é demasiado grande para a base de dados de destino.
3. Clique no botão Merge (Intercalar). Pode ser apresentada a mensagem a solicitar que efetue uma cópia de segurança da sua base de dados. Se pretender avançar com a operação de intercalação, clique no botão Yes (Sim):



4. Após a conclusão de Merge (Intercalar), é apresentada a seguinte mensagem:



5. Clique no botão OK para voltar ao ecrã principal do Utilitário de Base de Dados.



Anexo A

Copiar ficheiros BAM do servidor Torrent

Os ficheiros BAM podem ser facilmente exportados do servidor Torrent utilizando o plugin FileExporter.

Os ficheiros BAM podem ser exportados como ficheiros individuais ou como um ficheiro comprimido único contendo todos os ficheiros BAM.

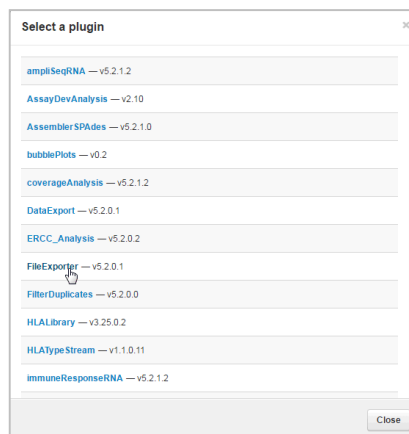
Também é possível mudar o nome personalizado dos ficheiros.

Copiar ficheiros utilizando o plugin FileExporter:

1. Selecionar plug-in para executar



2. Selecionar FileExporter



3. Introduzir informações do exportador de ficheiros
 - a. Selecione um tipo de ficheiro pretendido:
 - i. Para exportar ficheiros BAM individuais, selecione BAM e deixe o arquivo não assinalado
 - ii. Para exportar todos os ficheiros BAM como um único ficheiro zip, verifique BAM e Archive
 - b. Selecione o formato de nomenclatura do ficheiro, arrastando e largando na ordem pretendida
 - c. Selecionar delimitador

File Exporter

File Options:

File Types:	Include:	Archive:
BAM	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Variant Call Format (VCF)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Variant Caller Excel File (XLS)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
FASTQ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Archive File Type: zip tar.bz2

Name Options:

Custom Name Option:

Selections:

Run Name

Report Name

Report Date

Chip Type

Sequencer Name

Sample Name

Barcode Name

Custom Name

Barcode Name

Sample Name

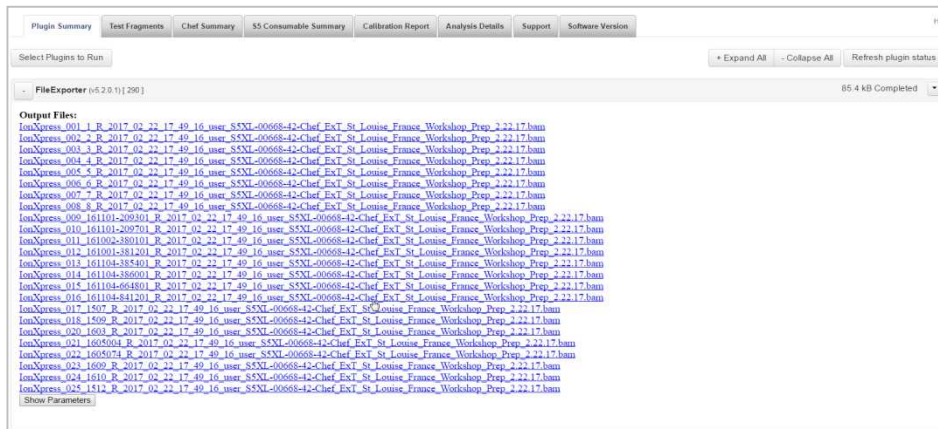
Run Name

Delimiters:

