

ForenSeq™ 通用分析软件指南



仅供研究、法医取证或亲子鉴定使用

本文档及其内容归 Illumina, Inc. 及其附属公司（“Illumina”）所有，并且仅供其客户用于与本文档内所描述的产品用途相关的合同用途，不得用于其他任何目的。在未获得 Illumina 的事先书面同意的情况下，不得出于任何目的使用或分发本文档及其内容，和/或以其他任何方式对其进行传播、披露或复制。Illumina 不通过本文档根据其专利、商标、版权或普通法权利或任何第三方的类似权利授予任何许可。

本文档中的说明必须由具备资格且受过相关培训的人员严格且明确执行，以确保本文档中描述的产品能够获得适当且安全的使用。在使用此类产品之前，相关人员必须通读并理解本文档中的所有内容。

未能完整阅读并明确遵守本文档中包含的所有说明可能会导致产品损坏、对用户或其他人员造成人身伤害以及对其他财产造成损害。

对于由于不当使用本文档中描述的产品（包括其部件或软件）引起的任何后果，ILLUMINA 概不承担任何责任。

© 2016 Illumina, Inc. 保留所有权利。

Illumina、ForenSeq、MiSeq FGx、南瓜橘色和流动底部设计是 Illumina, Inc. 及/或其附属公司在美国和/或其他国家/地区的商标。所有其他名称、徽标和其他商标均为其各自所有者的财产。

修订历史记录

文档号	日期	更改描述
文档号 15053876 v01	2016 年 8 月	更新了整份指南中的屏幕截图，以反映 ForenSeq 通用分析软件 1.2 版用户界面中的变化。 在“支持信息”一章中，添加了设置外部数据存储库的指导。 添加了有关对分析错误进行故障诊断的小节。 在“运行指标选项卡”小节中，修订了样品表示选项卡图形中以浅橙色显示的描述，以指明覆盖范围低的位点可能没有足够的信号，无法将所有等位基因与噪音区分开来。 更新了等位基因计数图标和解释阈值图标的描述。 更新了导致 STR 基因型检出中出现解释阈值、等位基因计数和混合液检测质量指示器的原因的描述。 更新了导致 SNP 基因型检出中出现解释阈值质量指示器的原因的描述。 请注意，在 ForenSeq 通用分析软件 1.1 或更低版本的结果中，会显示低覆盖范围指示器。 在“支持信息”小节中更新了以下 aSNP 阈值： • 对于 rs1572018，已将分析阈值从 >5 更改为 >1.5，并将解释阈值从 >15 更改为 >4.5。 • 对于 rs735480，已将分析阈值从 >3.3 更改为 >1.5，并将解释阈值从 >10 更改为 >4.5。 • 对于 rs3916235，已将解释阈值从 >10 更改为 >4.5。 在 STR 和 SNP 基因型检出的“分析过程”小节中，添加了针对分析阈值的质量考虑因素，以及位点处未检测到信号的情况。 添加了“Analytical Threshold（分析阈值）”图标和“Not Detected（未检测到）”图标。 在“报告”小节中，添加了有关从“Project（项目）”页面生成的新表型判断报告的信息。 在“报告”小节的“项目级别报告”小节中，添加了新覆盖范围工作表的描述。 更新了等位基因计数图标和解释阈值图标的描述。 在“STR 基因型检出”小节中，添加了一个包含有关如何确定性别的更多详细信息的表格。

文档号	日期	更改描述
部件号 15053876 修订版 C	2015 年 6 月	更新了 ForenSeq 通用分析软件 1.1 版的软件描述。 • 更新了整份指南中的屏幕截图，以反映用户界面中的变化。 • 添加了有关修改和更新样品性别的小节。 • 添加了“定义在群体研究中使用的位点”小节，介绍如何为群体计算统计信息选择位点，并说明在计算时软件会查询管理员定义的群体组和位点。 • 在“定义统计信息计算方法”小节中添加了有关选择 2p 和 2p-p² 群体统计信息计算规则的信息。 • 添加了有关将 2p 规则应用到纯合子位点的说明。 • 在“STR 基因型检出”小节中说明了不能评估阴性扩增对照品样品和试剂空白样品的性别，默认情况下为“Inconclusive（不确定）”。 • 添加了有关运行进度条、快速访问运行指标、分析图标系统仪表板的详细信息以及“关于”信息。 • 添加了有关从多个样品的“Project（项目）”页面生成样品基因型报告的信息。 • 更新了“Analysis（分析）”页面显示的描述以纳入分析版本。 • 在“查看运行质量信息”小节中添加了有关如何表示查看状态的信息。 • 添加了有关从样品表示、阳性扩增对照品和阴性扩增对照品选项卡打开“Sample Details（样品详细信息）”页面的信息。 • 注明了等位基因现在用灰色框突出显示。 • 已将“Locus Panel（位点面板）”页面的名称更新为“Define Content（定义内容）”页面。 • 已将“Locus Thresholds（位点阈值）”页面的名称更新为“Analysis Values（分析值）”页面。
部件号 15053876 修订版 B	2015 年 2 月	更新了整份指南中的屏幕截图，以反映用户界面中的变化。 添加了“系统设置”一章，以详细说明有关通知、用户管理、更改位点阈值、定义位点内容和群体组设置的信息。 添加了有关 Hardy-Weinberg 预期和连锁平衡的小节。 删除了“分析设置”小节，并将阈值设置信息移到指南的“系统设置”一章。 添加了“新建分析”小节。 更新了强度和长度图形信息，以反映软件如何在图形上拆分和合并显示 STR 和 SNP 的更改。 更新了有关分型等位基因指示器的信息，该指示器从真和假更改为切换开关，可通过单击表示 STR 等位基因的条形图中的条或 SNP 等位基因的饼图在开和关之间切换。 更新了随机匹配概率信息以区分群体统计信息和随机匹配概率计算方法的生成。 更新了报告生成信息以包括“样品摘要”和“样品详细信息”报告。 拆分了“其他分析”一章，以创建有关群体统计信息、样品比较以及表型和生物祖先判断表型和生物地理学祖先判断的章节。 添加了针对群体组文件上载的故障诊断小节。 已将“设置”小节更改为“位点级别设置”。 更新了“一般位点信息”小节中的分型位点的说明以纳入选定的位点内容。 更新了群体统计信息计算信息以纳入群体组选择。
部件号 15053876 修订版 A	2014 年 12 月	第一版

目录

修订历史记录	iii
目录	v
第1章 入门	1
简介	2
软件功能	3
ForenSeq 通用分析软件概念	4
查看 ForenSeq 通用分析软件	6
登录软件	7
查看系统仪表板	8
示例工作流程	9
新建运行	10
查看运行详细信息	13
更改运行的名称或描述	15
新建运行版本	16
第2章 样品和运行结果	17
简介	18
查看项目页面	19
查看运行质量信息	20
新建分析	30
查看样品详细信息页面	31
第3章 群体统计信息	41
简介	42
群体统计信息计算	43
生成群体统计信息	44
群体统计信息结果	44
第4章 样品比较	47
简介	48
生成样品比较	49
样品比较结果	50
生成样品比较群体统计信息	52
比较选项卡	53
第5章 表型和生物祖先判断表型和生物地理学祖先判断表型	55
简介	56
表型和生物祖先判断表型和生物地理学祖先判断	57
生成 pSNP 和 aSNP 信息	58
表型判断 SNP 样品详细信息表	59
生成表型判断	61
表型选项卡	63
第6章 报告	65
简介	66
项目级别报告	67
样品基因型报告	70
表型判断报告	74
第7章 系统设置	77
简介	78
通知	80
用户管理	81
更改位点阈值	83
定义用于分析的位点内容	86
定义群体研究的位点	88
群体组设置	89

第 8 章 分析指标和过程	95
简介	96
分析指标	97
分析过程	98
第 9 章 故障诊断	101
简介	102
ForenSeq 运行故障诊断	103
分析错误故障诊断	107
群体组文件上载故障诊断	108
第 A 章 支持信息	109
人类测序对照品位点	110
常染色体、Y 和 X STR 过滤和阈值	111
aSNP 阈值	114
iSNP 阈值	116
pSNP 阈值	120
设置外部数据存储库	121
索引	127
技术协助	131

入门

简介	2
软件功能	3
ForenSeq 通用分析软件概念	4
查看 ForenSeq 通用分析软件	6
登录软件	7
查看系统仪表板	8
示例工作流程	9
新建运行	10
查看运行详细信息	13
更改运行的名称或描述	15
新建运行版本	16



ForenSeq™通用分析软件是一款全面的从 DNA 到数据的法医软件解决方案，同时也是 MiSeq FGx™法医基因组学系统的核心。该软件在 ForenSeq DNA 特征制备套件制备试剂盒和 MiSeq FGx 仪器的配合下，对人类识别的序列化基因样品信息执行分析。

ForenSeq 通用分析软件是一个独立的专用服务器，具有特定于法医基因组学的用户界面，支持运行设置、样品管理、分析及报告的生成。ForenSeq 通用分析软件提供群体统计信息和自动化样品比较，以及用于判断生物祖先、头发颜色和眼睛颜色的可选功能。



注意

在使用 ForenSeq 通用分析软件为个案和 DNA 数据库制定操作流程和解释准则时，请执行内部验证研究。本指南中所述的部分功能和建议可能不属于您的分析要求和分析例程，或者对高质量分析而言并无必要。

软件功能

以下是软件所管理功能的工作流程概述：

- 1 使用用户名和密码创建一个帐户，用于访问 ForenSeq 通用分析软件和 MiSeq FGx。
- 2 输入样品标签组合、样品类型和 DNA 引物混合液选择，以便在 MiSeq FGx 上进行测序。您可以通过手动方式或导入一个文本 (*.txt) 文件输入信息。
- 3 MiSeq FGx 结合使用 2 个软件应用程序，以在流动槽上生成簇的图像、执行图像分析并检出碱基。
 - a 运行期间，MiSeq FGx 控制软件捕获流动槽上簇的图像以进行图像分析，并会操作流动槽台、给出命令以分配试剂以及更改流动槽的温度。
 - b 实时分析 (RTA) 软件可执行图像分析和碱基检出，并在运行过程中为每次循环的每个碱基分配一个质量分值。RTA 完成分析并传输文件后，会在 ForenSeq 通用分析软件上启动分析。
- 4 通过使用来自 RTA 的数据，ForenSeq 通用分析软件可比对片段以检出等位基因和基因型。如果可能要对特定等位基因进行解释或故障诊断，ForenSeq 通用分析软件会提供一些质量指示器。
- 5 在 ForenSeq 通用分析软件上回顾运行分析并生成报告。

ForenSeq 通用分析软件概念

下列概念和术语适用于 ForenSeq 通用分析软件：

概念	描述
扩增子	输入 gDNA 模板中目标靶向区域的 PCR 扩增结果。
分析版本	分析版本是一种采用新的分析设置来重新分析样品的灵活且可追溯的方法。请参见 新建分析 （第 30 页）。
分析阈值	此值（%）表示检测的限制，牵涉到实验室内部策略的制订。
簇	绑定到流动槽表面的模板 DNA 的克隆分组。每个簇以一个模板 DNA 链作为种子，通过桥式扩增进行克隆扩增，直到簇大致具有 1000 个副本。流动槽上的每个簇均可产生单个测序片段。例如，流动槽上的 10,000 个簇将产生 10,000 个单个片段和 20,000 个双末端片段。
DNA 引物混合液	一组 PCR 引物。引物是标记的寡核苷酸靶向 DNA 序列。在 ForenSeq DNA 特征制备套件制备试剂盒中，DNA 引物混合液 A 包含 STR 和个体 SNP (iSNP) 的引物。DNA 引物混合液 B 包含 STR、iSNP、表型 SNP (pSNP) 和生物祖先 SNP (aSNP) 的引物。
基因型	位点处的等位基因，通常是杂合子、纯合子或半合子。
人类测序对照品	在 ForenSeq DNA 特征制备套件制备试剂盒中，使用人类 DNA STR 位点库作为对照品。人类测序对照品 (HSC) 用于协助运行的完成，以及突出显示可能存在的测序问题。
标签	连接至靶向 DNA 序列的 DNA 标记，支持将多个样品混合在一起来进行测序及运行后的逆多重分析。请参见 逆多重分析 （第 98 页）。
位点间平衡	一个样品中各位点间片段计数的平衡。此平衡用多重分析中所有位点间片段计数的 % CV 来度量。请参见 一般位点信息 （第 32 页）。
位点内平衡	位点处分型等位基因间片段计数的平衡。此平衡用最小强度分型等位基因的强度与最大强度分型等位基因的强度之比来度量。如果两者的强度相等，则位点内平衡为 100%。请参见 位点详细信息框指示器 （第 33 页）。
解释阈值	有时称为随机阈值。此值（%）可协助评估杂合子的两种等位基因，可影响实验室内部策略制定。
项目	项目是 ForenSeq 通用分析软件中已分析结果的集合，可用来进行逻辑分组和组织数据。如果需要，运行中的每个样品均可独立分配给不同的项目，以使一个运行可以具有多个项目中的样品。请参见 查看项目页面 （第 19 页）。
片段	序列片段是指对应于样品 DNA 的 A、T、C 和 G 碱基的数据字符串。一个测序运行中可以生成数百万片段。
运行版本	运行版本是一种重新组合信息以执行新分析的灵活且可追溯的方法。请参见 查看运行详细信息 （第 13 页）和 新建运行版本 （第 16 页）。
样品信息	用于设置和分析测序运行的信息，例如，样品及其标签组合、样品类型和 DNA 引物混合液的列表。
样品类型	样品的类型或功能。样品类型包括样品、阳性扩增对照品、阴性扩增对照品和试剂空白。

概念	描述
SNP	相对于已知的 DNA 参考序列，DNA 序列中单核苷酸碱基的单核苷酸多态性变异。
STR	包含可变数目（通常 ≤ 50 ）的连续重复短（2-6 bp）序列基序的 DNA 序列，例如 (GATA) n 。
影子	在重复 DNA 序列的 PCR 扩增、文库制备流程、簇生成期间，或在执行测序时可能发生的聚合酶错位，会导致小于或大于父等位基因大小的 DNA 扩增。

查看 ForenSeq 通用分析软件

可通过 Web 浏览器查看 ForenSeq 通用分析软件界面。要查看该界面，请在有权访问 ForenSeq 通用分析软件和仪器所用的网络的计算机上打开 Web 浏览器。为了获得最佳显示效果，请将屏幕分辨率设置为最低值 992 像素。



注意

该应用程序已针对在 Google Chrome 浏览器上使用进行了优化。

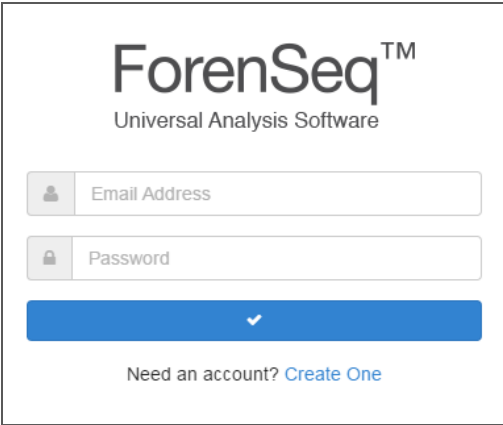
要访问该软件，请在 Web 浏览器地址栏输入服务器地址。如果域名系统 (DNS) 中未列出该服务器，请输入该网络的服务器 IP 地址。



注意

无需连接或访问 Internet 便可查看该软件界面。

登录软件

The image shows the login interface for ForenSeq Universal Analysis Software. At the top, the text "ForenSeq™" is displayed in a large, bold font, with "Universal Analysis Software" in a smaller font below it. Below the text are two input fields: the first is labeled "Email Address" and has a person icon to its left; the second is labeled "Password" and has a lock icon to its left. Below these fields is a large blue button with a white checkmark icon. At the bottom of the interface, there is a link that says "Need an account? [Create One](#)".

- 1 通过 Web 浏览器访问网络服务器。
- 2 输入用户帐户名称和密码。
如果您需要帐户，请参见[创建帐户](#)。
- 3 单击带有选中标记的蓝色按钮。
- 4 要注销，请单击页面顶部帐户电子邮件地址上的下拉列表，然后选择 Log Out（注销）。

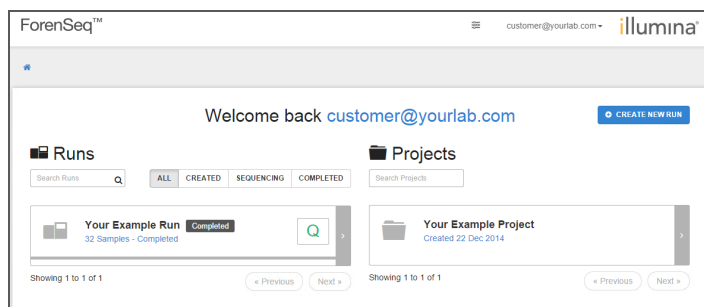


注意
要更改密码，请参见[更改帐户密码](#)（第 82 页）。

创建帐户

- 1 通过 Web 浏览器访问网络服务器。
- 2 当 ForenSeq 通用分析软件页面打开时，单击对话框底部的 **Create One**（**创建一个**）。
- 3 输入有效的用户帐户名称和密码。
- 4 单击带有选中标记的蓝色按钮。
帐户创建完毕，必须经过具有管理员级别系统访问权的用户的批准，之后您才能访问系统。
请参见[启用和禁用帐户](#)（第 81 页）。

查看系统仪表板



成功登录后会打开系统仪表板，并显示以下信息和功能：

- ▶ 运行列表，按运行创建日期排列，最近的运行显示在列表最上面。
- ▶ 项目列表，按项目创建日期排列，最近的项目显示在列表最上面。
- ▶ 运行和项目的搜索工具。
- ▶ 针对运行状态“All（全部）”、“Created（已创建）”、“Sequencing（正在测序）”和“Completed（已完成）”进行的运行过滤。
- ▶ 分析图标，用于访问处理队列信息、最近完成的3个分析及最后提交的分析的状态
- ▶ 登录用户的名称，以及包含了注销、“关于”信息和用户配置文件设置访问途径的下拉列表。
- ▶ 运行名称旁边的质量图标，链接到运行质量指标。有关详细信息，请参见*运行指标选项卡*（第26页）。
- ▶ 新建运行。

示例工作流程



在 ForenSeq 通用分析软件中创建帐户。请参见登录软件（第 7 页）。



创建并保存新运行。请参见新建运行（第 10 页）。



使用在 ForenSeq 通用分析软件中创建的帐户信息登录仪器。请参见《MiSeq FGx 仪器参考指南》（部件号 15050524）。



在仪器上，选择您在 ForenSeq 通用分析软件中创建并保存的运行，然后对其进行测序。请参见《MiSeq FGx 仪器参考指南》（部件号 15050524）。

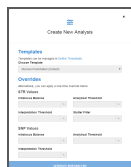


在 ForenSeq 通用分析软件中查看运行质量信息。请参见查看运行质量信息（第 20 页）。

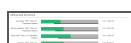


查看样品详细信息。请参见查看样品详细信息页面（第 31 页）。

可选步骤



新建运行版本或分析。请参见新建运行版本（第 16 页）和新建分析（第 30 页）。



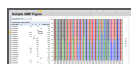
生成群体统计信息。请参见群体统计信息（第 41 页）。



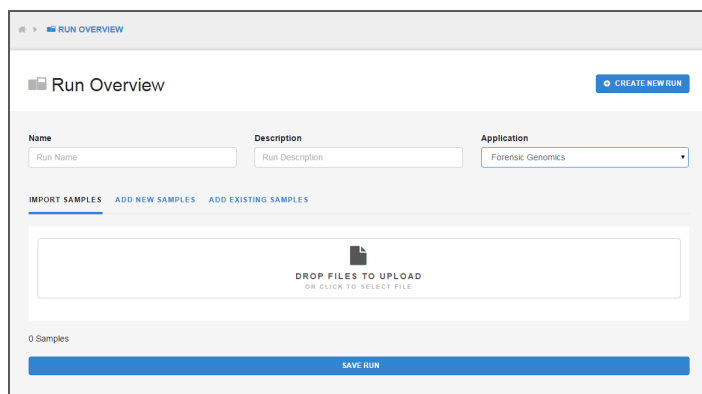
比较样品。请参见样品比较（第 47 页）。



生成表型或生物祖先信息。请参见表型和生物祖先判断表型和生物地理学祖先判断（第 57 页）。



生成项目级别和样品基因型报告。请参见报告（第 65 页）。



在仪器上执行测序运行之前，需在 ForenSeq 通用分析软件中输入有关运行及运行中的样品的信息。

登录后，软件会打开系统仪表板。

- 1 单击 **Create New Run（新建运行）**。
- 2 输入下列用于测序和分析的信息。
 - a Name（名称）— 输入运行名称。
 - b [可选] Description（描述）— 输入运行描述。
 - c Application（应用程序）— 选择“Forensic Genomics（法医基因组）”。
 - d 使用表 1 中描述的其中一种方法（共 3 种方法）或结合多种方法添加样品信息。

在保存运行之前，您可以编辑任何运行详细信息和样品详细信息，或者移除样品。要进行更改，请单击“Create A Run（创建运行）”页面上的任何字段。要移除样品，请单击样品信息右侧的 X。

- 3 单击 **Save Run（保存运行）**。



注意

为初始分析创建且已测序的运行版本是版本 1.0。例如，如果运行的名称是“示例运行”，则运行版本是“1.0–示例运行”，它会显示在“Project（项目）”页面上。如果您为运行创建其他版本，则这些运行将按顺序编号。请参见新建运行版本（第 16 页）。

表 1 创建运行

方法	描述	步骤
导入样品	如果您之前创建了包含样品表信息的制表符分隔文件 (*.txt)，请导入样品表。请参见输入样品信息（第 12 页）。	▶ 单击 Import Samples（导入样品）选项卡。 ▶ 单击 Drop Files to Upload or Click to Select File（放下要上载的文件或单击以选择文件）。 ▶ 导航至 (*.txt) 文件并单击 Open（打开）。 ▶ 单击蓝色 Import Samples（导入样品）按钮。
添加新样品	添加新的样品信息。	▶ 单击 Add New Samples（添加新样品）选项卡。 ▶ 输入 Sample Name（样品名称）。 ▶ 输入 Project Name（项目名称）。如果项目已存在，请使用搜索字段查找项目名称。 ▶ [可选] 输入 Sample Description（样品描述）。 ▶ 选择 i7 Index（i7 标签）。 ▶ 选择 i5 Index（i5 标签）。 ▶ 从下拉列表中选择 Sample Type（样品类型）。 ▶ 从下拉列表中选择 Mix Type（混合液类型）。 ▶ 输完样品信息后，单击 Add New Sample（添加新样品）。
添加现有样品	添加已创建的样品。	▶ 单击 Add Existing Samples（添加现有样品）选项卡。 ▶ 输入现有 Sample Name（样品名称）。使用搜索字段查找样品名称。 ▶ 输入 Project Name（项目名称）。如果项目已存在，请使用自动补全下拉列表查找项目名称。 ▶ [可选] 输入 Sample Description（样品描述）。 ▶ 选择 i7 Index（i7 标签）。 ▶ 选择 i5 Index（i5 标签）。 ▶ 从下拉列表中选择 Sample Type（样品类型）。 ▶ 从下拉列表中选择 Mix Type（混合液类型）。 ▶ 输完样品信息后，单击 Add New Sample（添加新样品）。

输入样品信息

可以在“Create a Run（创建运行）”页面上直接输入样品信息。您还可以创建制表符分隔的*.txt 文件，并在同一个页面上将其导入到软件中。

创建包含样品信息的文本文件

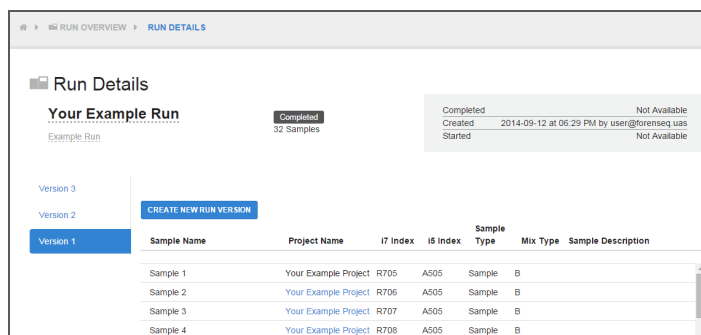
SampleName	Project	i7Index	i5Index	SampleType	SampleDescription	MixType
Sample1	Tst Prj	R701	A501	Sample	Sample 1	A
Sample2	Tst Prj	R701	A502	Positive Amplification Control	PAC 1	B
Sample3	Tst Prj	R701	A503	Negative Amplification Control	NAC 1	A
Sample4	Tst Prj	R701	A504	Reagent Blank	RA 1	B

要为运行创建*.txt 文件，请创建信息列，并在列中填写下列标题。

表 2 样品信息的列标题

列标题	字段描述
SampleName (样品名称)	样品的名称。
Project (项目)	与样品相关的项目。如果需要，每个样品均可独立分配给不同的项目，以使一个运行可以具有多个项目中的样品。请参见 查看项目页面 （第 19 页）。
i7Index (i7 标签)	样品的 i7 标签 ID。i7 标签范围是 R701 至 R712。
i5Index (i5 标签)	样品的 i5 标签 ID。i5 标签范围是 A501 至 A508。
SampleType (样品类型)	样品类型的选项包括下列各项： • 样品 • 试剂空白 • 阴性扩增对照品 • 阳性扩增对照品
SampleDescription (样品描述)	在此描述样品。
MixType (混合液类型)	为样品输入 DNA 混合液类型 A 或 B。 DNA 引物混合液 A 包含 STR 和 iSNP 的引物。 DNA 引物混合液 B 包含 STR、iSNP、pSNP 和 sSNP 的引物。

查看运行详细信息

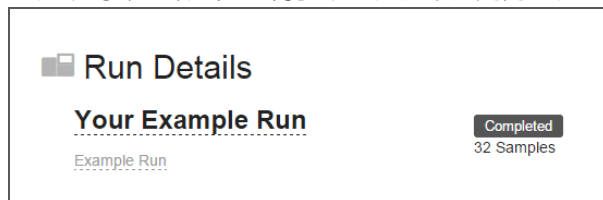


要查看“Run Details（运行详细信息）”页面，请在系统仪表板上单击运行的名称。在系统仪表板上查找运行有多种方法：

- ▶ 系统仪表板会在左侧列出运行。
- ▶ 要缩小运行列表的搜索范围，请单击“Search Runs（搜索运行）”框旁边的按钮进行排序：“All（所有）”、“Created（已创建）”、“Sequencing（正在测序）”或“Completed（已完成）”。
- ▶ 在系统仪表板上，使用页面底部运行列表下面的页面导航。
- ▶ 在“Search Runs（搜索运行）”框中输入运行名称。
- ▶ 要返回到系统仪表板，请使用页面顶部的浏览路径记录导航。

“Run Details（运行详细信息）”页面包含下列信息：

- ▶ 运行的名称
- ▶ 运行的描述（如果在创建运行时输入了描述）
- ▶ 运行的状态。请参见查看运行状态（第 14 页）。
- ▶ 运行中的样品数。如果有多个运行版本，则为运行最新版本中的样品数



- ▶ 在 ForenSeq 通用分析软件中创建运行的时间和日期
- ▶ 在仪器上开始运行测序的时间和日期
- ▶ 在仪器上完成运行测序的时间和日期
- ▶ 运行版本
- ▶ 该运行版本中的样品列表

查看运行状态

创建并保存运行之后，运行名称旁边的框会指出当前的运行状态。

表 3 运行状态描述

运行状态	描述
Created (已创建)	运行设置信息保存在 ForenSeq 通用分析软件中。
Sequencing (正在测序)	仪器上正在进行运行测序。
Sequencing Paused (测序已暂停)	仪器上的运行测序已暂停。要暂停运行，请参见《MiSeq FGx 仪器参考指南》（部件号 15050524）。
Completed (已完成)	仪器上的运行测序已完成。
Completed-Error (已完成但有错误)	仪器上的运行未完成测序，因为它已被手动停止或者发生了错误。

更改运行的名称或描述

- 1 导航至“Run Details（运行详细信息）”页面。
- 2 单击运行的名称或描述。
- 3 在名称字段中输入新名称，或者在描述字段中输入新描述。
- 4 单击蓝色的选中标记框以保存更改，如果不想保存更改，请单击 X 框。

新建运行版本

“新建运行版本”功能是一种用于创建样品替代分析的灵活且可追溯的方法。在新的运行版本中，您可以使用现有样品或添加新的样品。您可以修改运行标签组合、样品类型，项目分配和DNA引物混合液类型。设置新的运行版本时，可以用新的信息执行分析。新的运行版本可用于仪器中测序。“新建运行版本”功能在运行完成测序之后可用。

- 1 打开“Run Details（运行详细信息）”页面。请参见[查看运行详细信息](#)（第13页）。
- 2 单击 **Create New Run Version（新建运行版本）** 按钮。
- 3 选择 **Edit Samples（编辑样品）** 以修订样品信息。添加样品或修改用于描述运行中样品的现有样品信息。
- 4 单击 **Save Changes（保存更改）**。
- 5 要对新版本执行分析，请选择 **Execute Analysis（执行分析）**。



注意

对某个运行版本执行分析之后，便不能删除该运行版本。

- 6 要在执行分析之前删除运行版本，请选择 **Delete Version（删除版本）**。



注意

版本 1.0 的运行是为初始分析创建且已测序的运行版本。如果您为运行创建其他版本，则这些运行将按顺序编号。例如，如果您为运行 1.0 “示例运行 1.0” 创建新的版本，则测序后版本会变成 “2.0 – 示例运行”。如果您创建了第三个版本以对同一个运行测序，版本会变成 “3.0 – 示例运行”，以此类推。

样品和运行结果

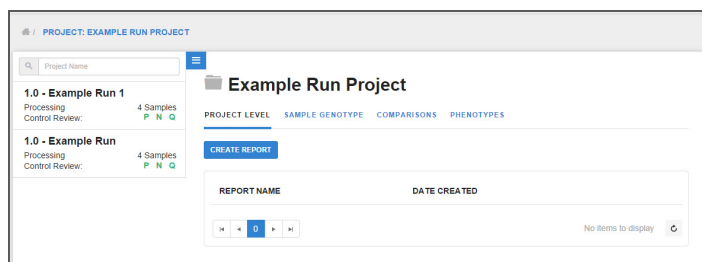
简介	18
查看项目页面	19
查看运行质量信息	20
新建分析	30
查看样品详细信息页面	31



简介

项目的信息和结果从“Project（项目）”页面打开。可以访问每个分析的质量指标、样品表示以及阳性和阴性对照品结果。用户可以查看、修改及重命名分析设置，或使用模板保存。之后，修改后的设置便可用来重新分析项目中的样品。软件还可生成 STR 和 SNP 位点结果的图表和表。

查看项目页面



将样品添加到运行时，会将每个样品与项目关联。因为每个样品可以独立分配给项目，所以，一次运行的样品可以对应于多个项目。项目的信息和结果显示在“Project（项目）”页面中软件界面上的一系列页面中。要查看报告中的项目级别结果，请参见[项目级别报告](#)（第 67 页）。

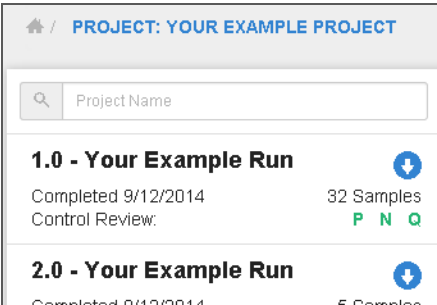
导航至项目页面

查找“Project（项目）”页面的方法有多种。

- ▶ 从已完成测序运行的“Run Details（运行详细信息）”页面访问“Project（项目）”页面。
- ▶ 可从系统仪表板访问“Project（项目）”页面，系统仪表板的右侧列出了各个项目。
- ▶ 在系统仪表板上，使用页面底部的页面导航，在项目列下查找相关项目。单击项目的名称以访问“Project（项目）”页面。
- ▶ 在“Search Projects（搜索项目）”字段中输入项目名称。单击项目的名称以访问“Project（项目）”页面。
- ▶ 在“Project（项目）”页面上，使用“Project Name（项目名称）”搜索字段导航至您要查看的其他项目。单击项目的名称以访问“Project（项目）”页面。
- ▶ 要返回到系统仪表板，请使用页面顶部的浏览路径记录导航。

查看运行质量信息

项目中的分析以及相关联的版本号列在“Project（项目）”页面的左侧面板。单击分析的名称可查看运行质量指标和样品指标。

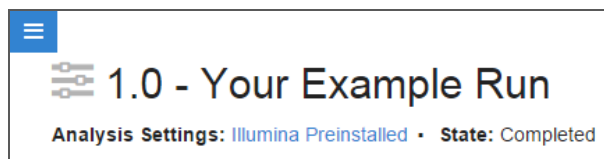


下列基本运行信息显示在左侧面板中分析名称的下方：

分析信息	描述
完成日期	完成运行测序的日期；或者，如果分析尚未完成，则显示“Processing（正在处理）”字样
样品数	项目分析中的样品数
对照品查看	下列各项的整体质量指示的快照： • 阳性对照品样品 (P) • 阴性对照品样品 (N) • 运行的质量指标 (Q) 绿色表示所有指标均在可接受范围内。橙色表示至少 1 个指标不在预先定义的可接受范围内，需要进一步调查。黑色表示未通过分析评估任何指标。

在“Project（项目）”页面的左侧面板上单击项目的分析之后，将会打开“Analysis（分析）”页面。在“Analysis（分析）”页面的中上方，运行的分析设置、分析版本和分析状态显示在分析名称下面。“Analysis Settings（分析设置）”指出 Illumina 预安装的设置是否正在使用中。如果分析设置来自分析模板，则会显示该模板的名称。请参见[更改位点阈值](#)（第 83 页）。

审核人员可以指定每个分析和每个样品的审核状态。默认审核状态为“Primary Review（主要审核）”，可选择的状态为“Technical Review（技术审核）”，然后是“Review Complete（审核完成）”状态。



下表列出可能的分析状态。

表 4 分析的状态

状态	描述
New（新建）	软件尚未开始分析。
Queued（已排入队列）	分析正在排队等待开始处理。
In Progress（正在进行）	软件正在进行分析。
Completed（已完成）	软件已成功完成分析。
Errored（发生错误）	分析未成功完成。由于发生错误，分析已停止且未生成任何结果。



在左侧面板上选择分析名称之后，页面上会出现一个框，其中从左到右显示了下列颜色编码的运行质量指示器。单击图标可获取进一步的详细信息。

表 5 运行质量和样品对照品图标

图标	描述
P	阳性扩增对照品和 HSC 指标的阳性对照品质量指示器。请参见 查看阳性对照品指标 。
N	试剂空白样品和阴性扩增对照品样品的阴性对照品质量指示器。请参见 查看阴性对照品指标 （第 24 页）。
Q	显示运行的整体质量指标。请参见 查看质量指标 （第 26 页）。

查看阳性对照品指标



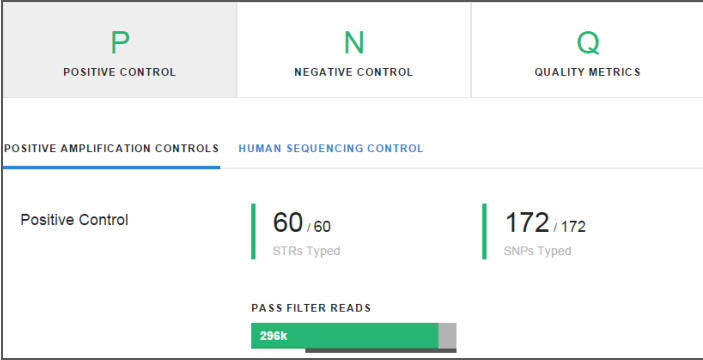
项目中的分析以及分析版本号列在“Project（项目）”页面的左侧面板中。要查看阳性对照品样品的结果，请在“Project（项目）”页面中单击分析名称打开“Analysis（分析）”页面，然后单击“Positive Control（阳性对照品）”图标（P）。单击选项卡以显示阳性扩增对照品和 HSC。

分析完成之后，便会显示阳性对照品指标。阳性对照品图标（P）上的彩色指示器显示对照品指标的结果。

表 6 阳性对照品图标彩色指示器

颜色	阳性扩增对照品样品	HSC 样品
绿色	运行中指定为阳性扩增对照品且已分配给分析的所有样品都处于绿色状态。所有 STR 和 SNP 都是分型的并与已知对照品 DNA 2800M 一致。	整体而言，样品具有足够的强度覆盖范围，并且每个位点的基因型一致。
橙色	橙色状态表示至少存在 1 个未分型 STR 或 SNP，或者是分型的但与对照品 DNA 2800M 不一致，或者样品中的片段数少于 85,000。	样品可能没有足够的片段覆盖范围，或位点的基因型不一致。会列出所有受影响的位点。

阳性扩增对照品选项卡



“Positive Amplification Control（阳性扩增对照品）”选项卡列出标识为阳性扩增对照品的所有样品。每个样品与分配给样品的 DNA 引物混合液中每个 STR 和 SNP 的已知对照品 DNA 2800M 多位点基因型进行比较。在每个样品名称旁边有一个很短的彩色竖条，以及可能的 STR 位点和 SNP 位点总数中的分型 STR 和 SNP 数。

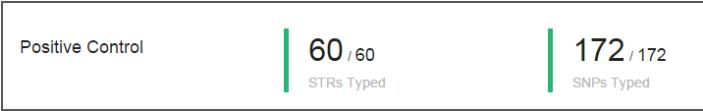


表7 STR 的阳性扩增对照品彩色竖条指示器

颜色	指示
绿色	样品中的所有 STR 都是分型的，并且与已知对照品 DNA 2800M 一致。
橙色	表示样品中有 1 个或以上的未分型 STR，或者是分型 STR 但与已知对照品 DNA 2800M 多位点基因型不一致。

表8 SNP 的阳性扩增对照品彩色竖条指示器

颜色	指示
绿色	样品中的所有 SNP 都是分型 SNP，并与已知对照品 DNA 2800M 一致。
橙色	表示样品中有 1 个或以上的未分型 SNP，或者是分型 SNP 但与已知对照品 DNA 2800M 多位点基因型不一致。

对于每个阳性扩增对照品样品，将会显示下列信息：

- ▶ 每个阳性扩增对照品样品的名称，单击该名称可以打开“Sample Details（样品详细信息）”页面
- ▶ ForenSeq 引物混合液中可能的 STR 和 SNP 总数中的分型 STR 和 SNP 数
- ▶ 与对照品 DNA 2800M 相比，不一致的位点列表
- ▶ 片段数



注意

对照品 DNA 2800M 是单一来源男性 gDNA 的对照品，并且是随 ForenSeq DNA 特征制备套件制备试剂盒提供的阳性扩增对照品 DNA。

如果情况需要，不一致表可显示与对照品 DNA 2800M 相比所有不一致的 STR 和 SNP，并包括下列信息：

- ▶ 位点名称
- ▶ 在样品中观察到的基因型
- ▶ 对照品 DNA 2800M 阳性扩增对照品中预期的基因型

位点因下列原因而确定为不一致：

- ▶ 未在阳性扩增对照品中检出一或多个位点
- ▶ 一或多个阳性扩增对照品位点的基因型不同于已知的对照品 DNA 2800M 基因型

每个阳性扩增对照品样品都附带用于指出片段数的水平条。水平条下面的深灰色阴影条表示存在足够数量的片段（85,000 个及以上片段）的准则。要查看值范围中更具体的点的样品分数，请将鼠标悬停在图形上。

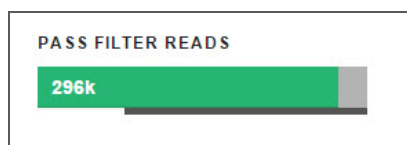
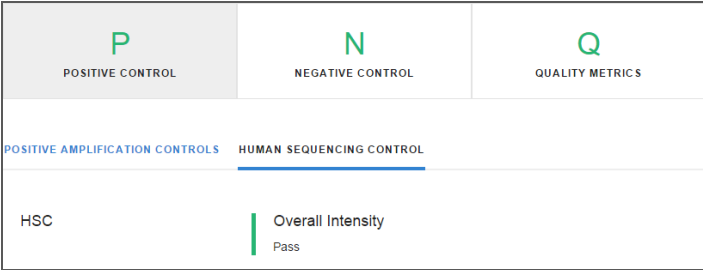


表9 阳性扩增对照品片段数彩条指示器

颜色	指示
绿色	片段总数在预期范围内。

颜色	指示
橙色	片段总数不在预期范围内。橙色不一定意味着运行失败。您可以使用这些数据，但是 Illumina 建议对样品数据进行验证。在“Sample Details（样品详细信息）”页面上查看更详细的数据，并在“Quality Metrics（质量指标）”页面上查看质量结果。请参见查看样品详细信息页面（第 31 页）和第 1 页的查看质量指标（第 26 页）。

人类测序对照品选项卡



“Human Sequencing Control（人类测序对照品）”选项卡指出 HSC 是否符合强度和基因型一致性标准。

系统会评估测序对照品中的位点是否符合预期的最小强度级别和正确的基因型检出标准。如果整体强度为不合格状态，则会显示相关位点和位点长度列表。

样品名称 HSC 旁边有一个很短的彩色竖条。



表 10 人类测序对照品垂直条颜色指示器

颜色	指示
绿色	表示样品符合或超出最小强度级别标准和基因型一致性。
橙色	表示样品不符合一或多个标准。如果竖条为橙色，则表示 HSC 的整体强度可能低于预期。如果页面上列出了任何位点，则表明这些位点不符合强度或基因型一致性标准，它们在碱基对 (bp) 中的位点名称和长度也会列出。有关 HSC 位点的完整列表，请参见人类测序对照品位点（第 110 页）。

查看阴性对照品指标



项目中的分析以及分析版本号列在“Project（项目）”页面导航栏的左侧。要查看阴性对照品样品的结果，请在“Project（项目）”页面中单击分析名称以打开“Analysis（分析）”页面，然后单击“Negative Control（阴性对照品）”图标 (N)。单击各选项卡可显示试剂空白和阴性扩增对照品指标。

分析完成之后，便会显示“Negative Control（阴性对照品）”指标。阴性对照品图标（N）上的彩色指示器显示对照品指标的结果。

表 11 阴性对照品图标彩色指示器

颜色	指示
绿色	运行中指定为试剂空白或阴性扩增对照品且已分配给分析的所有样品都处于绿色状态。绿色状态表示在每个对照品样品中，没有 SNP 或 STR 是分型的。
橙色	至少有一个在分析中指定为试剂空白或阴性扩增对照品的样品处于橙色状态。橙色状态表示有一个或以上的 STR 或 SNP 是分型的。
灰色	在分配给项目的分析中，没有样品指定为试剂空白，也没有样品指定为阴性扩增对照品。

试剂空白选项卡

P POSITIVE CONTROL	N NEGATIVE CONTROL	Q QUALITY METRICS
REAGENT BLANKS NEGATIVE AMPLIFICATION CONTROLS		
Negative Control	0 / 60 STRs Typed	0 / 172 SNPs Typed

“Reagent Blanks（试剂空白）”选项卡列出标识为试剂空白的所有样品。每个样品与分配给该样品的 DNA 引物混合液中的 STR 和 SNP 进行比较。在选项卡上，每个样品名称旁边会显示可能的靶向位点总数中有多少分型 STR 和 SNP。单击样品名称可打开“Sample Details（样品详细信息）”页面。

表 12 试剂空白选项卡彩色竖条指示器

颜色	指示
绿色	表示没有分型的 STR 或 SNP 位点。
橙色	表示有 1 个或以上分型的 STR 或 SNP 位点。

阴性扩增对照品选项卡

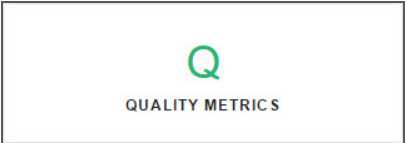
P POSITIVE CONTROL	N NEGATIVE CONTROL	Q QUALITY METRICS
REAGENT BLANKS NEGATIVE AMPLIFICATION CONTROLS		
Negative Control	0 / 60 STRs Typed	0 / 172 SNPs Typed

标识为阴性扩增对照品的所有样品均列在“Negative Amplification Controls（阴性扩增对照品）”选项卡中。单击样品名称可打开“Sample Details（样品详细信息）”页面。每个阴性扩增对照品样品均与分配给该样品的 DNA 引物混合液中的 STR 和 SNP 进行比较。在选项卡上，每个样品名称旁边会显示可能的靶向位点总数中有多少分型 STR 和 SNP。

表 13 阴性扩增对照品选项卡彩色竖条指示器

颜色	指示
绿色	表示没有分型的 STR 或 SNP 位点。
橙色	表示有 1 个或以上分型的 STR 或 SNP 位点。

查看质量指标



项目中的分析以及分析版本号列在“Project（项目）”页面的左侧。要查看整体运行质量指标和样品表示，请在“Project（项目）”页面上单击分析的名称以打开“Analysis（分析）”页面，然后单击“Quality Metrics（质量指标）”图标（Q）。单击“Run Metrics（运行指标）”和“Sample Representation（样品表示）”选项卡以显示相应内容。您也可以在系统仪表板上将鼠标悬停在运行名称旁边的 Q 上，来访问运行指标信息。

运行的“Quality Metrics（质量指标）”显示分析中每个样品的强度（片段数）以及已完成循环数指示器。此页面支持远程监控运行，并可在仪器上测序期间显示所有可用的运行指标。