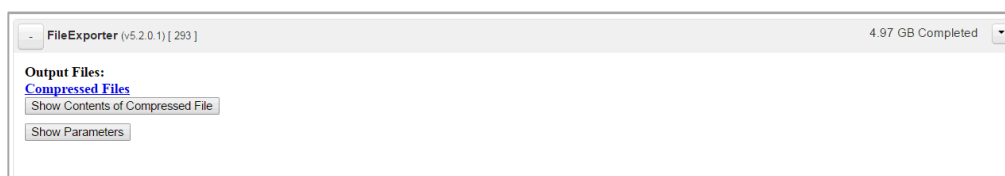
Example Name:
 barcodename_samplename_run_name.bam

O arquivo exportará todos os ficheiros bam num único ficheiro zip

4. Clique em Submit (Enviar)
5. Os resultados do FileExporter são apresentados:
6. Clique em cada ligação para transferir os ficheiros BAM individualmente



7. Ou clique na ligação Compressed Files (Ficheiros comprimidos) para transferir ficheiros BAM no formato de ficheiro .zip (opção Arquivar)



Documentos de referência

Versão do software	Nome do documento	ID do documento
TSV 2.0	Notas de lançamento do TypeStream Visual NGS Analysis Software v2.0	TDX-OLI-DMR-PS-3248
TSV 2.0	Guia de Instalação do TypeStream Visual NGS Analysis Software v2.0	TDX-OLI-DMR-PS-3226
TSV 2.0.1	Notas de lançamento do TypeStream Visual NGS Analysis Software v2.0.1	TDX-OLI-DMR-PS-4134
TSV 2.0.1	Guia de Instalação do Software de Análise TypeStream Visual NGS v2.0.1	TDX-OLI-DMR-PS-4109



Índice remissivo

+Rpt.....	110	sessão	162
Adicionar Fastq/Bam da pasta	78	Ativação da chave de licença	10
Adicionar ficheiro Fastq/Bam	77	Atribuição final	108
Alelo		Atribuir a tipagem ao doente.....	110
apresentação da página de resumo..	92, 93	Atribuir código	
Alelos		em opções gerais.....	47
homozigótico.....	105	Atribuir manualmente a tipagem	174
Alelos homozigóticos		Atribuir, Rever, Confirmar.....	94, 109
no resumo da sessão.....	105	Auto-análise	
Alelos raros		utilizar o nome da execução planeada	68
no resumo da sessão.....	101	Barra de ferramentas.....	31
ALLType FASTPlex	83	base de dados	
ambiguidade cis-trans		atualizar	195
no ecrã de leitura.....	130	criar cópia de segurança	195
ambiguidade de Cis-Trans		criar novo.....	183
no resumo da sessão.....	105	criar uma cópia de segurança	188
Análise automática.....	63	Base de dados	
estrutura de pastas	69	anexar uma base de dados	187
monitorização.....	68	criar nova	16
reanalisar após a remoção do ficheiro	71	desanexar	188
remover ficheiros de dados não		eliminar uma base de dados	185
processados.....	70	estado.....	22
ver registo	71	fundir	195
Análise lado a lado	113	mover uma base de dados.....	187
Arquivo		otimizar.....	192
catálogo.....	46	reconfigurar	193
registos de doentes/dadores.....	177	restaurar	191