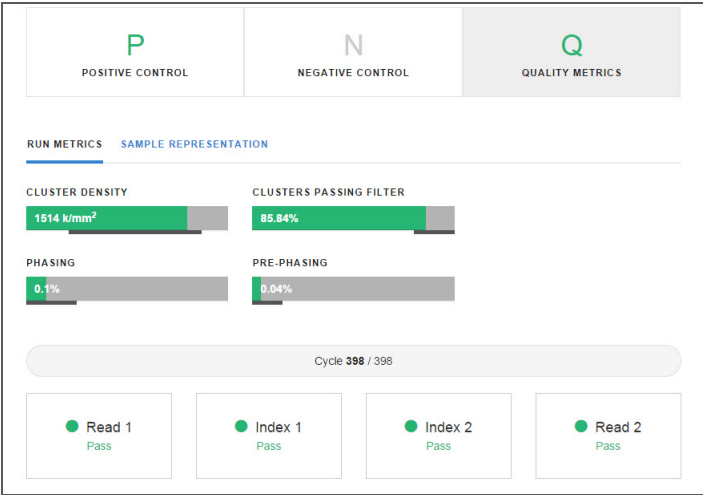
随着运行进展，系统将在系统仪表板上的运行名称下面显示灰色的运行进度条，并且仪器会在 ForenSeq 通用分析软件中更新运行进度的详细信息。提供的指标镜像测序期间在 MiSeq FGx 上显示的信息。运行测序完成后，该运行的相关信息会保留，以便执行运行质量评估，因此“Quality Metrics（质量指标）”页面保持不变，以使运行结果可用。

质量指标图标（Q）上的彩色指示器显示质量指标的结果。

表 14 质量指标图标彩色指示器

颜色	指示
绿色	所有质量指标均在运行的推荐范围内。
橙色	一或多个质量指标不在运行的推荐范围内。

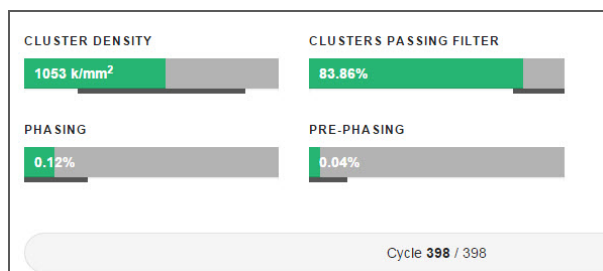
运行指标选项卡



要查看运行的整体质量，请单击“Run Metrics（运行指标）”选项卡。水平条显示簇密度、簇通过过滤、定相和预定相的可接受值范围。彩色点指示片段和标签质量。

表 15 运行指标水平条彩色指示器

颜色	指示
绿色	绿色表示值在可接受范围内。
橙色	橙色表示建议进一步评估运行质量的可能性。
深灰色	结果条下面的深灰色阴影条表示通过范围。



- ▶ **Cluster Density（簇密度）(K/mm²)**— 显示运行的每平方米簇数。对于 ForenSeq 运行，Illumina 建议的靶点簇密度范围为 400-1650 K/mm²。在靶点范围之外的簇密度值仍然可以产生足以用于分析的结果。但严重偏离靶点范围的值可能会对其他质量指标产生负面影响，并会降低运行所产生的有用数据的质量。
- ▶ **Clusters Passing Filter（簇通过过滤）(%)**— 显示基于 Illumina 纯度过滤的簇通过过滤百分比，该值用于测量质量。该过滤可检测出低质量碱基检出。数据仅在第 25 次循环后出现。



注意

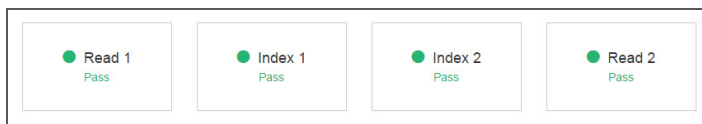
碱基读取的纯度是最大信号的强度除以两个最大信号总和得出的比率。如果在前 25 次循环中存在一个以上纯度值小于 0.6 的碱基检出，则片段将无法通过质量过滤。

对于 ForenSeq 运行，Illumina 建议的靶点簇通过过滤值为 $\geq 80\%$ 。在靶点范围之外的簇通过过滤值仍然可以产生足以用于分析的结果。但严重偏离靶点范围的值可能会对其他质量指标产生负面影响，并会降低运行所产生的数据的质量。

- ▶ **Phasing (%)（定相 (%)）**— 显示簇中落后于片段 1 和片段 2 中当前循环的分子百分比。低百分比表示状况良好的运行的统计信息。对于 ForenSeq 运行，Illumina 建议的定相值为 $\leq 0.25\%$ 。在靶点范围之外的定相值仍然可以产生足以用于分析的结果。请参见定相和预定相（第 97 页）。
- ▶ **Prephasing (%)（预定相 (%)）**— 显示簇中比片段 1 和片段 2 中的当前循环提前运行的分子百分比。低百分比表示状况良好的运行的统计信息。对于 ForenSeq 运行，Illumina 建议的定相值为 $\leq 0.15\%$ 。在靶点范围之外的预定相值仍然可以产生足以用于分析的结果。请参见定相和预定相（第 97 页）。
- ▶ **Cycle（循环）**— 显示已完成的测序循环次数。对于流动槽上的每个簇，1 次循环包括 1 个碱基的化学添加和成像。一次 ForenSeq 运行总共会执行 398 次循环。

表 16 片段和标签指标图标彩色指示器

颜色	指示
绿色	所评估片段的平均质量在建议的范围内。
橙色	所评估片段的平均质量不在建议的范围内。
灰色	测序运行中尚未出现片段或标签。

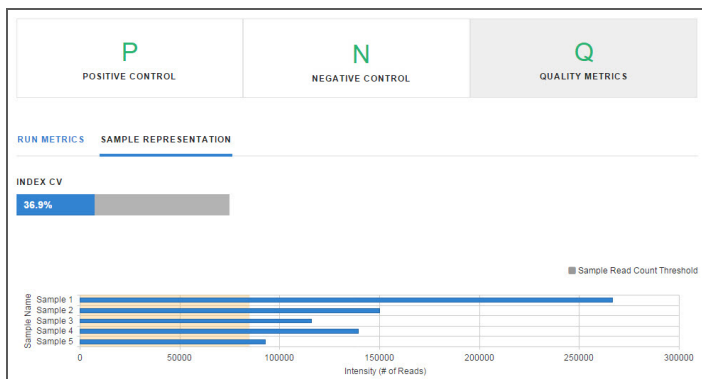


- ▶ **Read 1 (片段 1)** — 片段 1 遵循使用边合成边测序 (SBS) 试剂的片段 1 测序流程。在簇生成步骤中，片段 1 测序引物会固定到模板链。RTA 软件会评估运行的片段 1 这一段前 50 次循环的质量。只有在第 50 次循环完成之后，片段 1 质量指标才会显示。
- ▶ **Index 1 (标签 1)** — 系统会删除片段 1 产物，并将标签 1 (i7) 测序引物固定到与片段 1 中相同的模板链。在进行标签片段制备之后，标签 1 (i7) 片段会执行 8 次测序循环。RTA 软件会评估运行的标签 1 这一段的全部 8 次循环的质量。只有在第 359 次循环完成之后，质量结果才会显示。
- ▶ **Index 2 (标签 2)** — 系统会删除标签 1 (i7) 片段产物，并将模板固定到流动槽表面移植的 P5 引物。运行会继续进行额外的 7 次仅化学循环（不成像），然后执行 8 次测序循环。RTA 软件会评估运行的标签 2 (i5) 这一段的全部 8 次循环的质量。只有在第 367 次循环完成之后，质量结果才会显示。
- ▶ **Read 2 (片段 2)** — 系统会删除标签片段 2 产物，并且使用原始模板链来重新生成互补链。然后会删除原始模板链以允许进行片段 2 测序引物杂交。片段 2 遵循使用 SBS 试剂的标准双末端测序流程。RTA 软件会评估运行的片段 2 这一段的所有循环的质量。

表 17 循环增量及相应的测序阶段

循环数	测序阶段
1 到 351	片段 1
352 到 359	标签 1
360 到 367	标签 2
368 到 398	片段 2

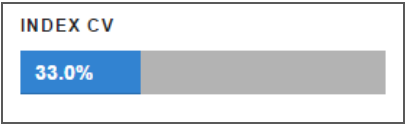
样品表示选项卡



运行的“Quality Metrics (质量指标)”显示分析中每个样品的强度（片段数）以及已完成循环数指示器。此页面支持远程监控运行，并可在仪器上测序期间显示所有可用的运行指标。单击“Run Metrics (运行指标)”和“Sample Representation (样品表示)”选项卡以显示相应内容。

质量“Sample Representation (样品表示)”选项卡显示分析中每个样品的片段数以及片段分布的整体视图。

- ▶ **Index CV (标签 CV)** — 以百分比的形式显示分配给每个样品的片段数。CV 是指所有标签之间片段计数的变异系数。标签 CV 表示运行中样品的片段计数的分布。



标签 CV 条下面是一个图形，其中列出每个样品，还有一个显示片段数的条。要查看样品的具体片段数，请将鼠标悬停在该条上方。您可以单击条或样品名称以打开“Sample Details（样品详细信息）”页面。

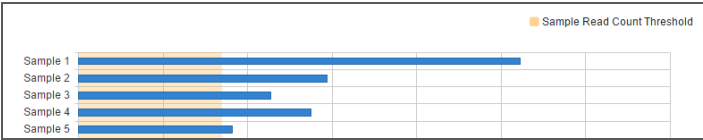
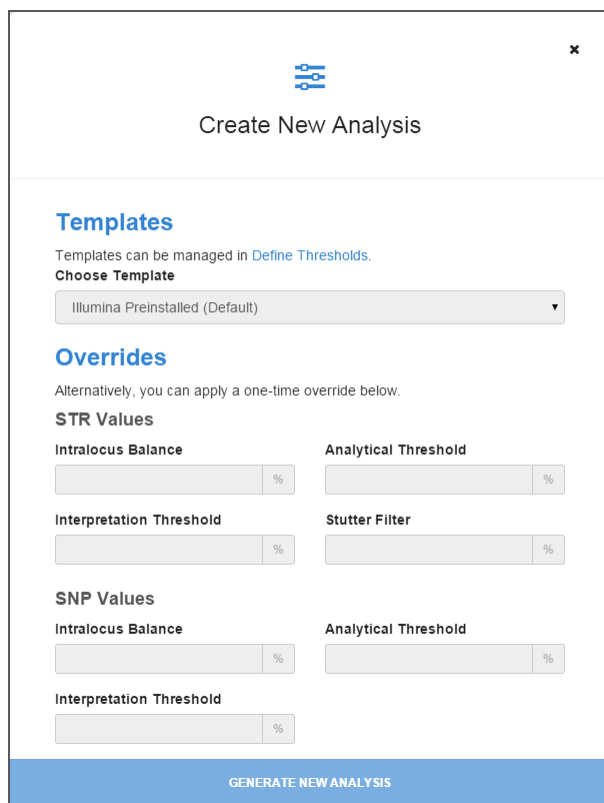


表 18 样品表示选项卡图形的彩色指示器

颜色	指示
浅橙色	图形中 0 至 85,000 个片段用浅橙色突出显示。解读低于 85,000 个片段的样品需小心，因为覆盖范围低的位点可能没有足够的信号来将所有等位基因与噪音区分开。
蓝色	图形中具有蓝色条的样品表示样品符合信号强度要求。
深橙色	图形中具有深橙色条的样品表示样品不符合信号强度准则。

新建分析



“新建分析”功能是一种用于创建主要分析备用版本的灵活且可追溯的方法。在新分析中，您可以选择不同的系统设置模板或将一次性覆盖值应用于系统设置。创建模板需要有管理员访问权。请参见[创建位点阈值模板](#)（第 83 页）。“新建分析”功能在运行完成测序之后可用。

如果您应用一次性覆盖值，则可以选择更改 STR 和 SNP 的位点内平衡、分析阈值和解释阈值设置。您还可以更改 STR 的影子过滤设置。

在“Analysis（分析）”页面上可以访问“Create New Analysis（新建分析）”命令。请参见[查看运行质量信息](#)（第 20 页）。

- 1 在左侧面板上选择主要分析的名称。
主要分析版本号以 0 结尾。例如，名为 3.0 – 您的示例运行的分析就是主要分析。名为 3.1 – 您的示例运行的分析不是主要分析，不能基于它创建新分析。
- 2 单击 **Create New Analysis（新建分析）** 按钮。
- 3 从“Choose Template（选择模板）”下拉列表中选择模板，或在“Overrides（覆盖）”部分输入一次性覆盖值。
- 4 单击 **Generate New Analysis（生成新分析）**。



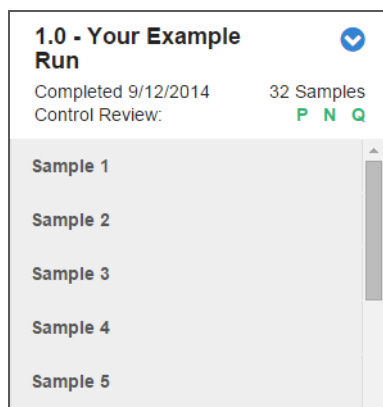
注意
执行分析之后，便无法删除该分析版本。



注意
为初始分析创建并测序的运行版本为版本 1.0，并且该运行的初始分析的版本为 1.0。如果您为运行创建其他分析，这些分析会按顺序编号。例如，如果您为“1.0 – 示例运行”新建分析，则该分析的名称为“1.1 – 示例运行”。如果您再次为该运行创建了一个分析，则该分析名称为“1.2 – 示例运行”。如果您又一次为该运行创建了分析，则该分析名称为“1.3 – 示例运行”，以此类推。“新建分析”功能仅可应用于主要分析，例如 1.0、2.0、3.0 等。

查看样品详细信息页面

要查看样品位点结果，请单击“Project（项目）”页面。请参见[查看项目页面](#)（第 19 页）。在页面左侧窗格上找到分析，然后单击蓝色箭头以打开运行中的样品列表。蓝色向下箭头表示分析的样品列表已打开。要关闭样品列表，请单击蓝色箭头。指向左边的蓝色箭头表示样品列表已关闭。

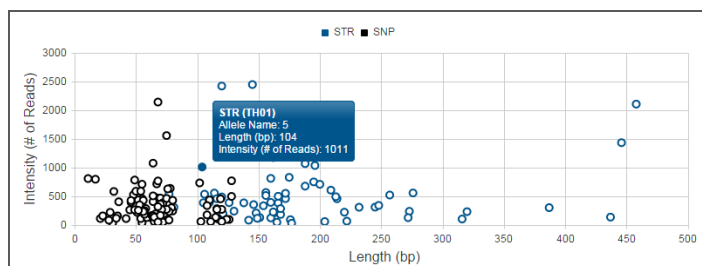


要查看含有 STR 和 iSNP 结果的“Sample Details（样品详细信息）”页面，请单击列表中的样品。样品名称、标签数、性别、样品类型、DNA 引物混合液类型和描述显示在页面顶部。



详细的 iSNP 和 STR 位点信息在强度（片段数）和长度（bp）信息图形下面的表格中通过特定格式显示。含有 STR 位点信息的表位于左侧，含有 SNP 信息的表位于右侧。表上方有质量对照品质量控制指示器图标图注。

强度和长度图



要查看与 SNP 单独制图的 STR 的样品强度和长度信息，请单击图形上方的蓝色 STR 或黑色 SNP 方框以打开/关闭显示画面。将鼠标悬停在方框上方可突出显示 STR 或 SNP。将鼠标悬停在图形中某个点的上方，可查看碱基对中的确切长度，以及等位基因的精确强度级别。STR 的显示内容包括等位基因名称。

- ▶ **Intensity (# of Reads)（强度（片段数））** — 对于样品中的每个分型 STR 或 iSNP 等位基因，图形均会以片段数形式显示信号强度。
- ▶ **Locus Length (bp)（位点长度 (bp)）** — 对于样品中的每个分型等位基因，图形均以等位基因 (STR) 或位点 (iSNP) 的 PCR 引物之间的碱基对数目形式显示扩增子的长度。

一般位点信息

STRs	IDENTITY SNPs
● Single Source sample	● Single Source Sample
● Interlocus Balance	94/94 Loci Typed
57/57 Loci Typed	

下列 STR 和 iSNP 信息显示在样品位点详细信息表上方：

- ▶ **Single-Source Sample (单一来源样品)** — 单一来源指示器基于 ForenSeq 通用分析软件混合液检测算法的结果。此近似值单独针对 STR 和 SNP 执行。对于 STR，具有等位基因计数质量对照品质量控制指示器的位点数必须大于 5。对于 SNP，所有 SNP 位点的不平衡质量对照品质量控制指示器数必须大于 10。请参见 *STR 基因型检出* (第 99 页) 和 *SNP 基因型检出* (第 100 页)。如果对基因型进行了手动更新，则会更新单一来源指示器的计算。请参见 *更新和修改分型结果* (第 38 页)。



注意

根据您的内部准则，评估并验证单一来源样品结果。

表 19 单一来源彩色指示器

颜色	指示
绿色	表示样品可能是单一来源样品。
橙色	表示样品可能包含多个 DNA 贡献者。

- ▶ **Interlocus Balance (位点间平衡)** — 对于 STR，是样品中 STR 位点之间的片段计数平衡。此平衡的度量方式为 ForenSeq 多重分析中所有 STR 位点之间的片段计数的变异系数 (CV) 百分比。CV 百分比的计算方法为：每个位点的片段总数除以平均位点片段数的标准偏差。

表 20 位点间平衡彩色指示器

颜色	指示
绿色	平衡在建议的范围内。
橙色	位点间平衡指标在最佳范围以外。

- ▶ **Loci Typed (分型位点)** — 所有 STR 位点中的分型位点数 (由分析软件分型或手动更新)。创建分析时取消选择的任何位点都不包括在分型位点数中。请参见 *选择位点内容* (第 86 页)。对于 SNP，分型位点数仅表示 iSNP。表型 SNP (pSNP) 和生物祖先 (aSNP) 信息可在 *表型判断 SNP 样品详细信息表* (第 59 页) 中获得。有关 DNA 引物混合液类型的详细信息，请参见 *输入样品信息* (第 12 页)。

位点详细信息框指示器

STR 和 iSNP 样品位点详细信息表中的每个框都有彩色边框，指出位点是否符合质量指标标准。如果适用，框中会显示质量对照品质量控制指示器图标。

表 21 位点详细信息框彩色指示器

颜色	指示
灰色	未为任何位点触发质量对照品质量控制指示器。
橙色	为位点触发了一个或多个质量对照品质量控制指示器。

如果适用，质量对照品质量控制指示器图标会显示在 STR 或 iSNP 位点详细信息框中。有关质量指示器图标的更多信息，请参见 *STR 基因型检出*（第 99 页）和 *SNP 基因型检出*（第 100 页）。

表 22 样品详细信息质量对照品质量控制指示器图标

符号	符号名称	指示
	影子	对于 STR，在可能的父等位基因的影子位置，影子过滤百分比超过一个或多个序列。请参见 <i>STR 基因型检出</i> （第 99 页）。
	等位基因计数	对于 STR，根据为样品分配的性别，高于分析阈值的等位基因数超过预期的数目，或者该类等位基因可归因为影子。用作混合液检测和分辨的潜在工具。请参见 <i>等位基因计数</i> （第 99 页）。
	不平衡	片段计数比率低于分析设置中用户定义的位点内平衡。有关不平衡的更多信息，请参见 <i>STR 基因型检出</i> （第 99 页）和 <i>SNP 基因型检出</i> （第 100 页）。
	低覆盖范围	未按分析设置中定义检测到高于解释阈值的信号。请参见 <i>STR 基因型检出</i> （第 99 页）和 <i>SNP 基因型检出</i> （第 100 页）。在 ForenSeq 通用分析软件 1.1 或更低版本的结果中，会显示低覆盖范围指示器。
	解释阈值	表示至少有一个等位基因高于分析阈值但低于解释阈值且未归因为影子。
	用户已修改	至少一个等位基因被手动编辑为分型（真）或未分型（假）。请参见 <i>更新和修改分型结果</i> （第 38 页）。
	分析阈值	表示位点有低于分析阈值的信号，且无高于解释阈值的等位基因。
	未检测到	没有为位点检测到信号。未检测到位点的任何信号。

STR 样品详细信息表

STRs

● Single Source Sample

● Interlocus Balance

59/59 Loci Typed

Amelogenin	D1S1656	TPOX	D2S441	D2S1338	D3S1358
X Y	17.318.3	8 11	11.3 14	20 23	16 18
D4S2408	FGA	D5S818	CSF1PO	D6S1043	D7S820
10 11	23 25	9 12	10 11	11 12	8 10
D8S1179	D9S1122	D10S1248	TH01	vWA	D12S391
12 14	12 12	13 15	8 8	18 18	21 21

“STR Sample Detail (STR 样品详细信息)”表由一些框组成，每个框对应多重分析中的一个靶向位点。所有框的顶部都标有位点名称。单击框可查看位点详细信息。要查看报告中的样品位点详细信息，请参见样品基因型报告（第 70 页）。

Amelogenin 的框在左上角。所有其他框均显示 STR 等位基因。

对于单一来源样品中的常染色体 STR，框中的两个不同数字表示杂合子基因型。框中的两个数字相同，则表示纯合子基因型（仅根据长度）。查看位点详细信息以获得更多信息及潜在序列变异。

对于常染色体 STR，如果分型等位基因超过 2 个，则会显示加号及其他等位基因数。具有等位基因的 STR 用灰色框突出显示。

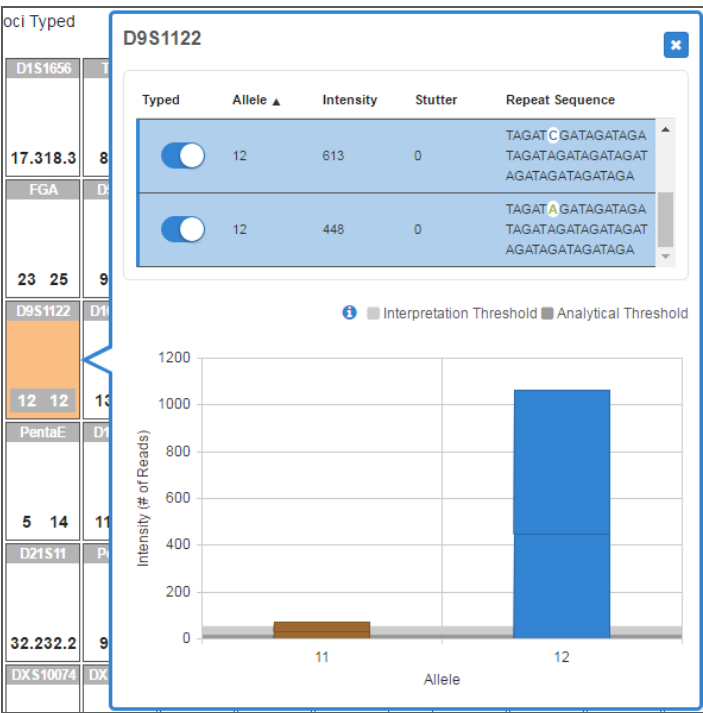


表 23 STR 位点详细信息表和条形图彩色指示器

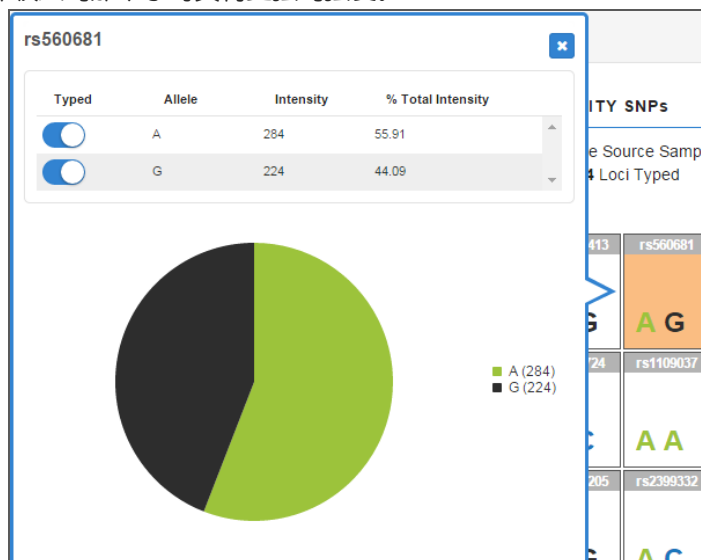
颜色	指示
蓝色	分型等位基因。
棕色	不是分型的 DNA 序列，因为它高于分析阈值但低于影子过滤并且是潜在的影子，或与分型等位基因的长度相同。
粉红色	不是分型的 DNA 序列，并且高于分析阈值和影子过滤百分比。它符合分析阈值和影子过滤限制。但是，强度低于解释阈值，或相对于潜在影子的父等位基因的位置中没有其他分型等位基因。有关影子过滤的更多信息，请参见STR 基因型检出（第 99 页）。
红色	不是分型的 DNA 序列，并且高于分析阈值、解释阈值和影子过滤百分比，同时重复长度与分型等位基因不同。相对于任何分型等位基因，信号不低于影子过滤。有关影子过滤的更多信息，请参见STR 基因型检出（第 99 页）。
灰色	不是分型的信号。低于分析阈值。

SNP 样品详细信息表

IDENTITY SNPs					
● Single Source Sample 93/94 Loci Typed					
rs1490413	rs560681	rs1294331	rs10495407	rs891700	rs1413212
GA	AA	GA	GG	AG	AG
rs876724	rs1109037	rs993934	rs12997453	rs907100	rs1357617
CT	GA	TT	AG	GC	AA
rs4364205	rs2399332	rs1355366	rs6444724	rs2046361	rs279844
GG	AC	AG	TC	AT	TT

“SNP Sample Details (SNP 样品详细信息)”表由一些框组成，每个框对应多重分析中的一个靶向位点。所有框的顶部都标有位点名称。单击框可查看位点详细信息。要查看报告中的样品位点详细信息，请参见 *样品基因型报告* (第 70 页)。

在每个框中，核苷酸缩写指的是位点的基因型。如果存在信号不平衡，则两个字母不一样大。字体较大的那个字母具有更强的强度。



单击框可打开位点详细信息表和饼图。显示内容用不同颜色显示，位点详细信息表中的核苷酸字母与饼图的颜色一致。

位点详细信息框中的行可按“Typed (分型)”、“Intensity (强度)”或“% Total Intensity (总强度百分比)”排序，只需单击相应的列标题即可。

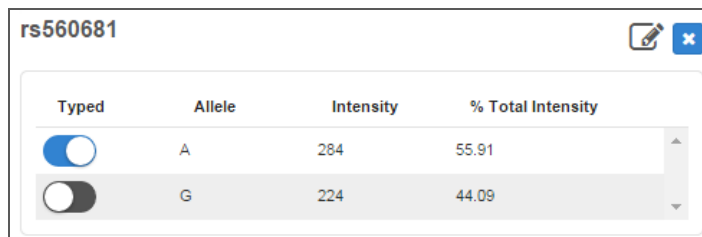
表和饼图显示 SNP 位点位置处的强度和信号的相对百分比。如果“Typed（分型）”列中的切换开关显示蓝色背景并位于右侧，则表示分析设置指示 ForenSeq 通用分析软件检出特定等位基因。如果“Typed（分型）”列中的切换开关显示灰色背景并位于左侧，则表示不符合驱动等位基因检出的分析设置。

饼图右侧的图注和上方表中的“Intensity（强度）”列显示可能的 SNP 等位基因的强度。将鼠标悬停在饼图的不同块上方，或在表的“% Total Intensity（总强度百分比）”列中查找，可查看位点处总强度的百分比。

表 24 SNP 位点详细信息表和饼图核苷酸彩色指示器

颜色	核苷酸
绿色	A
红色	T
蓝色	C
黑色	G

更新和修改分型结果



您可以在 STR 或 SNP 样品详细信息表的位点详细信息框中，对样品的分型状态进行更改。

- 1 在样品详细信息表中，单击方框打开透视表 and 透视图。
如果“Typed（分型）”列中的切换开关显示蓝色背景并处于右侧位置，则表示等位基因已分型。如果“Typed（分型）”列中的切换开关显示灰色背景并处于左侧位置，即表示等位基因未分型。
- 2 要将等位基因从分型更改为未分型，请单击切换开关，使开关显示灰色背景并处于左侧位置。
- 3 要将等位基因从未分型更改为分型，请单击切换开关，使开关显示蓝色背景并处于右侧位置。

通过单击代表等位基因的栏（如果是 STR）或饼形图部分（如果是 SNP），也可以将等位基因从分型更改为未分型或从未分型更改为分型。

要将 2p 规则应用于纯合子位点，请单击切换开关，使开关显示蓝色背景并处于右侧位置。有关详细信息，请参见定义统计信息计算方法（第 89 页）和将 2p 规则应用于纯合子位点（第 90 页）。

页面底部附近将会打开一个绿色消息框，表示您的更改已保存。样品详细信息表的方框和打开的详细信息方框中将会显示一个形似铅笔和纸的用户已修改图标。如将等位基因恢复至其原始分型状态，则不再显示该用户已修改图标。如果正在生成包括某样品的报告，则无法对该样品的分型状态进行修改。

更新和修改性别结果

您可以在“Sample Details（样品详细信息）”页面中更改样品的性别。请参见[查看样品详细信息页面](#)（第 31 页）。样品的性别显示在页面顶部。对样品性别做出的更改仅适用于该特定分析。

- 1 要更改样品的性别，请单击 **Gender（性别）**。
“Modify Gender Call（修改性别检出）”框随即打开。
- 2 选择性别。
- 3 单击 **Submit（提交）**。

群体统计信息

简介	42
群体统计信息计算	43
生成群体统计信息	44
群体统计信息结果	44



简介

ForenSeq 通用分析软件能够计算相对于等位基因频率数据库的群体统计信息。STR 和 iSNP 多位点基因分型完成后，系统可以自动计算群体统计信息。群体组随软件安装，可以纳入计算中，也可以不纳入。您也可以添加自定义的群体组以用于统计信息计算。请参见[群体组设置](#)（第 89 页）。

群体统计信息计算

ForenSeq 通用分析软件针对多位点常染色体 STR 配置文件执行概率计算。每个位点的基因型必须符合为常染色体位点预期的 $2n$ 拷贝数，或者必须未检出。计算方式遵循“DNA 分析方法科学工作组 (SWGAM)”准则。模型假设群体处于 Hardy-Weinberg 平衡状态、位点相互连锁平衡并且包括群体子结构的基本校正。



注意

如果拷贝数不一致（例如，常染色体 STR 有 3 个分型等位基因），请更新并修改位点检出以成功计算群体统计信息。请参见[更新和修改分型结果](#)（第 38 页）。



注意

群体统计信息计算遵循 SWGDAM 准则 5.2.1.2。根据 NRCII 4.4a，纯合子基因型的公式是 $p^2 + p(1-p)\theta$ ，其中 θ 随群体组定义。有关 θ 校正的更多信息，请参见 http://www.nfstc.org/pdi/Subject07/pdi_s07_m02_03.htm。

群体统计信息计算使用下列信息：

- ▶ 单一来源常染色体 STR 基因型检出
- ▶ 选择的群体组或“国家标准和技术研究院 (NIST)”群体等位基因频率估算值¹
- ▶ 最小等位基因频率，通过选定的群体组定义
- ▶ 群体子结构校正系数 θ （当适用于选定的群体组时）

ForenSeq 通用分析软件会在计算时查询管理员定义的群体组和位点。

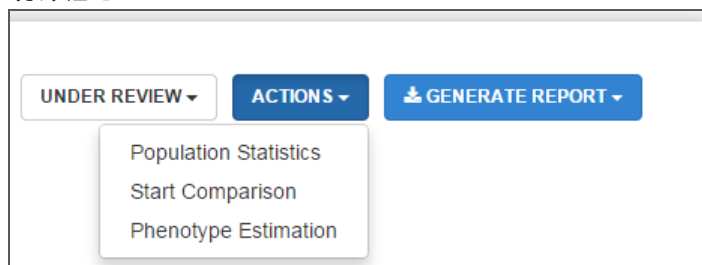
资源

1. Hill CR、Duewer DL、Kline MC、Coble MD、Butler JM。29 个常染色体 STR 位点的美国群体数据。《国际法医学：遗传学》(*Forensic Science International: Genetics*)。2013；7(3):e82-e83。

生成群体统计信息

遵循以下说明计算群体统计信息。

- 1 在“Project（项目）”页面的左侧窗格中找到分析，然后单击蓝色箭头打开样品列表。请参见[查看项目页面](#)（第 19 页）。
- 2 从项目中选择一个样品。
- 3 单击蓝色“Actions（操作）”下拉列表按钮，然后选择 Population Statistics（群体统计信息）。



- 4 选择要包括在随机匹配概率计算中的群体组。
- 5 单击 **Generate（生成）**。
- 6 群体统计信息进度条会显示计算进度。
- 7 群体统计信息结果以水平条显示。

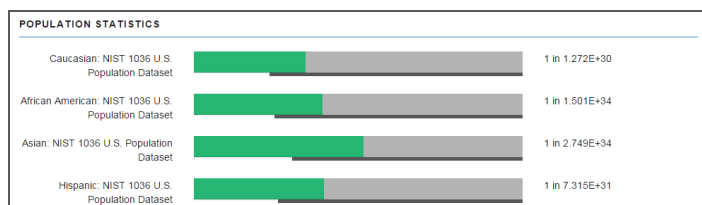


注意

生成群体统计信息可能需要几分钟时间。在等待系统处理群体统计信息时，您可以导航到其他页面，以及在软件中执行其他功能。

- 8 稍后，若要查看群体统计信息结果，请返回“Project（项目）”页面的“Comparisons（比较）”选项卡，然后选择相关分析。

群体统计信息结果



用于计算中的群体组名称显示在左侧。概率的罕见程度用绿色的水平条表示。水平结果条延伸到群体组可能的频率的范围。该范围代表群体组及所用位点的所有可能值，按 $\log_{10}$ 比例表示。灰色的长条表示为系统设置的源归因阈值。要修改源归因阈值，请参见[更改源归因阈值](#)（第 90 页）。

Hardy–Weinberg 预期和连锁平衡

ForenSeq DNA 特征制备套件试剂盒中常染色体 STR 和 iSNP 的初步数据分析结果与以前的经验以及有关基因个体 DNA 标记的出版物一致。ForenSeq 套件中的常染色体基因个体标记一般符合群体级别的独立性预期。判断多位点 DNA 谱的罕见程度时应遵循 NRC 报告 II (1996) 的建议。¹ 对于亲属关系分析，可能不会单独继承距离较近的标记。建议将基因数据用于亲属关系分析时使用以下两种选择：(1) 纳入位点对单体型频率的重组率和最大似然估计值。请注意，如果数据不涉及任何个体的双重杂合子，则在计算中不需要重组率。LE 假设允许根据等位基因频率的结果估计单体型频率；或者 (2) 在亲属关系分析中只使用两个位点中的一个，在特定情况下，指两个位点中信息更丰富的那一个。(Bruce Budowle 博士，北得克萨斯大学应用遗传学研究所执行董事，Ranajit Chakraborty 博士，北得克萨斯大学应用遗传学研究所计算基因组中心主任，个人通讯，2015 年 2 月 3 日)

资源

1. DNA 法医学委员会：美国国家研究委员会宣布的一项更新。DNA 法医证据评估。华盛顿特区：美国国家学术出版社；1996。

样品比较

简介	48
生成样品比较	49
样品比较结果	50
生成样品比较群体统计信息	52
比较选项卡	53



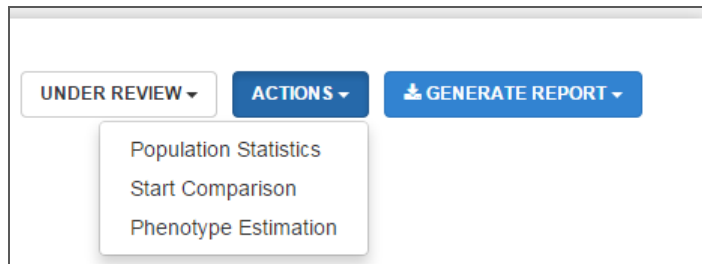
简介

ForenSeq 通用分析软件样品比较功能会使用常染色体、X 及 Y STR 和 iSNP 来评估 2 个样品之间的基因分型结果。您可以比较来自同一个项目或不同项目的样品。样品比较会对 2 个样品中的分型 STR 和分型 iSNP 进行比较。如果使用了 DNA 引物混合液 B，则 aSNP 和 pSNP 可用于表型判断，但不纳入比较功能中。在进行样品比较时，如果基因型不是由两个样品共有，则会将分型 STR 和 iSNP 位点指定为不一致。

生成样品比较

遵循这些说明比较 2 个单一来源样品。

- 1 在“Project（项目）”页面的左侧窗格中找到分析，然后单击蓝色箭头显示样品列表。请参见[查看项目页面](#)（第 19 页）。
- 2 从项目中选择一个样品。在样品比较中，此样品称为样品 A。
- 3 单击蓝色“Actions（操作）”下拉列表按钮，然后选择 **Start Comparison（开始比较）**。



- 4 单击蓝色 **Choose Samples（选择样品）** 按钮。
“Sample Compare Selection（样品比较选择）”对话框即会打开。
- 5 在“Sample Compare Selection（样品比较选择）”对话框中，从“Project Name（项目名称）”下拉列表中选择个项目。
- 6 与项目关联的样品列表即会打开。使用搜索字段或滚动浏览项目的样品列表来查找另一个要比较的样品。在样品比较中，此样品称为样品 B。
- 7 当您单击蓝色 **Select Sample（选择样品）** 按钮后，样品比较会自动开始。
- 8 样品比较进度条会指出离比较完成还剩多少时间。
样品比较页面将会打开。
- 9 比较完成后会显示结果。



注意

生成样品比较结果可能需要几分钟时间。在等待系统处理样品比较时，您可以导航到其他页面，以及在软件中执行其他功能。

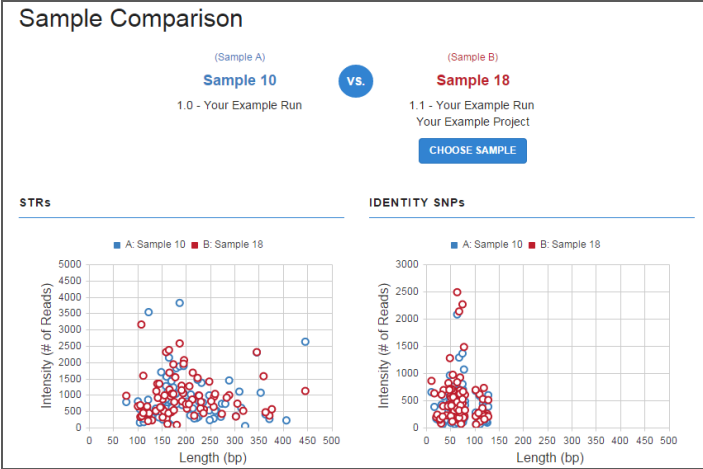
稍后，若要查看样品比较结果，请返回“Project（项目）”页面并单击“Comparisons（比较）”选项卡。所比较样品的描述和日期旁边会显示指向结果页面的链接。

样品比较完成之后，您可以选择另一个样品来进行比较，只需单击“Sample Comparison（样品比较）”页面上第二个样品名称下方的蓝色“Choose Sample（选择样品）”按钮。

样品比较结果

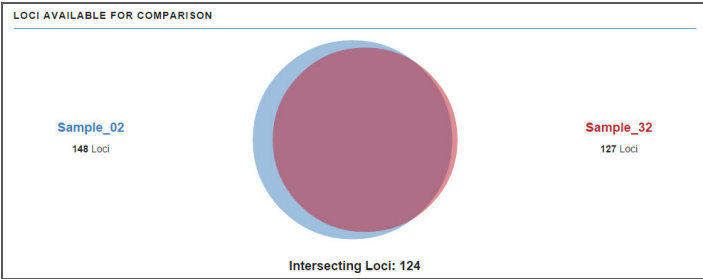
样品比较的结果会用颜色编码。蓝色表示样品 A，红色表示样品 B。样品比较结果以 3 种方式展示：

长度和强度图



分型 STR 和 iSNP 的样品强度（片段数）和长度（bp）信息分别以不同的图显示，STR 图在左侧，iSNP 图在右侧。此图的展示方式与“Sample Details（样品详细信息）”页面上的长度和强度图相似。有关详细信息，请参见强度和长度图（第 31 页）。在“Sample Comparison（样品比较）”页面上，比较样品相互重叠。

可进行比较的分型位点的维恩图



维恩图显示每个样品中分型位点的相交。每个样品中的分型位点总数用圆圈表示。图的每侧是样品名称和分型 STR 位点及分型 iSNP 总数。

相交位点数显示在维恩图中圆圈的下方。这些位点是在两个样品中都已检出的位点，直观地用重叠的样品圆圈表示。

不一致表

DISCORDANCE										
33 STRs						43 IDENTITY SNPs				
Amelogenin	D1S1656	TPOX	D2S441	D2S1338	D3S1358	rs10605407	rs891700	rs1413212	rs676724	rs1106637
X X	14 17.3	8 9	11 15	17 23	16 17	G A	A A	A G	C T	G A
X Y	12 13	11 11	10 14	22 25	17 18	G G	A G	G G	C C	G G
D4S2408	FCA	D8S1179	CSE1P3	D13S1043	D7S820	rs12897453	rs2393332	rs279844	rs1976255	rs717362
9 10	18 21	11 13	11 12	17 19	9 11	A G	C C	A A	G C	G A
9 9	20 23	12 12	12 12	12 20	8 11	A A	A C	A T	G G	G G

如果两个样品中存在没有相同基因型的分型位点，则它们会出现在显示不一致的表中。选择某个不一致位点会显示该位点处两个样品的结果以进行进一步比较。

STR 详细信息框中的表可以按等位基因和强度排序，只需单击其相应的列标题即可。

生成样品比较群体统计信息

样品比较完成后，您可以从“Sample Comparison（样品比较）”页面生成样品 A 中相交分型位点的群体统计信息。样品之间重叠的所有位点均会用于计算中，不管是否存在不一致。要生成位点子集的群体统计信息，请在“Sample Details（样品详细信息）”页面上更新并修改位点分型。请参见[更新和修改分型结果](#)（第 38 页）。



注意

为了允许生成比较，软件要求每个基因型均反映位点拷贝数。

- 1 样品比较完成后，滚动至“Sample Comparison（样品比较）”结果页面底部的“Population Statistics（群体统计信息）”部分，并选择蓝色 **Generate Population Statistics（生成群体统计信息）** 按钮。
- 2 选择要纳入群体统计信息计算的群体组。
- 3 单击 **Generate（生成）**。
- 4 群体统计信息进度条指出离计算完成还剩下多少时间。
- 5 群体统计信息结果以水平条显示。



注意

生成群体统计信息可能需要几分钟时间。在等待系统处理群体统计信息时，您可以导航到其他页面，以及在软件中执行其他功能。

要在稍后查看群体统计信息结果，请返回“Project（项目）页面”并单击“Comparisons（比较）”选项卡。

比较选项卡

PROJECT LEVEL			SAMPLE GENOTYPE		COMPARISONS	PHENOTYPES
Report Name			Date Created			
Sample 2 (1.0 - Your Example Run) vs. Sample 11 (1.1 - Your Example Run)			22 Jun 2016		Link	
Sample 13 (1.0 - Your Example Run) vs. Sample 10 (1.1 - Your Example Run)			14 Jun 2016		Link	

“Comparisons（比较）”选项卡列出对项目中的样品执行的所有样品比较。蓝色链接按钮连接至样品比较结果，该结果与样品比较完成时打开的结果完全相同。请参见[样品比较结果](#)（第 50 页）和[生成样品比较群体统计信息](#)（第 52 页）。

- 1 在“Project（项目）”页面上，选择 **Comparisons（比较）** 选项卡。请参见[查看项目页面](#)（第 19 页）。
- 2 单击列表中的蓝色链接按钮以显示项目中样品的样品比较结果。



注意

如果您对两个不同项目中的样品执行了样品比较，请从样品 A 的“Project（项目）”页面中访问样品比较报告。

表型和生物祖先判断表型和生物地理学祖先判断表型

简介	56
表型和生物祖先判断表型和生物地理学祖先判断	57
生成 pSNP 和 aSNP 信息	58
表型判断 SNP 样品详细信息表	59
生成表型判断	61
表型选项卡	63



简介

表型判断功能会分析 pSNP 和 aSNP 以显示 SNP 的基因型结果，该基因型结果指示了头发颜色、眼睛颜色和相对于主要群体组的生物祖先。您可以自主选择是否使用此功能。

表型和生物祖先判断表型和生物地理学祖先判断

头发和眼睛颜色判断的概率根据 HrisPlex 模型计算，该模型是一个多元逻辑回归模型。^{1、2、3} 生物祖先判断通过主成分分析 (PCA) 获取。针对千人基因组数据训练该模型。⁴ 根据未知样品的 aSNP 基因型检出，未知样品将投射到已预先训练的前 2 个成分。