selecionar/ligar a	185	ícone da barra de ferramentas.....	34
Base de inserção		Ecrã Imprimir.....	33
na vista de leitura	137	Eliminar	
Biblioteca IMGT	22	catálogo	47
importar	39	ficheiros a partir da importação de sessão	80
BLAST.....	139, 140	na gestão de dados.....	158
cADN	131	registos de doentes/dadores	177
Catálogo	22	sessão	163
ao criar uma sessão.....	76	Encontrar	32
atualizar a partir da unidade de rede.....	41	Equilíbrio de alelos	116, 117
gerir ficheiro de referência.....	40	Especificidade	
importar	40	bases extraídas.....	126
transferir a partir do website.....	42	Estatísticas de cobertura	
Chave API		no ecrã de leituras.....	132
Obter a partir de S5	64	Estatísticas de saúde	
Cobertura baixa		no ecrã de leituras.....	132
no resumo da sessão.....	102	Executar com genótipo esperado.....	96
Código local		Exportar uma sessão.....	162
atualizar.....	45	Extrair base e mostrar especificidade.....	126
criar.....	45	Extrair Bases para a área de transferência.....	125
Código NMDP		Faixas de anotação	121
atualizar ficheiro de referência.....	39	Fase	
Comentário		definição	106
no resumo da sessão.....	92	FASTPlex.....	83
Comentários do sistema.....	103, 113	Fastq<>Nome da amostra.....	79
Comentários do utilizador	113	Fechar lista de correspondências	
Condensar uma sessão.....	159	na página de análise	115
Configuração		no ecrã de leituras.....	132
caminhos de diretório.....	29	Ferramenta de comparação de resultados.....	57
definição a partir de opções gerais.....	47	Ferramenta de pesquisa de posição	129
definições gerais	27	Ferramenta de pesquisa de segmentos de	
impressora.....	28	sequência.....	130
opções gerais.....	49	Ferramenta Exclui Region (Excluir região) 55	
Preferência de atribuição final	48	Ficheiro Fasta	128
URL predefinidos	29	Ficheiros de referência	22, 38
Configuração do produto NGS.....	47	Filtros.....	99
Cores de leitura.....	138	gADN.....	131
Dados MiSeq		Genótipos	
carregar a partir da pasta.....	78	no ecrã de leituras.....	132
na vista de leituras.....	138	Gestão de amostras	
Definir base inicial.....	123	editar informações da amostra.....	166
Desativar/Ativar		importar listas de amostras	165
gestor de trabalho	84	Gestor de trabalho	22, 84
doente/Dador		ativar e desativar.....	84
adicionar novos registos.....	171	fila de sessões	86
Doente/Dador		terminar uma sessão	85
associar com IDs de amostras.....	175	Guardar esquema de locus	114
associar registos de doentes + dadores	176	Histograma	
editar registos.....	173	grande escala	104
exportar registos.....	177	ler comprimento do fragmento	128
gestão.....	169	vista de gene inteiro.....	120
imprimir registos.....	176	Histórico de atribuição.....	110
Doente/dador)		Importar uma sessão	160
importar lista de doentes/dadores	169	Imprimir	
Doente/Donor			

configuração da impressora	28	Perfil do utilizador	
Índice de posição	131	adicionar novos utilizadores	23
Início de sessão do utilizador	18	alterar palavra-passe	24
esqueci a palavra-passe	25	alterar privilégios do utilizador	24
esqueci o nome do utilizador	24	editar perfil	23
Instalação	14	em inicialização	17
K/N/I		gestão	22
definição	101	inativar utilizador	25
Leituras de ordenação	123	supervisor vs. técnico	22
Ler estatísticas		Reanalizar amostras selecionadas	95
no ecrã de leituras	132	Redimensionar colunas no resumo da sessão	
Ligação	99	92
tabela	103	Reenviar	97
Lista de genótipos	136	Relatório CMDP	150
Locus		Relatório da Austrália	151
filtros	100	Relatório de especialidade ABMDR	153
Lupa	33	Relatório de especialidade da Austrália	150
Métrica de saúde	54	Relatório de especialidade tailandesa	152
no resumo da sessão	99	Relatório de frequência do grupo de alelos	
Métricas de leitura mapeadas	118	153
Mostrar especificidade	126	expandida (apenas código NMDP)	154
Mudar base de dados	61	Relatório de resumo do genótipo	
Mudar utilizador	60	.xml	148
Navegador	63, 87	Relatório de Resumo do Genótipo	
Navigator		.pdf	145
mostrar navegador (Navigator		Relatório de saúde do resumo do genótipo	
mostrar Navigator)	34	146, 148
Nível de saúde	100	Relatório FASTA	155
NMDP	110	Relatório personalizado NGS	146
NMDP Code		Relatório XML	
atualização de NMDP website (Código		da página de relatórios	148
NMDP		Relatórios	
atualizar a partir do website NMDP) ..	44	relatórios rápidos	32
Nome da amostra		Remover DQA, DPA	98
carregar através do ficheiro.csv	79	Requisitos do sistema	9
Notas	101	definições do sistema	19
NOVO	102	Resolução de posições	
Obter lista de execuções	65	no ecrã de leituras	132
Opções de visualização	130	Resolver posições	
Página de análise	106	na página de análise	115
Página inicial	21, 31	Seletor de campo	93
Pairar com o rato		Sequências de comparação	136
histograma	92, 105	Serologia	
Parâmetros de análise	51	atualizar ficheiro de referência	38
PACBio	53	em opções gerais	50
Passar o rato		no registo do doente	174
ler dados	132	sinalizador de ambiguidade sero	50
Patient/Donor (Doente/Dador)		Servidor SQL	
atribuir manualmente a tipagem	173	ligar a	15
criar lista de doentes/dadores	178	Servidor Torrent	
pesquisar e apresentar registos	172	copiar ficheiros BAM de	199
Perfil do laboratório		sessão	
editar perfil	26	criar sessão	75
gerir códigos laboratoriais	26	Sessão	73
gestão	25	apresentação de resumo	88