注意

有关千人基因组的信息有关千人基因组群体的信息，请访问 1000genomes.org。

资源

1. Walsh S、Chaitanya L、Clarisse L 等人。HrisPlex 系统的发展验证：针对法医和人类学用途进行基于 DNA 的眼睛和头发颜色预测。《国际法医学：遗传学》(*Forensic Science International: Genetics*)。2014 年 3 月；9:150-161。
2. Liu F、van Duijn K、Vingerling JR 等人。眼睛颜色及基于基因型的复杂表型预测。《当代生物学》(*Current Biology*)。2009 年 3 月 10 日；19(5):R192-193。
3. Walsh S、Lui F、Ballantyne KN、van Oven M、Lao O、Kayser M。IrisPlex：一款用于在缺乏祖先信息的情况下准确预测蓝色和褐色眼睛颜色的灵敏 DNA 工具。《国际法医学：遗传学》(*Forensic Science International: Genetics*)。2011 年 6 月；5(3):170-180。
4. Abecasis GR、Altshuler D、Auton A 等人。基于种群规模测序的人类基因组变异图。《自然》(*Nature*)。2010 年 10 月；28;467(7319):1061-1073。

生成 pSNP 和 aSNP 信息

执行下列步骤可生成表型判断 SNP 信息：

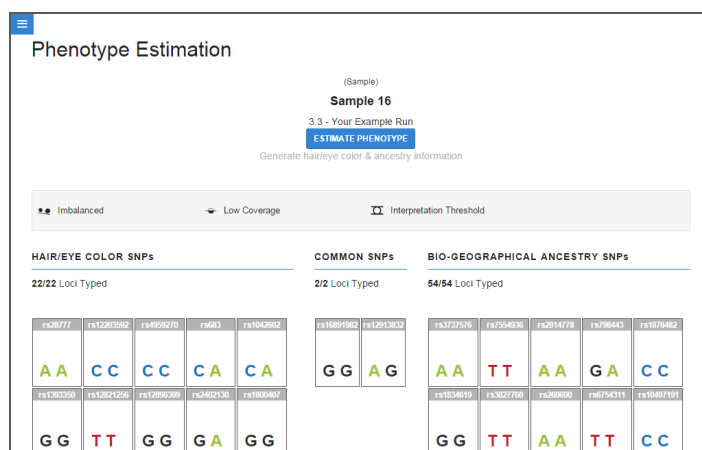
- 1 在“Project（项目）”页面的左侧窗格中找到分析，然后单击蓝色箭头打开样品列表。请参见[查看项目页面](#)（第 19 页）。
- 2 从项目中选择一个样品。
- 3 单击蓝色 **Actions（操作）** 下拉列表按钮。
- 4 选择 **Phenotype Estimation（表型判断）**。
- 5 “Phenotype Estimation（表型判断）”表即会打开。



注意

表型判断功能适用于使用 DNA 引物混合液 B 分析的样品。

表型判断 SNP 样品详细信息表



“Phenotype Estimation SNP Sample Details（表型判断 SNP 样品详细信息）”表显示 pSNP 和 aSNP 的数据。要基于 SNP 信息生成表型判断，请参见生成表型判断（第 61 页）。三列 SNP 显示在“Phenotype Estimation SNP Sample Details（表型判断 SNP 样品详细信息）”表中：

- ▶ 头发和眼睛颜色（pSNP 和 iSNP）
- ▶ 用于估计头发颜色、眼睛颜色和生物祖先的 SNP，列为通用 SNP
- ▶ 生物祖先（aSNP）



注意

需要头发颜色、眼睛颜色和通用 SNP 的基因型结果才能生成头发和眼睛颜色判断的结果。如果存在一个未分型 SNP，则不会生成任何结果。相比之下，只需分型一个生物祖先分型 SNP 即可生成生物祖先的结果。生物祖先判断中缺少 SNP 将会降低判断的准确性。每次仅使用具有多位点基因型的 aSNP 执行生物祖先判断模型时，会对该模型重新训练。

下列信息显示在样品位点详细信息表上方：

- ▶ **Loci Typed（分型位点数）** — 在运行中，将 DNA 引物混合液 B 多重分析中所有可能的靶向位点中标识为 pSNP 和 aSNP 靶向位点的数目。

“Phenotype Estimation（表型判断）”样品详细信息表中的每个框都有彩色边框，指出位点是否符合质量指标准则。如果适用，框中会显示质量对照品质量控制指示器图标。单击位点框可显示基因分型表和圆图。有关 SNP 位点详细信息表中表和饼图的信息，请参见 SNP 样品详细信息表（第 37 页）。

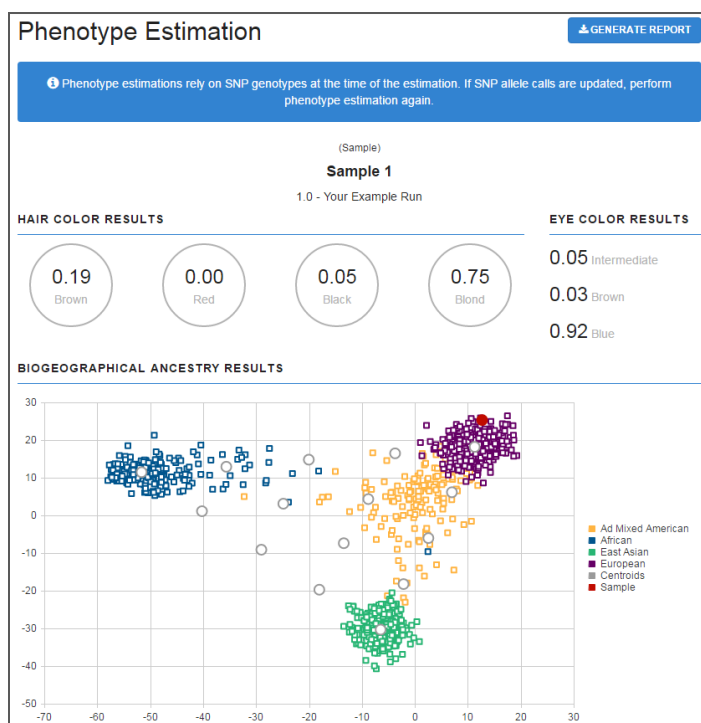
表 25 分型位点框彩色指示器

颜色	指示
灰色	未为任何位点触发质量对照品质量控制指示器。
橙色	为位点触发了一个或多个质量对照品质量控制指示器。

表 26 样品详细信息质量对照品质量控制指示器图标

符号	符号名称	指示
	不平衡	等位基因平衡百分比低于分析设置中为位点内平衡定义的比率。有关不平衡的更多信息，请参见 <i>SNP 基因型检出</i> （第 100 页）。
	低覆盖范围	未按分析设置中定义检测到高于解释阈值的信号。在 ForenSeq 通用分析软件 1.1 或更低版本的结果中，会显示低覆盖范围指示器。请参见 <i>SNP 基因型检出</i> （第 100 页）。
	解释阈值	表示位点至少有一个分型等位基因，且至少一个等位基因高于分析阈值但低于解释阈值。
	分析阈值	表示位点有低于分析阈值的信号，且无高于解释阈值的等位基因。
	未检测到	没有为位点检测到信号。未检测到位点的任何信号。

生成表型判断



要生成表型判断，请执行以下步骤：

- 1 从“Phenotype Estimation（表型判断）”页面中，单击蓝色 **Estimate Phenotype（判断表型）** 按钮。有关如何访问“Phenotype Estimation（表型判断）”页面的信息，请参见 *表型和生物祖先判断表型和生物地理学祖先判断*（第 57 页）。
- 2 表型判断进度条指出还剩多少时间才能完成判断。
- 3 “Phenotype Estimation（表型判断）”图表将会打开。



注意

如果生成表型判断之后更新了 SNP 等位基因检出，请再次执行表型判断。

- ▶ **Hair Color Results（头发颜色结果）** — 头发颜色表型百分比基于 Walsh 等描述的 HirisPlex 模型计算。¹
- ▶ **Eye Color Results（眼睛颜色结果）** — 眼睛颜色表型百分比基于 Walsh 等描述的 HirisPlex 模型计算。
- ▶ **Biogeographical Ancestry Results（生物祖先结果）** — 样品数据集的主要成分分析的结果图形。使用千人基因组的训练数据集来创建主要成分分析模型。然后，在若干千人基因组和未知样品得出的结果中标出模型的结果。



注意

有关千人基因组的信息有关千人基因组群体的信息，请访问 1000genomes.org。

质心提供判断结果的透视图并提供群体的逻辑分组。质心由簇的灰色中心表示。3 个主要祖先有 3 个质心（蓝色、紫色和绿色簇中间的 AFR、ASN、EUR），以及这 3 个大组之间四分之一间隔处的定向质心。

- ▶ **Sample（样品）** — 在图表中以红色显示。您的未知样品。
- ▶ **Distance to Nearest Centroid（到最近质心的距离）** — 样品与最近质心的接近度。此度量指示样品与质心常规分组的相关程度。为了便于比较，为对质心有影响的千人基因组样品提供了该距离。
- ▶ **SNP Panel Used（使用的 SNP 集合）** — 在 DNA 引物混合液 B 中包含的所有 SNP 中，应用于生物祖先模型的的分型 aSNP 数。
- ▶ **1000 Genomes populations with samples in centroid with sample（包含样品的质心中包含样品的千人基因组）** — 单击黑色的箭头可访问图形下面的下拉列表。
- ▶ **Reference samples in centroid with sample（包含样品的质心中的参考样品）** — 单击黑色的箭头可访问图形下面的下拉列表。

资源

1. Walsh S、Chaitanya L、Clarisse L 等人。HrisPlex 系统的发展验证：针对法医和人类学用途进行基于 DNA 的眼睛和头发颜色预测。《国际法医学：遗传学》（*Forensic Science International: Genetics*）。2014 年 3 月；9:150-161。

表型选项卡

PROJECT LEVEL SAMPLE GENOTYPE COMPARISONS PHENOTYPES			
Sample Name	Analysis Name	Sample Description	Date Created
Sample 1	1.0 - Your Example Run		21 Jun 2016
Sample 5	1.0 - Your Example Run		21 Jun 2016
Sample 4	1.0 - Your Example Run		17 Jun 2016

“Phenotypes（表型）”选项卡会列出针对项目中的样品执行的所有表型判断。请参见*表型和生物祖先判断表型和生物地理学祖先判断*（第 57 页）。蓝色链接按钮连接至表型判断结果，这些结果与表型判断完成时打开的结果完全相同。请参见*生成表型判断*（第 61 页）。

- 1 在“Project（项目）”页面上，选择 **Phenotypes（表型）** 选项卡。请参见*查看项目页面*（第 19 页）。
- 2 单击列表中的蓝色Link（链接）按钮可显示项目中样品的表型判断结果。

报告

简介	66
项目级别报告	67
样品基因型报告	70
表型判断报告	74



ForenSeq 通用分析软件能够生成和查看以下报告：

- ▶ 项目级别基因型
- ▶ 样品级别基因型
- ▶ 样品级别表型判断

生成报告之后，指向分析和报告的链接出现在“Project（项目）”页面上独立的选项卡中，可供日后参考。

要创建项目级别基因型报告，请单击“Project（项目）”页面上的蓝色“Create Report（创建报告）”按钮。表型判断报告在“Phenotype Estimation（表型判断）”页面上生成。样品基因型报告可从“Project（项目）”页面或“Sample Details（样品详细信息）”页面创建。

项目级别报告

Project Autosomal STR Genotype Report									
Project	Your Example Project								
Created	22 Jun 2016 at 07:37PM by customer@yourlab.com								
Autosomal STR Genotypes									
Sample Name	Description	Analysis Name	Single Source	Interlocus Balance	Gender	Amelogenin	D1S1656	TPOX	
Sample 1	1.1 - Your Example Run	Pass	Pass	XX	X,X	14,17,3	8,9		
Sample 2	1.1 - Your Example Run	Pass	Pass	XX	X,X	16,3,17,3 (i)	8,11 (i)		
Sample 3	1.1 - Your Example Run	Pass	Pass	XX	X,X	11,15,3	8,9 (i)		
Sample 4	1.1 - Your Example Run	Pass	Pass	XX	X,X	15,16,17 (i)(ac)	8,8		
Sample 5	1.1 - Your Example Run	Pass	Pass	XX	X,X	14,15	11,11		
Sample 6	1.1 - Your Example Run	Pass	Pass	XX	X,X	11,15	8,11		
(lc)	Low coverage. The amount of signal for a single allele failed to meet the interpretation threshold.								
(i)	Imbalanced. The balance threshold for the alleles was exceeded.								
(it)	Interpretation threshold. A non-stutter allele is present between the analytical and interpretation thresholds.								
(ac)	Allele count. More alleles than expected were detected for the locus.								
(at)	Analytical threshold. The amount of signal for the most intense allele failed to meet the analytical threshold.								
(nd)	Not detected. Signal was not detected for the locus								
(ua)	User altered. The system's call for the locus was modified by a user.								
(s)	Stutter. The stutter threshold was exceeded.								
NA	Not analyzed. A result is not available for the locus as it was excluded from the analysis.								
INC	Inconclusive. The genotype for this locus is not reported.								

项目级别报告是项目中所有样品和分析的 STR 位点和 iSNP 的结果和支持信息的基因型报告。该报告是可供下载的 Microsoft Excel 工作簿文件，要使用排序过滤器以及下拉列表对其进行自定义。已创建的项目级别报告可从“Project（项目）”页面下载。

项目级别基因型报告工作簿列出每个样品名称及其描述，并包括单一来源、位点间平衡和性别结果。该报告显示项目中每个分析的每个样品的每个位点的分型等位基因。包含覆盖范围信息的工作表显示项目中每个分析的每个样品的每个分型等位基因的片段计数和等位基因。

如果项目中的样品有多个分析存在，则工作簿中样品的顺序按分析名称排列，最新的分析显示在列表顶部。该工作簿由 8 个工作表组成：

- ▶ 常染色体 STR
- ▶ 常染色体 STR 覆盖范围
- ▶ Y-STR
- ▶ Y-STR 覆盖范围
- ▶ X-STR
- ▶ X-STR 覆盖范围
- ▶ iSNP
- ▶ iSNP 覆盖范围

- 1 在“Project（项目）”页面上，单击蓝色 **Create Report（创建报告）** 按钮。请参见 [查看项目页面](#)（第 19 页）。

在报告列表右侧，将为每个生成的报告显示一个“Pending（待处理）”按钮。报告完成之后，“Pending（待处理）”按钮会变成“Download（下载）”按钮。

PROJECT LEVEL	SAMPLE GENOTYPE	COMPARISONS	PHENOTYPES
CREATE REPORT			

- 2 单击蓝色 **Download（下载）** 按钮以访问报告。

[illegible]

项目级别报告的 iSNP 工作表

项目级别报告中的 iSNP 工作表包含基因型报告和覆盖范围报告。报告显示分型等位基因的基因型、质量对照品质量控制指示器和片段数。有关工作表主体中列标题含义的信息，请参见一般位点信息 (第 32 页) 和 SNP 样品详细信息表 (第 37 页)。

Project iSNP Genotype Report

Project

Created

Your Example Project

22 Jun 2016 at 07:37PM by customer@yourlab.com

iSNP Genotypes

Sample Name	Description	Analysis Name	Single Source	Gender	rs1490413	rs560681	rs1294331
Sample 1		1.1 - Your Example Run	Pass	XX	A,A	A,G	A,A (ft)
Sample 2		1.1 - Your Example Run	Pass	XX	G,A	A,A	G,G (ft)
Sample 3		1.1 - Your Example Run	Fail	XX	G,A (f)	A,A	G,G
Sample 4		1.1 - Your Example Run	Fail	XX	G,G	A,A	G,G
Sample 5		1.1 - Your Example Run	Pass	XX	G,A	A,A	INC (ft)
Sample 6		1.1 - Your Example Run	Pass	XX	G,A	A,G	G,A (f)
Sample 7		1.1 - Your Example Run	Pass	XX	G,G	A,A	INC (nd)

(lc)

(f)

(ft)

(at)

(nd)

(ua)

NA

INC

Low coverage. The amount of signal for a single allele failed to meet the interpretation threshold.

Imbalanced. The balance threshold for the alleles was exceeded.

Interpretation threshold. A non-stutter allele is present between the analytical and interpretation thresholds.

Analytical threshold. The amount of signal for the most intense allele failed to meet the analytical threshold.

Not detected. Signal was not detected for the locus

User altered. The system's call for the locus was modified by a user.

Not analyzed. A result is not available for the locus as it was excluded from the analysis.

Inconclusive. The genotype for the locus is not reported.

Coverage Information

Locus	Allele Name	Typed Allele?	Reads
rs3737576	A	Yes	5
rs3737576	G	Yes	4
rs7554936	C	Yes	68
rs7554936	T	No	
rs2814778	A	Yes	387
rs2814778	G	No	
rs798443	A	Yes	59
rs798443	C	No	
rs1876482	G	Yes	123
rs1876482	T	No	

样品基因型报告

样品基因型报告包含单个样品 STR 和 iSNP 位点的结果数据和图表以及支持信息。报告提供的信息与样品位点详细信息表中的信息相同。请参见 *STR 样品详细信息表*（第 34 页）和 *SNP 样品详细信息表*（第 37 页）。

该报告是可供下载的 Microsoft Excel 工作簿文件，可使用排序过滤器以及下拉列表对其进行自定义。已创建的样品基因型报告可从“Project（项目）”页面的“Sample Genotype（样品基因型）”选项卡下载。

该工作簿由 9 个工作表组成：

- ▶ 常染色体 STR
- ▶ 常染色体 STR 图
- ▶ Y-STR
- ▶ Y-STR 图
- ▶ X-STR
- ▶ X-STR 图
- ▶ iSNP
- ▶ iSNP 图
- ▶ 设置

- 1 在“Project（项目）”页面上，选择 **Sample Genotype（样品基因型）** 选项卡。
- 2 单击蓝色 **Generate Report（生成报告）** 按钮。
- 3 选择 **Sample Details（样品详细信息）** 或 **Sample Summary（样品摘要）**。
“Sample Details（样品详细信息）”报告包括分型等位基因和未分型等位基因。
“Sample Summary（样品摘要）”报告只包括分型等位基因。
- 4 在“Generate Reports（生成报告）”框中，从下拉列表中选择某个分析名称，然后选择样品。
- 5 单击蓝色 **Generate（生成）** 按钮。
在报告列表右侧，将为每个生成的报告显示一个“Pending（待处理）”按钮。报告完成之后，“Pending（待处理）”按钮会变成“Download（下载）”按钮。
- 6 单击蓝色 **Download（下载）** 按钮以访问报告。



注意

如果在您打开样品基因型报告时 Excel 显示“受保护的视图”警告，请单击“Enable Editing（启用编辑）”按钮以查看工作簿的所有功能。

单个样品的样品基因型报告也可从“Sample Details（样品详细信息）”页面生成。

- 1 在“Project（项目）”页面的左侧窗格上找到一个分析。请参见 [查看项目页面](#)（第 19 页）。
- 2 单击蓝色箭头以打开样品列表。
- 3 单击列表中的一个样品以打开“Sample Details（样品详细信息）”页面。
- 4 单击蓝色 **Generate Report（生成报告）** 按钮。
- 5 选择 **Sample Details（样品详细信息）** 或 **Sample Summary（样品摘要）**。
- 6 单击蓝色 **Generate（生成）** 按钮。

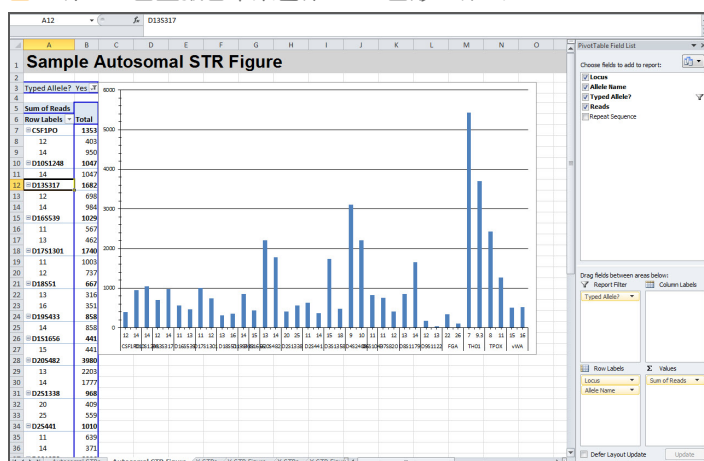
样品级别报告的常染色体 STR 工作表

样品基因型报告中的常染色体 STR 工作表显示分型等位基因的位点基因型、质量对照品质量控制指示器、片段数以及 STR 核苷酸序列。位点处长度相同但序列不同的等位基因用不同字体大小突出显示。有关工作表主体中列标题和质量对照品质量控制指示器含义的信息，请参见一般位点信息（第 32 页）和 STR 样品详细信息表（第 34 页）。

	A	B	C
1	Sample Autosomal STR Report		
2			
3	Sample	Sample 12	
4	Project	Your Example Project	
5	Analysis	1.0 - Your Example Run	
6	Run	Your Example Run	
7	Called Gender	XY	
8	Created	2014/10/30 1:25:47 AM by customer@yourlab.com	
9			
10	Autosomal STR Locus Information		
11	Loci Typed	28 / 28	
12	Single Source	Pass	
13	Interlocus Balance	Pass	
14	Locus	Genotype	Flags
15	Amelogenin	X,Y	
16	CSF1PO	12,13	
17	D10S1248	14,15	imbalanced
18	D12S391	19,19.3	
19	D13S317	12,13	
20	D16S539	12,13	
21	D17S1301	11,12	
22	D18S51	14,17	
23	D19S433	12,12	
24	D1S1656	12,13	
25			
26			
27			
28			
29			
30			
31			
32			
33			
34			
35			
36			
37			
38			
39			
40			
41			
42			
43			
44			
45	Coverage Information		
46	Locus	Allele Name	Typed Allele?
47	Amelogenin	0 Yes	874
48	CSF1PO	10 Yes	23 AGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGA
49	CSF1PO	11 Yes	694 AGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGA
50	CSF1PO	12 Yes	693 AGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGA
51	D10S1248	13 Yes	81 GGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGAA
52	D10S1248	14 Yes	820 GGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGAA
53	D10S1248	16 Yes	79 GGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGAA
54	D10S1248	17 Yes	586 GGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGGAAGAA
55	D12S391	16 Yes	16 AGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGA
56	D12S391	17 Yes	11 AGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGA
57	D12S391	17 Yes	119 AGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGA
58	D12S391	18 Yes	26 AGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGA
59	D12S391	18 Yes	874 AGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGA

图形工作表显示 STR 的数据透视表和数据透视图。图形工作表中的透视表 and 透视图从常染色体 STR 工作表填充。数据透视图展示所有常染色体 STR 的分型等位基因。数据透视表是每个位点处分型等位基因的片段汇总。“Typed Allele (分型等位基因)”列默认设置显示分型等位基因的值 (Typed Allele = Yes)。不过，您可以通过单击列标题右侧的过滤图标来修改设置。

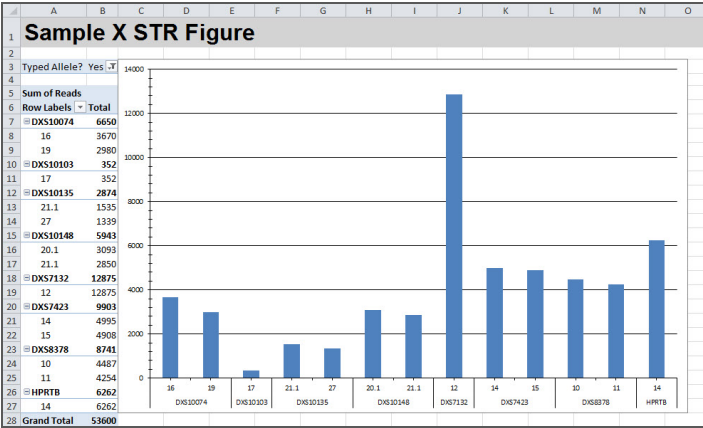
图1 样品基因型报告常染色体STR图形工作表



样品级别报告的 Y-STR 和 X-STR 工作表

	A	B	C	D
1	Sample X STR Report			
2				
3	Sample	Sample 1		
4	Project	Your Example Project		
5	Analysis	1.0 - Your Example Run		
6	Run	Your Example Run		
7	Called Gender	XX		
8	Created	2014/09/13 8:23:37 PM by admin@forenseq.uas		
9				
10	X STR Locus Information			
11	Loci Typed	8 / 8		
12	Single Source	Pass		
13	Interlocus Balance	Pass		
14	Locus	Genotype	Flags	
15	DXS10074	15,16		
16	DXS10103	17,19		
17	DXS10135	19,1,21		
18	DXS10148	17,21,1		
19	DXS7132	13,14	imbalanced	
20	DXS7423	15,15		
21	DXS8378	10,10		
22	HPRTB	12,12		
23				
24				
25	Coverage Information			
26	Locus	Allele Name	Typed Allele?	Reads Repeat Sequence
27	DXS10074		14 Yes	111 AAGAAAGAAAG
28	DXS10074		15 Yes	2194 AAGAAAGAAAG
29	DXS10074		15 Yes	15 AAGAAAGAAAG
30	DXS10074		16 Yes	1768 AAGAAAGAAAG
31	DXS10074		17 Yes	46 AAGAAAGAAAG

样品基因型报告中的 Y-STR 和 X-STR 工作表显示分型等位基因的位点基因型、质量对照品质量控制指示器、片段数以及核苷酸序列。位点处长度相同但序列不同的等位基因用不同字体大小突出显示。有关工作表主体中列标题和质量对照品质量控制指示器含义的信息，请参见一般位点信息（第 32 页）和 STR 样品详细信息表（第 34 页）。

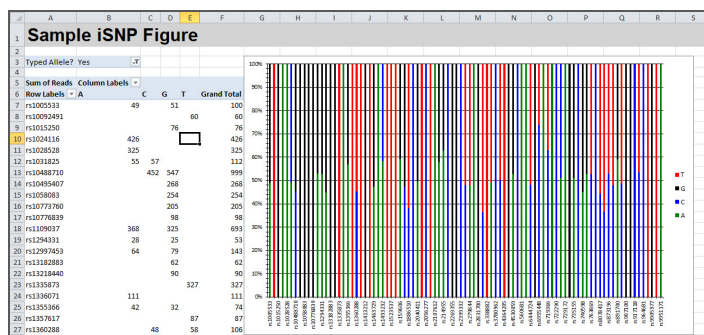


图形工作表显示 Y-STR 和 X-STR 的数据透视表和数据透视图。图形工作表中透视表和数据透视图的数据从各自相应的工作表填充。数据透视图展示左侧表中每个位点的片段总数信息。数据透视表是每个位点处一个等位基因的片段汇总。

样品级别报告的 iSNP 工作表

	A	B	C
1	Sample iSNP Report		
2			
3	Sample	Sample 1	
4	Project	Your Example Project	
5	Analysis	1.0 - Your Example Run	
6	Run	Your Example Run	
7	Called Gender	XX	
8	Created	2014/09/13 8:23:37 PM by customer@yourlab.com	
9			
10	iSNP Locus Information		
11	Loci Typed	93 / 94	
12	Single Source	Pass	
13			
14	Locus	Genotype	Flags
15	rs1005533	G,A	
16	rs10092491	T,T	
17	rs1015250	G,G	
18	rs1024116	A,A	
19	rs1028528	A,A	
20	rs1031825	C,C	
21	rs10488710	G,C	
111	Coverage Information		
112	Locus	Allele Name	Typed Allele? Reads
124	rs1031825	C	Yes 160
125	rs10488710	C	Yes 818
126	rs10488710	G	Yes 850
127	rs10495407	A	Yes 409
128	rs10495407	G	Yes 439
129	rs1058083	A	Yes 758
130	rs1058083	G	Yes 850

样品基因型报告中的 iSNP 工作表显示分型等位基因的基因型、质量对照品质量控制指示器和片段数。有关工作表主体中列标题含义的信息，请参见一般位点信息（第 32 页）和 SNP 样品详细信息表（第 37 页）。



图形工作表显示 iSNP 的数据透视表和数据透视图。图形工作表中的数据透视表和数据透视图的数据从工作表填充。数据透视图展示左侧表中每个位点的片段总数信息。在数据透视表中，列出了每个 iSNP 位点。第一列是位点名称，用 rs 编号标识。第二列、第三列、第四列和第五列列出可能的等位基因 (ACGT) 和片段数。“Grand Total (总计)” 列中按分型 SNP 等位基因列出每个样品的片段数。透视图用 100% 堆叠条形图显示了每个等位基因对基因型的贡献百分比。

样品级别报告的位点级别设置

Locus Settings					
Secondary Analysis Workflow Version 1.0.0					
STR General Settings			SNP General Settings		
Intralocus Balance (%)			Intralocus Balance (%)		
60			50		
STR Thresholds			SNP Thresholds		
Locus	Analytical Threshold (%)	Interpretation Threshold (%)	Stutter Filter (%)	Locus	Analytical Threshold (%)
Amelogenin	1.5	4.5	0	rs1450413	1.5
D1S1656	1.5	4.5	25	rs5560511	1.5
TPOX	1.5	4.5	10	rs1294331	1.5
D2S441	1.5	4.5	7.5	rs10495407	1.5
D2S1338	1.5	4.5	20	rs891700	1.5
D3S1358	1.5	4.5	15	rs1413212	1.5
D4S2408	1.5	4.5	7.5	rs817274	1.5

设置工作表显示分析阈值和解释阈值以及用于样品分析的影子过滤。

表型判断报告

“Phenotype Estimation（表型判断）”报告包含单个样品的结果数据和图表以及支持信息。除样品中的参考样品以外，报告所提供的信息与表型判断相同。请参见生成表型判断（第 61 页）和表型判断 SNP 样品详细信息表（第 59 页）。

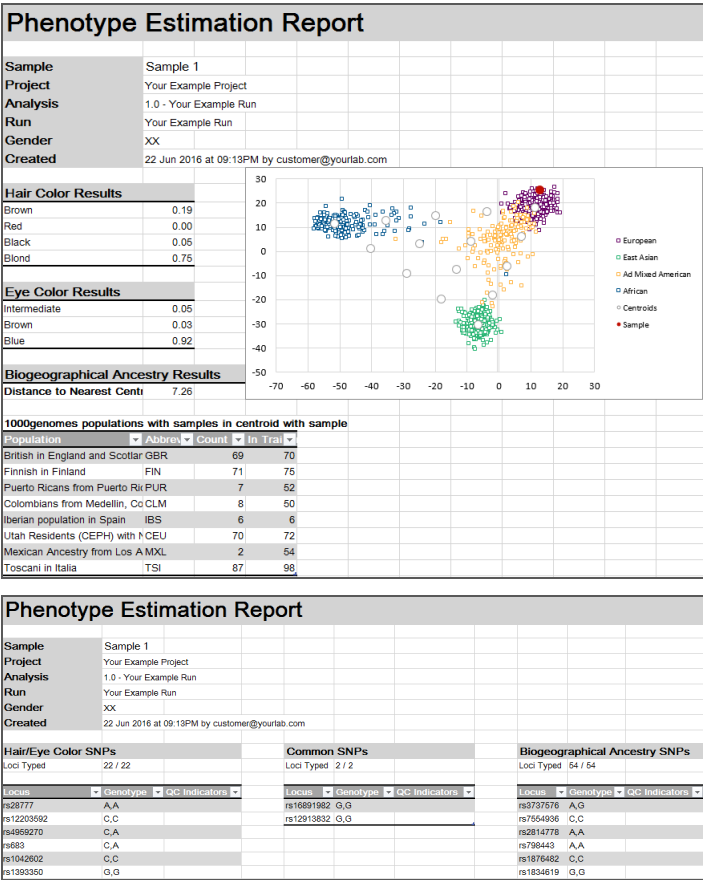


图 2 表型判断报告 SNP 数据覆盖范围

Coverage Information			
Locus	Allele Name	Typed Allele?	Reads
rs3737576	A	Yes	53
rs3737576	G	Yes	47
rs7554936	C	Yes	682
rs7554936	T	No	0
rs2814778	A	Yes	3870
rs2814778	G	No	0
rs798443	A	Yes	596
rs798443	G	No	0
rs1876482	C	Yes	1233
rs1876482	T	No	0

该报告是可供下载的 Microsoft Excel 工作簿文件，可使用排序过滤器以及下拉列表对其进行自定义。对样品执行表型判断后，即可根据判断创建报告。报告可从“Project（项目）”页面的“Phenotypes（表型）”选项卡中进行下载。

该工作簿由 4 个工作表组成：

- ▶ 判断
- ▶ SNP 数据
- ▶ SNP 平衡图
- ▶ 设置

- 1 在“Project（项目）”页面上，选择 **Phenotypes（表型）** 选项卡。
- 2 单击列表中样品所对应的蓝色链接图标。
列表中的样品即为具有表型判断的样品。
- 3 单击蓝色 **Generate Report（生成报告）** 按钮。
完成报告后，即会显示“Download（下载）”图标。
- 4 单击蓝色 **Download（下载）** 按钮以访问报告。

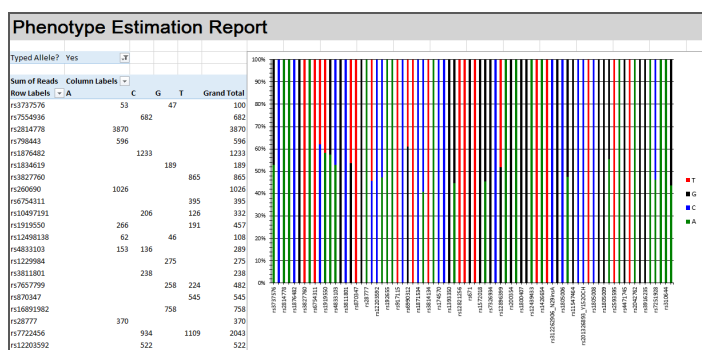
单个样品的表型判断报告也可在完成判断之后从“Phenotype Estimation（表型判断）”页面生成。请参见 [生成表型判断](#)（第 61 页）。



注意

报告中的分型等位基因所反映的是当前数据。如果生成表型判断之后更新了 SNP 等位基因检出，则请再次执行表型判断并重新生成报告。

表型判断报告的 SNP 平衡工作表



SNP 平衡图形工作表显示用于表型判断报告的 SNP 数据透视表和数据透视图。SNP 平衡图形工作表中的数据透视表和数据透视图的数据从工作表填充。数据透视图展示左侧表中每个位点的片段总数信息。在数据透视表中，列出了每个 SNP 位点。第一列是位点名称，用 rs 编号标识。第二列、第三列、第四列和第五列列出可能的等位基因（ACGT）和片段数。“Grand Total（总计）”列中按分型 SNP 等位基因列出每个样品的片段数。透视图用 100% 堆叠条形图显示了每个等位基因对基因型的贡献百分比

表型判断报告的位点设置

Phenotype Estimation Locus Settings		
Secondary Analysis Module Version 1.0.14351		
SNP General Settings		
Intralocus Balance (%)		50
SNP Thresholds		
Locus	Analytical Threshold (%)	Interpretation Threshold (%)
rs3737576	1.5	4.5
rs7554936	1.5	4.5
rs2814778	1.5	4.5
rs798443	1.5	4.5
rs1876482	1.5	4.5
rs1834619	1.5	4.5
rs3827760	1.5	4.5

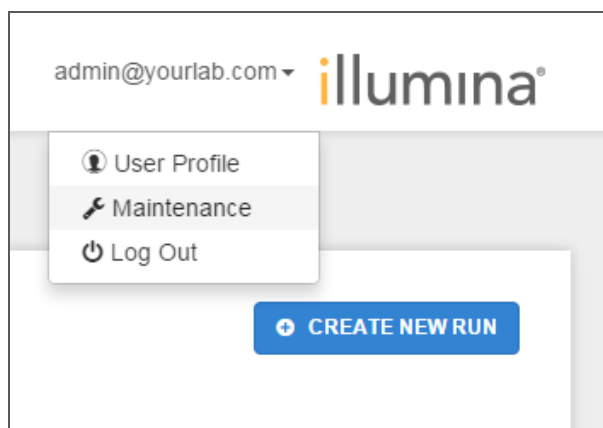
设置工作表显示样品表型判断中位点的分析阈值和解释阈值。工作表还显示分析中 SNP 的位点内平衡设置。

系统设置

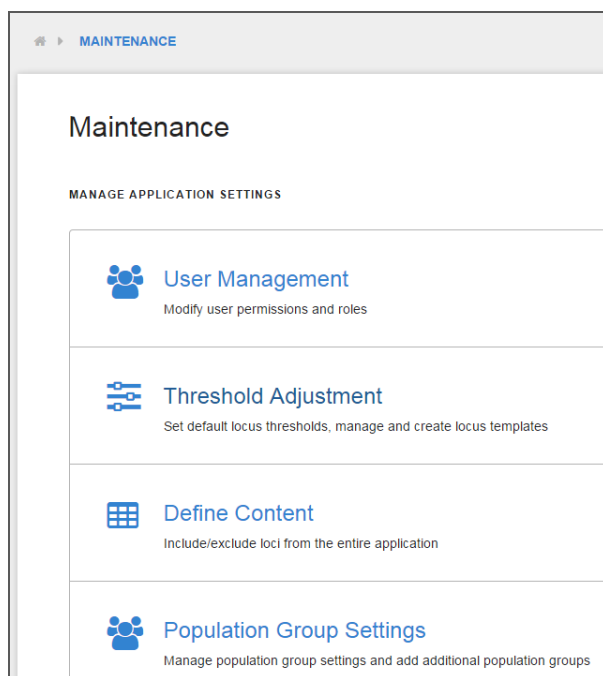
简介	78
通知	80
用户管理	81
更改位点阈值	83
定义用于分析的位点内容	86
定义群体研究的位点	88
群体组设置	89



“Maintenance（维护）”页面提供各项系统设置。“Maintenance（维护）”页面和系统设置功能仅向具有管理员帐户权限的用户显示和提供。



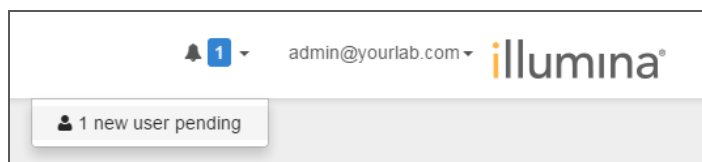
要访问“Maintenance（维护）”页面，请单击用户帐户下拉列表旁的箭头并选择 **Maintenance（维护）**。



可从“Maintenance（维护）”页面访问以下系统设置功能。

表 27 系统设置功能

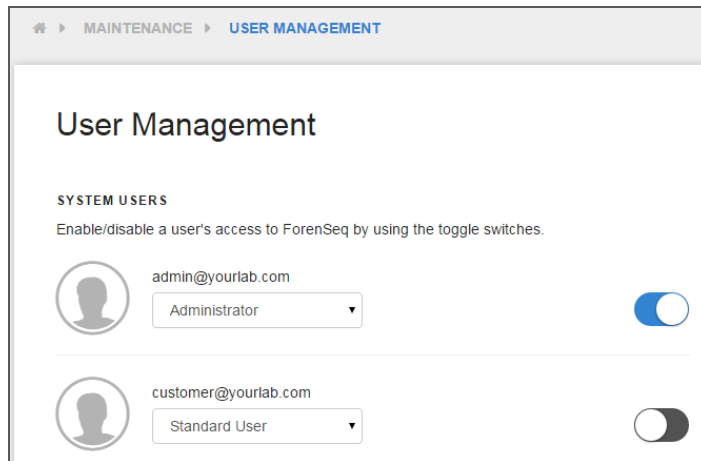
设置名称	描述
用户管理	激活或停用用户帐户。修改用户权限和角色，包括管理员权限分配。
阈值调整	设置默认分析阈值。创建其他分析设置模板。创建位点模板。
定义内容	控制在软件中显示并由软件分析的位点。
群体研究中使用的位点	控制群体统计信息计算中包含的位点。
群体组设置	选择用于计算群体统计信息的一或多个群体数据库。您可以选择软件随附的群体数据库，也可以上载您自己的数据库。



用户以管理员的身份登录时，需要注意的待处理通知会显示在页面右上角小铃旁边的蓝色框中。要查看待处理通知，请单击通知数目旁边的向下箭头。

单击通知信息警报会打开与通知相关的页面。例如，如果通知是让您批准新用户，将会打开“User Management（用户管理）”页面。单击通知信息警报之后，提醒便不再出现在页面上。

用户管理



系统访问由“User Management（用户管理）”页面上的帐户管理进行控制。系统访问可通过“User Management（用户管理）”页面上的帐户管理进行控制。“User Management（用户管理）”页面可从“Maintenance（维护）”页面启动。具有管理员权限的用户可以启用和禁用系统帐户并分配帐户访问级别。

用户在软件的登录页面上创建帐户后，需要管理员在“User Management（用户管理）”页面批准该帐户后，方可登录并访问系统。已启用的帐户有权访问 ForenSeq 通用分析软件和仪器。

所有帐户均在“User Management（用户管理）”页面中列出。每个帐户的访问级别显示在帐户 ID 下方的下拉列表中。帐户旁的切换开关可指示该帐户是已启用还是禁用。切换开关为灰色的帐户已禁用，用户无法登录。

启用和禁用帐户

用户可在软件的登录页面创建帐户。管理员启用该帐户后，用户才能登录并访问系统。当用户创建帐户后，管理员用户会收到一条消息，指出该帐户正等待创建。管理员批准帐户后，用户便可登录系统。

管理员启用帐户（在“User Management（用户管理）”页面上控制）之后，用户就可以登录了。如果用户在帐户得到批准之前再次尝试登录，将会收到一条消息，指出该帐户未获得登录批准，请与管理员联系。

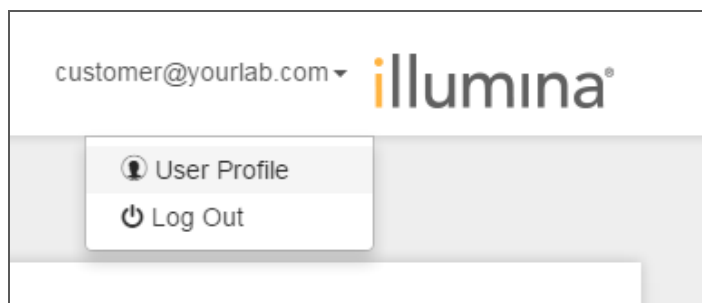
要启用帐户，请单击帐户名称旁边的切换开关，以使开关显示蓝色背景并处于右侧位置。

要禁用帐户，请单击帐户名称旁边的切换开关，以使开关显示灰色背景并处于左侧位置。

分配帐户访问级别

每个用户都会分配到一个决定其对系统的访问权限的组。具有管理员权限的用户拥有普通用户的所有访问权限，此外还可配置从“Maintenance（维护）”页面启动的各个页面上的系统设置。管理员帐户权限可由其他管理员用户分配或移除。

更改帐户密码

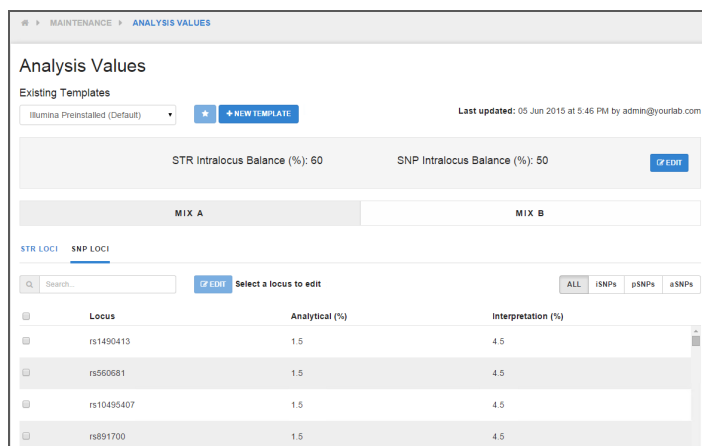


使用当前密码登录时，可更改与帐户相关联的当前密码。密码更改在您下一次需要登录时生效。

要更改用户密码，请执行下列步骤：

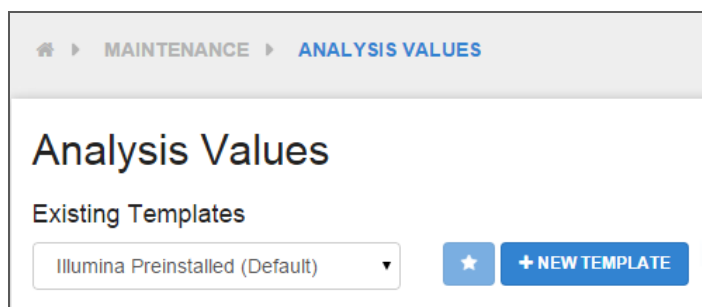
- 1 从帐户下拉列表中选择 **User Profile**（用户配置文件）。
- 2 输入当前密码。
- 3 输入新密码。密码必须符合有效密码的系统要求。
- 4 在“Confirm New Password（确认新密码）”字段中，再次输入新密码。
- 5 选择 **Save**（保存）。

更改位点阈值



影响基因型检出和质量对照品质量控制指示器设置的位点阈值可在“Analysis Values（分析值）”页面进行更改。“Analysis Values（分析值）”页面可从“Maintenance（维护）”页面启动。请参见简介（第 78 页）。具有管理员权限的用户可以更改当前阈值，也可以创建新的阈值模板。对位点阈值的更改随后可以应用到新的分析中。

创建位点阈值模板

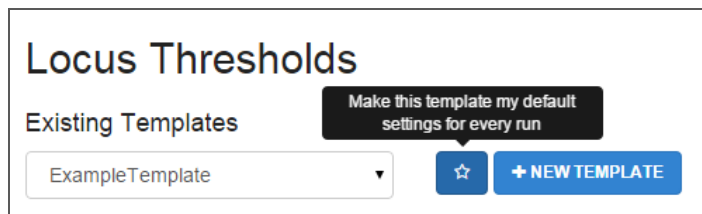


一组位点阈值设置用单个名称另存为模板，方便在系统中访问和参考。新建模板时，系统会根据创建时所打开模板的设置来创建。位点阈值模板可使用“Analysis Settings（分析设置）”按钮来访问。