construtor de sessão, NGS	34	Utilitário de base de dados	181
construtor de sessão, PACBio	34	Utilitário de Base de Dados	
criar sessão - PACBio	82	ligar a	182
gestão	157	Variante	116
guardar uma sessão	81	no ecrã de leituras	132
importar ecrã	74	no Visualizador de leituras	133
Sessão de clone	80	Ver contagens de base de início/fim faseada	
Session Name (Nome da sessão)		127
ao criar uma sessão	75	Vista de leitura	
Substituir código XX	98	em detalhe	137
Sufixos na nomenclatura HLA	106	mostrar detalhes de leitura	140
Suporte técnico	9	Vista de nucleótido	122
Tabela de resumo do genótipo			
.csv	145		

Histórico de revisões

Revisão	Data	Descrição da alteração
01	30 de março de 2020	Versão inicial
02	Em vigor	Atualize o manual do utilizador para o lançamento ION Fastplex e para abordar alguns dos conteúdos incorretos. Prestado esclarecimento adicional para extrair uma leitura que contenha um indel não compatível com referência ou consenso.

Este software destina-se apenas à Utilização em Diagnóstico In Vitro na União Europeia. Nos EUA e no Canadá, este software destina-se Apenas à Utilização em Investigação. Não se destina a ser utilizado em procedimentos de diagnóstico.

Apenas para fins de investigação, este software não se destina a fornecer informações para o diagnóstico, prevenção ou tratamento da doença ou para ajudar no processo de tomada de decisões clínicas. Os produtos de software One Lambda Research Use Only foram concebidos para auxiliar profissionais com experiência na análise de genotipagem. No entanto, quaisquer resultados da investigação devem ser cuidadosamente revistos por uma pessoa qualificada em genotipagem. Este software poderá ser utilizado como ferramenta auxiliar através na investigação, mas não deverá ser utilizado como o único método de determinação dos resultados de investigação reportáveis. Este software destina-se a ser um auxiliar de laboratório, não uma fonte de resultados definitivos. O diretor ou técnico do laboratório com formação em análises de histocompatibilidade deverá rever todos os dados para detetar quaisquer problemas com o software. Tenha em atenção que o presente documento foi redigido antes do lançamento do software TypeStream™ Visual. Assim, poderá notar ligeiras diferenças de conteúdo relativamente aos ecrãs efetivos da aplicação.

onelambda.com

© 2020 Thermo Fisher Scientific Inc. Todos os direitos reservados. Eppendorf é uma marca comercial da Eppendorf AG. Rainin é uma marca comercial da Mettler-Toledo International Inc. Agencourt AMPure XP é uma marca comercial da Beckman Coulter, Inc. Todas as outras marcas comerciais são propriedade da Thermo Fisher Scientific e das suas subsidiárias. Especificações, termos e preços sujeitos a alterações. Alguns produtos podem não estar disponíveis em todos os países. Consulte o seu representante de vendas local para obter mais informações.



One Lambda Inc.
Uma marca da Thermo Fisher Scientific
West Hills, CA 91304, USA TEL: 747 494 1000 | 800 822 8824
(exceto área metropolitana de LA)
FAX: 747 494 1001 | 800 992 2111
(Apenas nos EUA e Canadá)
INTERNACIONAL: Contacte o seu distribuidor local