要新建模板，请从“Maintenance（维护）”页面访问“Analysis Values（分析值）”页面。

- 1 从“Existing Templates（现有模板）”下拉列表中，选择用作新模板基础的模板。
- 2 单击 **+New Template（+新模板）** 按钮
- 3 输入模板的名称。
- 4 单击 **Save（保存）**。

指定默认位点阈值模板



任何位点阈值模板都可指定为系统默认模板。默认模板的用途是定义主要版本分析的位点阈值。主要版本分析是对运行版本或在运行完成时进行的第一次分析。

要将某个模板指定为默认模板，请从“Maintenance（维护）”页面访问“Analysis Values（分析值）”页面。

- 1 从“Existing Templates（现有模板）”下拉列表中选择模板。
- 2 单击蓝色星星图标。

更改分析级别设置

模板中的 STR 位点内平衡设置和 SNP 位点内平衡设置将用于一次分析过程中的所有位点。这些分析级别设置适用于所有 DNA 引物混合液类型和位点。

要更改模板的分析级别设置，请从“Maintenance（维护）”页面访问“Analysis Values（分析值）”页面。

- 1 从“Existing Templates（现有模板）”下拉列表中选择模板。
- 2 输入新的 STR 位点内平衡或 SNP 位点内平衡值。
如果之前更改过这些值，请在显示 STR 位点内平衡和 SNP 位点内平衡值的行中单击蓝色 **Edit（编辑）** 按钮。然后输入新的 STR 位点内平衡或 SNP 位点内平衡值。
- 3 单击 **Save（保存）**。

单击“Save（保存）”后，新设置便会应用于模板。页面右上角的“Last Updated（上次更新）”时间戳会刷新为新的日期和时间，确认对模板的分析设置值做出更改的时间。

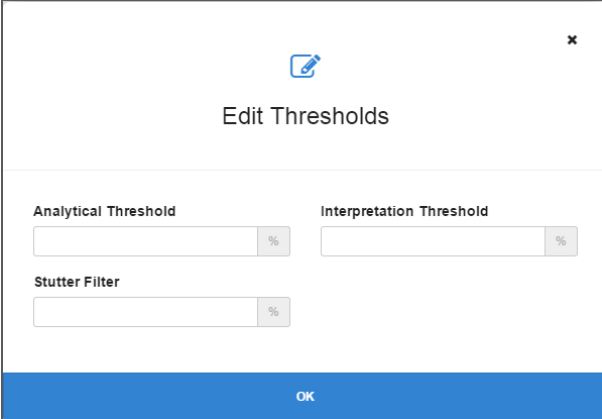
更改位点级别设置

MIX A		
STR VALUES SNP VALUES		
Q	Search...	EDIT Select a locus to edit
☐	Locus	Analytical (%)
☒	Amelogenin	1.5
☐	CSF1PO	1.5
☐	D1S1656	1.5

如果您更改个别位点的阈值，请务必考虑是否要将更改应用到 DNA 引物混合液 A 和 DNA 引物混合液 B。

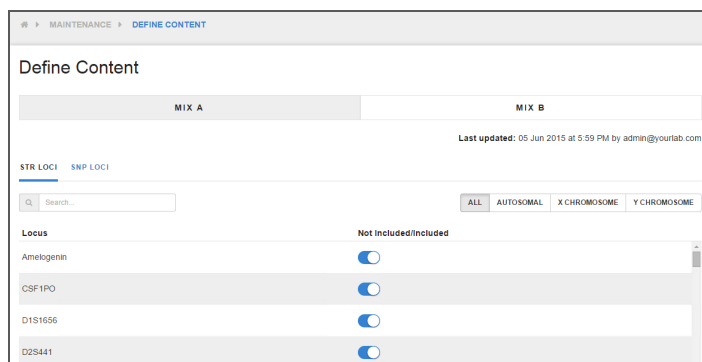
要更改模板的位点级别设置，请从“Maintenance（维护）”页面访问“Analysis Values（分析值）”页面。

- 1 从“Existing Templates（现有模板）”下拉列表中选择模板。
- 2 选择“DNA Primer Mix A（DNA 引物混合液 A）”或“DNA Primer Mix B（DNA 引物混合液 B）”选项卡。
- 3 选择“STR loci（STR 位点）”或“SNP loci（SNP 位点）”选项卡。
要查找特定位点，您可以使用搜索功能或选择列表上方的过滤按钮过滤位点。
 - ▶ 对于 STR，可将列表过滤为显示全部、常染色体、X 染色体或 Y 染色体
 - ▶ 对于 SNP，可将列表过滤为显示全部、iSNP、aSNP 或 pSNP
- 1 要选择位点以进行位点级别更改，请单击位点名称左侧的小框。要选择选项卡中的所有位点，请单击列表顶部左侧的小框。
- 2 单击蓝色 **Edit（编辑）** 按钮。
- 3 “Edit Threshold（编辑阈值）”对话框即会打开。
- 4 为位点级别设置输入新值。



- 5 单击 **OK（确定）**。
单击“OK（确定）”后，新设置便会应用于模板。页面右上角的“Last Updated（上次更新）”时间戳会刷新为新的日期和时间，确认对模板的位点级别设置值进行更改的时间。

定义用于分析的位点内容



配备 ForenSeq 通用分析软件是为了分析 ForenSeq 试剂盒中包括的所有位点。尽管软件可以分析位点的整个范围，不过，位点内容可以由管理员来定义。系统不会分析取消选择的位点，也不会生成这些位点的结果。

在“Define Content（定义内容）”页面中可以控制要纳入分析的位点选择。默认情况下，软件会在分析中包括所有试剂盒位点。“Define Content（定义内容）”页面从“Maintenance（维护）”页面启动。请参见简介（第 78 页）。



注意

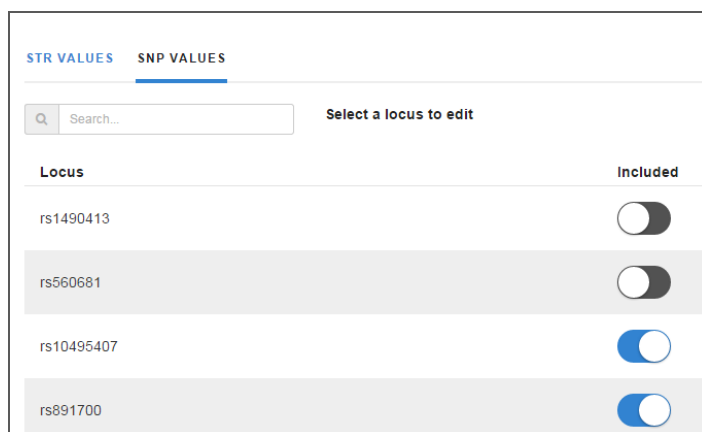
系统根据是否有迹象表明存在足够数量的 Y 位点来为样品分配性别。修改要纳入分析的位点时，至少需要 3 个 X 位点或 3 个 Y 位点才能确定性别。如果没有足够的 X 或 Y 位点处于活动状态，则不能确定样品的性别，将向所有样品分配 *Inconclusive*（不确定）状态。在此情况下，无法检出性别的原因在于位点的最大拷贝数是已分配性别检出的最大拷贝数。例如，X 位点的拷贝数为 2。



注意

如果您执行表型判断，则停用 ≥ 1 pSNP 可能妨碍对头发和眼睛颜色的判断。将需要一整套 ForenSeq pSNP。

选择位点内容



默认情况下，软件会在分析中包括所有试剂盒位点。要定义分析中的位点，请从“Maintenance（维护）”页面访问“Define Content（定义内容）”页面。

- 1 选择“DNA Primer Mix A（DNA 引物混合液 A）”或“DNA Primer Mix B（DNA 引物混合液 B）”选项卡。
- 2 选择“STR loci（STR 位点）”或“SNP loci（SNP 位点）”选项卡
要查找特定位点，您可以使用搜索功能或选择列表上方的过滤按钮过滤位点。
 - ▶ 对于 STR，可将列表过滤为显示全部、常染色体、X 染色体或 Y 染色体
 - ▶ 对于 SNP，可将列表过滤为显示全部、iSNP、aSNP 或 pSNP
- 1 要取消选择某个位点，请单击位点名称旁边的切换开关，以使开关显示灰色背景并处于左侧位置。

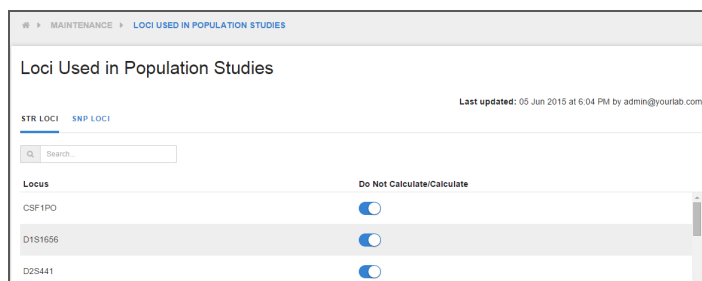


注意

取消选择位点的操作专门针对 DNA 引物混合液类型。如果某个位点存在于多个混合液类型中，则您可能需要考虑调整两种 DNA 引物混合液。

- 2 要选择要纳入分析中的位点，请单击位点名称旁边的切换开关，以使开关显示蓝色背景并处于右侧位置。

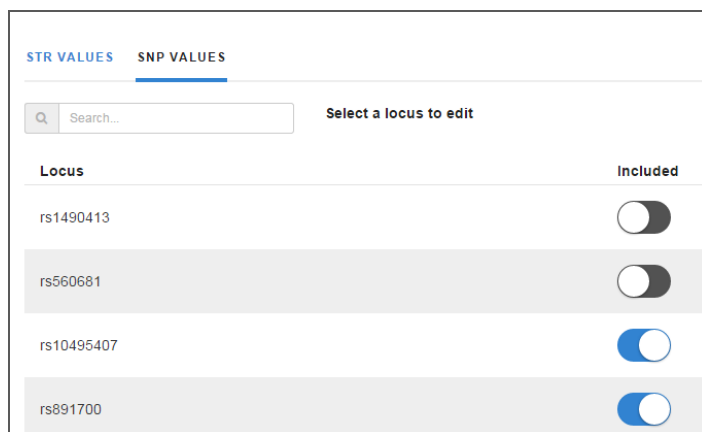
定义群体研究的位点



默认情况下，ForenSeq 通用分析软件在计算群体统计信息时会使用 ForenSeq 试剂盒中包括的所有位点。用于计算群体统计信息的位点内容可由管理员定义。系统将不使用取消选择的位点。

在“Locus Used in Population Studies（用于群体研究中的位点）”页面中可以控制要纳入群体统计信息计算的位点选择。

选择用于群体研究的位点内容



默认情况下，软件会在分析中包括所有试剂盒位点。要定义分析中的位点，请从“Maintenance（维护）”页面访问“Define Content（定义内容）”页面。

- 1 选择“STR loci（STR 位点）”或“SNP loci（SNP 位点）”选项卡。
要查找特定位点，您可以使用搜索功能或选择列表上方的过滤按钮过滤位点。
 - ▶ 对于 STR，可将列表过滤为显示全部、常染色体、X 染色体或 Y 染色体
 - ▶ 对于 SNP，可将列表过滤为显示全部、iSNP、aSNP 或 pSNP
- 2 要取消选择某个位点，请单击位点名称旁边的切换开关，以使开关显示灰色背景并处于左侧位置。
- 3 要选择某个要包括的位点，请单击位点名称旁边的切换开关，以使开关显示蓝色背景并处于右侧位置。

群体组设置

MAINTENANCE

POPULATION GROUP SETTINGS

Population Group Settings

METHOD

☒ Random Match Probability (RMP) ☐ Likelihood Ratio (LR)

SOURCE ATTRIBUTION THRESHOLD

1 in

ILLUMINA PREINSTALLED

These are population groups that came with ForenSeq. Toggle to exclude the population group results.

☒	Caucasian: NIST 1036 U.S. Population Dataset	Min Allele Freq 0.00693	Theta 0.01
☒	African American: NIST 1036 U.S. Population Dataset	Min Allele Freq 0.00731	Theta 0.01
☒	Asian: NIST 1036 U.S. Population Dataset	Min Allele Freq 0.0258	Theta 0.01
☒	Hispanic: NIST 1036 U.S. Population Dataset	Min Allele Freq 0.0106	Theta 0.01

CUSTOM

Create and upload your own population databases here. Toggle to exclude the population group results.

需要有以下 2 个组件，软件才能进行群体统计信息计算：至少一个参考群体组数据库，一种计算方法。软件预安装了数个现成可用的群体组数据库。您可以使用软件随附的群体数据库，也可以上载您自己的数据库。虽然随机匹配概率是系统默认的计算方法，但是您可以改为选择似然比。软件还支持定义源归因阈值的功能。源归因相对于 Budowle 等编著的准则。¹

群体组数据库选择、群体统计信息计算方法和源归因阈值在“Population Group Settings（群体组设置）”页面上控制。“Population Group Settings（群体组设置）”页面可从“Maintenance（维护）”页面启动。请参见简介（第 78 页）。

资源

1. Budowle B、Chakraborty R、Carmody G、Monson KL。法医 DNA 谱的源归因。《法医学通讯》(Forensic Science Communications)。2000；2(3)。

定义统计信息计算方法

METHOD

☒ Random Match Probability (RMP) ☐ Likelihood Ratio (LR)

SOURCE ATTRIBUTION THRESHOLD

1 in

ForenSeq 通用分析软件支持通过随机匹配概率或似然比方法（使用 $2p$ 或 $2p - p^2$ 规则）来计算群体统计信息。使用似然比方法会创建从随机匹配概率方法检索的结果的倒数。

默认情况下，软件使用随机匹配概率及 $2p - p^2$ 设置来进行群体统计信息计算。可在“Population Group Settings（群体组设置）”页面上更改用于计算的方法。如果您选择另一种计算方法，此后系统中所有的新计算将沿用此方法。现有结果保持不变。



注意

如果您选择似然比，则软件将自动倒转源归因阈值设置。请参见[更改源归因阈值](#)（第 90 页）。

可在“Population Group Settings（群体组设置）”页面中控制计算方法的选择。要更改群体统计信息的计算方法或计算规则，请从“Maintenance（维护）”页面访问“Population Group Settings（群体组设置）”页面。

- 1 在该页面的“Method（方法）”区域中，选择 **Random Match Probability（RMP）（随机匹配概率（RMP））** 或 **Likelihood Ratio（LR）（似然比（LR））**。
- 2 在该页面的“Population Statistics Calculation（群体统计信息计算）”区域中选择 **Use $2p$ （使用 $2p$ ）** 或 **Use $2p - p^2$ （使用 $2p - p^2$ ）**。
- 3 单击 **Save（保存）**。

将 $2p$ 规则应用于纯合子位点

当位点的基因型是纯合子（二倍体）时，群体统计信息的计算公式是 $P(A)^2 + P(A) \times (1 - P(A)) \times \theta$ ，其中 $P(A)$ 是用于参考群体的等位基因 A 的有效频率， θ 是群体结构校正系数。

通过在位点详细信息框中应用 $2p$ 规则可以更改纯合子位点的计算方法。相关指导，请参见[更新和修改分型结果](#)（第 38 页）。

在位点详细信息框中将 $2p$ 规则应用于纯合子位点的结果取决于“Population Group Settings（群体组设置）”页面上的群体统计信息计算设置。当设置为“Use $2p$ （使用 $2p$ ）”并且在位点详细信息框中应用了 $2p$ 规则时，计算公式变为 $2 \times P(A)$ 。相反，当群体统计信息计算设置为“Use $2p - p^2$ （使用 $2p - p^2$ ）”并且在位点详细信息框中应用了 $2p$ 规则时，计算公式变为 $2 \times P(A) - P(A)^2$ 。

更改源归因阈值

定义源归因阈值有助于群体组统计信息在显示栏中实现可视化。小于源归因阈值频率的群体统计信息将以橙色显示在结果栏中。阈值在显示屏的结果下方显示为灰色的长条。

源归因阈值设置有两种，每种设置均对应于一种特定的群体组统计信息计算方法。群体统计信息的计算由软件执行，采用随机匹配概率或者似然比方法。使用似然比方法会创建从随机匹配概率方法检索的结果的倒数。默认情况下，与随机匹配概率方法相对应，源归因阈值设置为 > 1 。



注意

如果您选择随机匹配概率，则软件会自动倒转源归因阈值设置。请参见[更改源归因阈值](#)（第 90 页）。

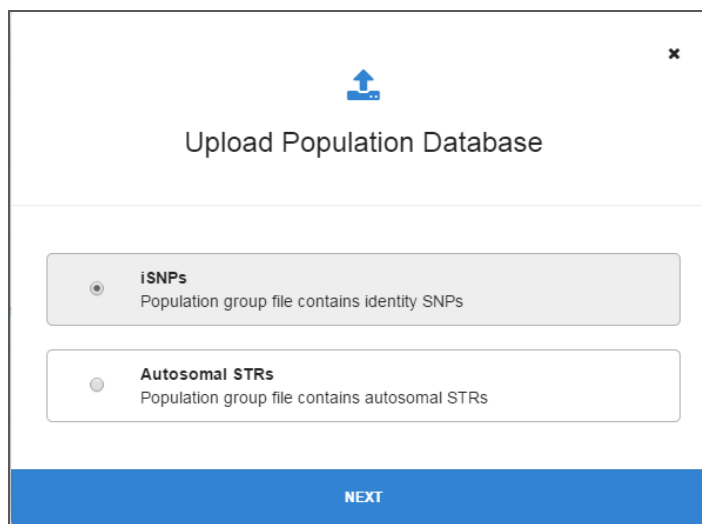
要更改系统所用的源归因阈值，请从“Maintenance（维护）”页面访问“Population Group Settings（群体组设置）”页面。执行以下步骤。

- 1 如果使用随机匹配概率进行群体统计信息计算，请在“Source Attribution Threshold（源归因阈值）”字段中输入一个 > 1 的值。如果使用似然比，请输入一个 < 1 的值。
- 2 单击 **Save（保存）**。单击“Cancel（取消）”以返回到更改后的源归因阈值。

添加群体组

除了随软件安装的群体组之外，您还可以添加自己的自定义群体组，以在计算群体统计信息时使用。要添加群体组，请从“Maintenance（维护）”页面访问“Population Group Settings（群体组设置）”页面。

- 1 选择该页面“Custom（自定义）”区域中的 **Add Population Group（添加群体组）** 按钮。
- 2 单击 **iSNPs** 或 **Autosomal STRs（常染色体 STR）** 定义要添加的群体组。



- 3 单击 **Next（下一步）** 按钮。
- 4 选择要上载的群体组文件。
- 5 单击 **Upload Population Database（上载群体数据库）**。
上载文件时，系统会显示文件验证的结果。如果您收到错误消息，在多数情况下仍然可以继续上载，并定义排除了有错误的样品的群体组。请参见 [群体组文件上载故障诊断](#)（第 108 页）。要放弃上载群体组，请关闭“Upload Population Database（上载群体数据库）”窗口。
- 6 单击 **Next（下一步）**。
- 7 在“Database Name（数据库名称）”字段中输入群体组的名称。
“Minimum Allele Frequency（最低等位基因频率）”字段中会显示一个默认值。系统根据群体大小使用等式“最低等位基因频率 = $5/2N$ ”计算出该默认值。N 是组中研究对象的数量。
- 8 单击 **Finish（完成）**。

自定义群体组要求

要成功添加自定义的群体组，软件需要文件符合特定格式。



注意

自定义群体组文件不支持的位点类型包括 X STR、Y STR、aSNP、pSNP 和具有 3 个等位基因的位点。

表 28 自定义群体组文件的要求

要求类型	详细信息
文件类型	文件内容是制表符分隔的文本文件 (*.txt)。
受支持的 STR 位点类型	具有包含数字的基因型条目的常染色体 STR
受支持的 SNP 位点类型	具有包含 A、C、T 或 G 的基因型条目的 iSNP。每个基因型必须正好包含 2 个等位基因。
纯合子	条目包含等位基因 2 次。例如，输入 A A 或 12 12。
群体组中的研究对象数	> 3 且 ≤ 2500
位点名称	与软件中的位点名称相匹配。
表行	表的第一行包含要定义的位点。在随后的行中，每个研究对象标识符对于行都是唯一的，不会在其他行中重复。
表列	表的第一列包含每行的研究对象标识符。每个研究对象必须包含文件中每个位点的基因型。

自定义群体组文件示例

用于在自定义群体文件中输入基因型的选项有 2 种。请确保文件一致，并且文件中的每个样品在表中以相同的方式输入。

在第一个表选项中，每个等位基因位于独立的单元格中，因此每个位点有 2 列数据。

样品代码	CFS1PO	CFS1PO	D10S1248	D10S1248	DS12S391	DS12S391
STRSample1	11	12	14	14	17	21
STRSample2	9	11	12	13	16	16
STRSample3	10	12	14	15	16	20
STRSample4	11	12	11	14	16	19
STRSample5	8	12	14	14	15	18

在第二个表选项中，每个位点在单个列中，并且用逗号分隔等位基因。

样品代码	rs1005533	rs10092491	rs1015250	rs1024116	rs1028528	rs1031825
SNPSample1	A,G	T,C	C,G	A,A	A,G	C,C
SNPSample2	G,A	T,T	G,C	A,A	G,A	A,C
SNPSample3	G,G	T,C	G,G	G,G	G,A	A,A
SNPSample4	G,A	C,T	C,G	A,G	A,G	C,C
SNPSample5	A,A	T,T	C,G	G,A	G,A	A,A

选择群体组

ILLUMINA PREINSTALLED			
These are population groups that came with ForenSeq. Toggle to exclude the population group results.			
☒	Caucasian: NIST 1036 U.S. Population Dataset	Min Allele Freq 0.00693	Theta 0.01
☐	African American: NIST 1036 U.S. Population Dataset	Min Allele Freq 0.00731	Theta 0.01
☐	Asian: NIST 1036 U.S. Population Dataset	Min Allele Freq 0.0258	Theta 0.01
☐	Hispanic: NIST 1036 U.S. Population Dataset	Min Allele Freq 0.0106	Theta 0.01
☒	SNPGenotype	Min Allele Freq 0.0250	Theta 0.01

随软件安装的群体组以及您定义的用于计算群体统计信息的任何群体组均会在“Population Group Settings（群体组设置）”页面列出。最低等位基因频率和 Theta 值显示在每个群体组旁边。默认情况下，随软件安装的所有群体组均可用于群体统计信息计算。

要取消选择某个群体组，不将其用于群体统计信息计算，请单击该群体组名称旁边的切换开关，以使开关显示灰色背景并处于左侧位置。

要选择某个群体组用于群体统计信息计算，请单击该群体名称旁边的切换开关，以使开关显示蓝色背景并处于右侧位置。

分析指标和过程

简介	96
分析指标	97
分析过程	98



简介

ForenSeq 通用分析软件会对来自 MiSeq FGx 和 RTA 软件的数据执行一系列分析步骤，以获得在仪器上测序的样品的 STR 和 SNP 信息。

分析指标

在测序运行期间，RTA 会生成包含 ForenSeq 通用分析软件所用分析指标的数据文件。ForenSeq 通用分析软件中显示的指标有簇通过过滤、碱基检出质量分值以及定相和预定相值。

簇通过过滤

在分析期间，RTA 会过滤原始数据，按 Illumina 纯度过滤度量值移除任何不符合整体质量的片段。碱基检出的纯度为最亮的强度与最亮和第二亮的强度之和的比。

如果在前 25 次循环中，纯度 < 0.6 的碱基检出不超过 1 个，簇将通过过滤 (PF)。

质量分值

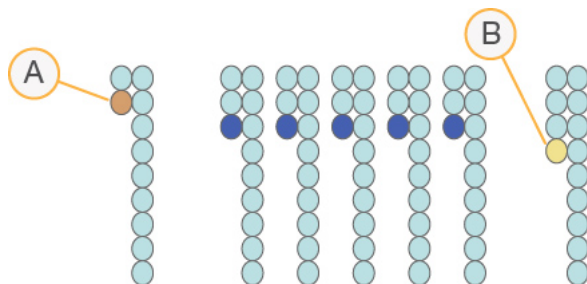
系统会将每个片段的质量分值与实验分析方法的基准值进行比较。如果片段的平均质量低于基准值，则会显示橙色指示器。

在测序运行期间，系统会在采集期间计算碱基检出质量分值。

定相和预定相

在测序反应期间，簇中的每个 DNA 链在每次循环中均会扩展一个碱基。一小部分 DNA 链可能会变为与当前结合循环异相的状态，要么落在碱基后面（定相），要么跳到碱基前面（预定相）。定相和预定相率表示对在每次循环中变为定相或预定相状态的分子部分的估计。

图 3 定相和预定相



- A 具有定相碱基的片段
- B 具有预定相碱基的片段

一个片段中执行的循环数量比分析的循环数量多一个。

分析过程

ForenSeq 通用分析软件会对 MiSeq FGx 上使用 ForenSeq DNA 特征制备套件制备的样品文库生成的测序数据进行分析。ForenSeq 通用分析软件会对 MiSeq FGx 基于使用 ForenSeq DNA 特征制备试剂盒制备的样品库生成的测序数据进行分析。分析过程包括逆多重分析、序列比对、等位基因计数和基因型检出。质量对照品指示器可反映 DNA 混合液检测和基因型检出质量等方面的结果。质量控制指示器可反映 DNA 混合液检测和基因型检出质量等方面的结果。

ForenSeq 通用分析软件可指出 ForenSeq DNA 特征制备套件中两种 DNA 引物混合液任一种中扩增的 STR 和 SNP 位点。ForenSeq 通用分析软件可指出 ForenSeq DNA 特征制备试剂盒中两种 DNA 引物混合液中任一种混合液的扩增的 STR 和 SNP 位点。分析针对 STR 和 SNP 位点的已扩增和已测序 DNA 执行，包括：

- ▶ 常染色体 STR
- ▶ X-STR
- ▶ Y-STR
- ▶ iSNP
- ▶ pSNP
- ▶ aSNP

适合的分析对象包括单一样本的 DNA 样品以及复杂的法医取证样品。为了进行序列比对，会确定靶点类型是 SNP 还是 STR。然后将每个片段与 hg19 人类参考序列（对应于引物库中估计的位点）比对，以确定位点和重复长度。

比对之后，会基于片段数量对潜在等位基因计数。计数用于检测样品是否为混合液，检出基因型以及分配质量对照品质量控制指示器。质量对照品质量控制指示器可帮助进行混合液检测和样品解释。



注意

有关 hg19 序列的详细信息，请参见 <http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway>。

逆多重分析

逆多重分析是测序后分析的第一步。逆多重分析根据用于标记不同文库的样品的短标签序列将混合样品中的数据分开。系统会将每个标签片段序列与“Create a New Run（新建运行）”页面上输入的样品信息中所指定的标签序列进行比较。ForenSeq 试剂盒支持将许多 i7 和 i5 标签对混合到同一个运行中。

STR 比对

系统会对照引物库中所有可能的位点来评估每个片段，以确定其来源。如果某个片段可以与多个位点对比，则会运用评分机制，将片段归因为分值最高的位点。

评估片段的方式为：相比于参考序列，标识出片段两端重复的开始和停止位置。对于 STR，会进一步评估片段，标识出片段的重复区域以进行额外的等位基因检出精细定位。

SNP 比对

系统会对照引物库中所有可能的位点来评估每个片段，以确定其来源。如果某个片段可以与多个位点对比，则会运用评分机制，将片段归因为分值最高的位点。SNP 中基于序列的变异不会基于重复序列，因为重复序列用于 STR。基于序列的 SNP 变异并不基于重复因素，因为重复因素适用于 STR。

等位基因计数

软件会确定正向和反向 PCR 引物之间的 STR 序列的长度，以及该序列中重复的数目。除了确定序列的长度之外，分析算法还会考虑长度相同的 STR 等位基因在序列中不相同，因而代表 2 个不同的等位基因的可能性。除了确定序列的长度之外，分析算法还会考虑长度相同的 STR 等位基因因序列而异，因而代表 2 个不同的等位基因的可能性。

STR 基因型检出

当 ForenSeq 通用分析软件考虑靶点处的信号时，便会发生 STR 的基因型检出。分析算法使用等位基因计数和几个参数来检出（分型）等位基因。

首先，通过应用提供的阈值百分比值确定分析和解释阈值。用户定义的百分比值会相应地乘以一个位点处的总片段计数。如果使用低覆盖范围，则会在确定阈值时使用最小片段数（650）作为位点的片段数。

自动检出 STR 等位基因后，系统会根据 X 和 Y 位点处的信号确定样品的性别。软件使用 Y STR 位点处和 X STR 位点处的性别指定来指出这些位点处的预期拷贝数。位点处分型的等位基因数对于设置基因型质量对照品质量控制指示器（如等位基因计数）而言非常重要。检出的等位基因数还可确定具有高于解释阈值的单个非影子等位基因的位点是纯合子还是半合子。默认情况下，系统不会评估阴性扩增对照品样品和试剂空白样品的性别，会将其显示为“不确定”而不是 XX 或 XY。

表 29 性别确定

不确定	XX	XY
阴性对照品样品始终会被分配不确定性别。如果样品符合以下两个条件之一，则也会被分配不确定性别： - 在样品的 XSTR 位点中，信号高于分析阈值的位点少于 3 个。 - 分析中处于活动状态的 Y STR 位点少于 3 个。	样品必须符合以下所有条件才能被指定 XX 性别： - 样品不是阴性对照品。 - 在样品的 XSTR 位点中，至少有 3 个位点的信号高于分析阈值。 - 信号大于分析阈值的 Y STR 位点少于 3 个，但分析中至少有 3 个位点处于活动状态。	样品必须符合以下所有条件才能被指定 XY 性别： - 样品不是阴性对照品。 - 在样品的 XSTR 位点中，至少有 3 个位点的信号高于分析阈值。 - 在样品的 Y STR 位点中，至少有 3 个位点的信号高于分析阈值。

进行性别检出之后，软件会针对下列质量考虑因素检查片段计数：

Low Coverage（低覆盖范围）— 如果片段数最多的等位基因不符合有效的解释阈值，则不会进一步处理该位点。Low Coverage（低覆盖范围）— 如果片段数最多的等位基因不符合有效的解释阈值，则不会进一步处理该位点。在 ForenSeq 通用分析软件 1.1 或更低版本的结果中，会显示低覆盖范围指示器。

Stutter Filtering（影子过滤）— 影子作为序列影子来计算，软件会在此过程中检查 STR 序列中的重复单位。此计算可用于在序列有差异时将次要贡献者等位基因与影子区分开。

在下列情况下，序列视为偏移 k 个重复单位的影子：

- ▶ 序列有差异部分的长度为参考重复单位长度的 k 倍
- ▶ 潜在影子中的重复单位数等于参考重复单位长度的相邻单位
- ▶ 序列之间不存在（其他）不匹配情况

对于四核苷酸重复和五核苷酸重复，参考重复单位长度分别是 4 和 5。软件会将序列中的差异评估为 $k = -2$ 、 -1 和 $+1$ 个重复单位。也就是说，如果给定等位基因碱基对中的长度为 n ，软件评估四核苷酸和五核苷酸重复的序列差异分别在 $n-8$ 或 $n-10$ 、 $n-4$ 或 $n-5$ 以及 $n+4$ 或 $n+5$ 位置。

影子过滤设置取决于重复单位中的差异。对于 n-4 和 n-5 位置，影子过滤设置按原样应用。在 n-8 或 n-10 以及 n+4 或 n+5 位置，影子过滤设置需以其平方计算。

预期的影子强度是影子过滤设置和重复长度处检出的等位基因强度的乘积。例如，先将影子过滤设置 10% (0.1) 求平方 ($0.1 \times 0.1 = 0.01$ 或 1%)，然后乘以检出的父等位基因的强度。

当下列两个条件均成立时，将会显示升高的影子的影子质量对照品质量控制指示器：

- ▶ 存在未检出的片段强度，以及检出的等位基因的潜在影子序列
- ▶ 未检出的片段强度大于潜在父等位基因的用户定义的最大预期影子 %

Interpretation Threshold（解释阈值）— 对于任何 DNA 序列的片段计数，如果其非影子 DNA 序列的片段计数介于分析阈值与解释阈值之间，则会显示解释阈值质量指示器图标。

Allele Count（等位基因计数）— 当来自可能的非影子等位基因的信号大于分析阈值且大于位点的拷贝数时显示。位点处的拷贝数由位点的预期杂合性定义。

Analytical Threshold（分析阈值）— 当位点的信号低于分析阈值且所有等位基因都未超过解释阈值时，将会显示分析阈值质量指示器图标。

Not Detected（未检测到）— 当位点处不存在任何信号时，将会显示未检测到质量对照品质量控制指示器质量指示器图标。

Imbalance（不平衡）— 如果计算的位点内平衡低于位点内平衡阈值，并且位点不是纯合子，则会触发不平衡质量对照品质量控制指示器。

Mixture Detection（混合液检测）— 当分配了许多等位基因质量对照品质量控制指示器的位点总数大于 5 时，会将样品标示为可能的混合液。

SNP 基因型检出

当 ForenSeq 通用分析软件确定靶向位点处的 DNA 序列超过质量对照品质量控制阈值时，便会发生 SNP 基因型检出。分析算法使用等位基因计数和几个参数来检出（分型）等位基因。

之后，软件会针对下列质量考虑因素检查片段计数：

Per Locus QC（每位点 QC）— 针对每个位点执行质量检查。系统会根据评估按每个等位基因的信号强度分配初级基因型。

Interpretation Threshold（解释阈值）— 如果存在的任一等位基因的片段计数介于分析阈值与解释阈值之间，则解释质量指示器图标将会出现。解释阈值百分比在分析设置中定义。

Imbalance（不平衡）— 如果参考等位基因计数除以替代等位基因计数所得数值小于用户定义的不平衡率，并且位点不是纯合子，则会将其标示为不平衡。

Not Detected（未检测到）— 当位点处不存在任何信号时，将会显示未检测到质量对照品质量控制指示器质量指示器图标。

Mixture Detection（混合液检测）— 当不平衡的位点总数大于 10 时，会将样品标示为可能的混合液。

Analytical Threshold（分析阈值）— 当位点的信号低于分析阈值且所有等位基因都未超过解释阈值时，将会显示分析阈值质量指示器图标。

故障诊断

简介	102
ForenSeq 运行故障诊断	103
分析错误故障诊断	107
群体组文件上传故障诊断	108

简介

本章介绍有关 ForenSeq 测序运行、分析错误和群体组文件上载的故障诊断提示。ForenSeq 测序运行的大多数故障诊断建议均包括文库制备步骤，详细信息请参见《*ForenSeq DNA 特征制备指南*》（部件号 15049528）。

ForenSeq 运行故障诊断

问题	解决方案
样品强度（片段数）低	如果某样品的样品强度较低，则可能表示该样品的数量或质量存在问题。 1 确保 DNA 浓度不低于建议的浓度。 2 根据来源对 DNA 进行纯化或稀释，然后再次对样品进行测序。 3 装入更少的样品，并再次对样品进行测序。确保运行中至少有 8 个样品。
簇密度高	查看“Run Metrics（运行指标）”选项卡。如果运行的簇密度较高，但是片段数高于“Sample Representation（样品表示）”选项卡中的样品片段计数阈值，请继续分析。 如果没有足够的数据可供分析，原因可能是下列其中之一。 ▶ 在标准化期间，对来自于纯化的文库板（PLP）或文库标准化微珠 1（LNB1）试剂的样品进行了过量移液。 - a 如果样品包含大量带有质量对照品质量控制指示器的等位基因，则在新的测序运行中重新运行该样品，并确认是否在标准化步骤中使用了正确的量和试剂。 - b 如果所用的样品量正确，则考虑在混合标准化文库（PNL）试管中对 PCR 产物进行进一步稀释。 - c 如果标准化的量或试剂不正确，则重新执行标准化文库流程并重新测序。 ▶ 在文库制备中使用了过多的接头二聚物。 - a 使用 Bioanalyzer 或 Fragment Analyzer 在 PLP 板中运行 1-2 μl 的 PCR 产物，并检查引物二聚体的量。如有任何问题，请联系 Illumina 技术支持部门。 - b 如果检查后发现 PCR 产物中的接头二聚物大于 5%，则使用每个孔中剩余的 30 μl 对 PLP 板中剩余的 PCR 产物重新执行纯化文库流程。将纯化文库流程调整为使用 30 μl SPB。加入 32.5 μl 重悬缓冲液（RSB）并将 30 μl 转移到新的 96 孔 PCR 板。继续执行标准化文库流程。 - c [可选] 如果 SPB 有限，则可使用标准柱纯化方法在 PLP 板中纯化 PCR 产物。请遵循制造商的指示。 ▶ 制备文库时，未加入足够的杂交缓冲液（HT1），或在 HT1 中加入了过多的标准化文库。如果样品包含大量带有质量对照品质量控制指示器的等位基因，则在新的测序运行中重新运行该样品，确保已对标准化文库进行充分稀释。

问题	解决方案
簇密度低	查看“Run Metrics（运行指标）”选项卡。如果运行的簇密度较低，但是片段数高于“Sample Representation（样品表示）”选项卡中的样品片段计数阈值，请继续分析。如果由于密度低而导致样品的片段数不足，则原因可能是下列其中之一： ▶ 在文库制备期间，DNA 输入过低或过度降级，或 DNA 稀释不正确。如果可能，请使用更多的 DNA 重复文库制备。 ▶ 在文库制备期间，未加入关键试剂。请重复文库制备。 ▶ 在标准化期间，未对 LNB1 进行充分移液。请考虑在 PNL 试管中对 PCR 产物进行更低浓度的稀释。 ▶ 制备文库时，对 HT1 进行了过度移液。请使用正确的量重复测序。 ▶ 在 SPB 纯化期间，样品过度流失。请使用微珠处理最佳实践重复文库制备。 ▶ 未对样品进行正确变性。 - a 确保使用 HP3 对最终的文库池进行变性。 - b 确保 HP3 的 pH 值高于 12.5。 - c 确保采用加热方式使最终的文库池变性。 ▶ 仪器阻塞。 - a 执行维护清洗并重复测序。 - b 确保每次清洗时在洗涤塔盘和洗瓶中再装入清洗液。 - c 每天制备所有仪器清洗液。
簇通过过滤的百分比低	如果簇通过过滤的百分比过低，原因可能是下列其中之一： ▶ 簇密度过高。请参见针对“簇密度高”的故障诊断。 ▶ 定相或预定相过高。 - a 执行维护清洗并重复测序。 - b 确保每次清洗时在洗涤塔盘和洗瓶中再装入清洗液。 - c 每天制备所有仪器清洗液。 ▶ 如果问题仍未解决，则可能是因为试剂未按预期发挥作用。请联系 Illumina 技术支持部门。
定相或预定相高	如果定相或预定相过高，原因可能是下列其中之一： ▶ 簇密度过高。请参见针对“簇密度高”的故障诊断。 ▶ 仪器阻塞。 - a 执行维护清洗并重复测序。 - b 确保每次清洗时在洗涤塔盘和洗瓶中再装入清洗液。 - c 每天制备所有仪器清洗液。 ▶ 如果问题仍未解决，则可能是因为试剂未按预期发挥作用。请联系 Illumina 技术支持部门。

问题	解决方案
运行无法完成	如果测序运行未完成就停止，原因可能是下列其中之一： ▶ 制备文库时，未加入 HSC。请根据 稀释文库并使其变性流程 加入 HSC，然后重复测序运行。 ▶ 簇密度过高。请参见针对“簇密度高”的故障诊断。 ▶ 如果显示错误消息，请联系 Illumina 技术支持部门。
片段 1 或片段 2 的质量分值低	如果片段 1 或片段 2 的质量分值过低，原因可能是下列其中之一： ▶ 定相和预定相过高。请参见针对“定相和预定相高”的故障诊断。 ▶ 簇密度过高。请参见针对“簇密度高”的故障诊断。 ▶ 如果问题仍未解决，则可能是因为试剂未按预期发挥作用。请联系 Illumina 技术支持部门。
标签 1 或标签 2 的质量分值低	如果标签 1 或标签 2 的质量分值过低，原因可能是下列其中之一： ▶ 定相和预定相过高。请参见针对“定相和预定相高”的故障诊断。 ▶ 簇密度过高。请参见针对“簇密度高”的故障诊断。 ▶ 由于未测序足够的样品，标签片段中的多样性较低。请使用至少 8 个样品重复测序。 ▶ 如果问题仍未解决，则可能是因为试剂未按预期发挥作用。请联系 Illumina 技术支持部门。
每样品片段数（强度）低	查看“Sample Representation（样品表示）”选项卡。如果样品数高于样品片段计数阈值，请继续分析。如果每样品片段数低于样品片段计数阈值，原因可能是下列其中之一： ▶ 在文库制备期间，DNA 输入过低，或 DNA 稀释不正确。如果可能，请使用更多的 DNA 重复文库制备。 ▶ 在文库制备期间，未加入关键试剂。请重复文库制备。 ▶ 在标准化期间，未对 LNB1 进行充分移液。 - a 如果样品包含大量带有质量对照品质量控制指示器的等位基因，则在新的测序运行中重新运行该样品。 - b 如果样品包含少量带有质量对照品质量控制指示器的等位基因，则考虑对 PNL 进行更低程度的稀释，并在新的测序运行中重新运行该样品。 - c 如果运行未通过，则重复执行 标准化文库流程。 ▶ 制备文库时，对 HT1 进行了过度移液。请重新执行 标准化文库流程。 ▶ 制备文库时，未采用加热方式使 PCR 产物变性。对稀释的标准化文库（DNL）试管执行变性加热步骤，然后重复测序运行。

问题	解决方案
人类测序对照品的每样品片段数（强度）低	查看“Sample Representation（样品表示）”选项卡。如果样品数高于样品片段计数阈值，请继续分析。如果每样品片段数低于样品片段计数阈值，原因可能是下列其中之一： ▶ 制备文库时，未加入 HSC。请根据 <i>稀释文库并使其变性</i> 流程加入 HSC，然后重复测序运行。 ▶ 制备文库时，对 HT1 进行了过度移液。请使用正确的量来重复测序过程。 ▶ 为测序制备样品时，未采用加热方式使样品变性。请执行变性加热步骤并重复测序运行。 ▶ 为测序制备样品时，未使用 HP3 对 HSC 进行变性。请确保在将 HSC 加入到文库之前已使用 HP3 对其进行变性，并重复测序运行。

分析错误故障诊断

问题	解决方案
分析错误消息	如果您单击“Create New Analysis（新建分析）”后收到分析错误消息，这很可能是由以下其中一个原因所导致的： ▶ Illumina ForenSeq 分析服务未在运行中。 - a 在 ForenSeq 服务器桌面上，单击屏幕左下角的 Windows 图标。 - b 输入“Services”以查找“Services（服务）”应用程序。 - c 打开 Services（服务） 应用程序。 - d 在服务列表中找到 Illumina ForenSeq 分析。 - e 如果服务不处于“运行中”状态，请右键单击服务并选择 Start（启动）。 - f 服务启动后，重试“Create New Analysis（新建分析）”命令。 ▶ Illumina ForenSeq 分析服务正在运行，但系统找不到用于执行分析的运行数据。 - a 在 ForenSeq 服务器上，打开分析服务的日志文件（C:\Illumina\Forenseq UAS\Analysis\logs\application.log）。 - b 在日志文件中找到消息“EXCEPTION OCCURRED: System.Exception”，以确认问题是否在于系统找不到运行数据。 - c 如果运行存储库存储在网络位置上，请确认该网络是否正在运行。 - d 导航至日志文件中列为 RunStoragePath 的运行文件夹，以确认数据是否存在于预期位置中。 - e 重试“Create New Analysis（新建分析）”命令。
仪表板上的所有 Q 图标均为灰色	如果仪表板上的所有 Q 图标均为灰色，且当您悬停在图标上时未显示任何信息，则可能表示： ▶ 系统找不到运行数据。 - a 单击屏幕左下角的 Windows 图标。 - b 输入“Services”以查找“Services（服务）”应用程序。 - c 打开 Services（服务） 应用程序。 - d 在服务列表中找到 Illumina ForenSeq 分析。 - e 如果服务不处于“运行中”状态，请右键单击服务并选择 Start（启动）。 ▶ 运行存储库存储在网络位置上，而该网络未连接。 - a 导航至配置文件中所述的运行文件夹。 - b 确认数据存在于预期位置中。 - c 确认未针对运行文件夹位置的访问进行任何权限更改。

群体组文件上传故障诊断

错误消息	受影响的项目	解释和可能的解决方案
系统无法识别文件格式	文件	无法继续，因为系统无法识别所提供的文件。请确保文件为制表符分隔的文本文件 (*.txt)。
群体组定义不符合大小上限或下限要求	文件	无法继续，因为群体组对系统而言太小或太大。请确保群体组的大小为 > 3 且 ≤ 2500 。
位点与预期的位点名称不匹配	位点	群体组中未定义位点，因为系统结果无法与位点相关联。请确保位点名称与软件中的位点名称保持一致。
为位点定义的等位基因数与预期不一致	位点	群体组中未定义位点，因为等位基因数不等于 2。请查看等位基因条目。
染色体类型无效	位点	群体组中未定义位点，因为该位点不是常染色体 STR。请从群体组中移除所有 X STR 和 Y STR。
无法识别等位基因名称	对象	对象结果未包含在群体组中，因为等位基因名称与预期不一致。如果您的文件包含 STR，请确保条目包含重复的数字且不含字母。如果您的文件包含 SNP，请确保条目包含字母且不含重复的数字。
数据的配置文件不完整	对象	对象结果未纳入群体组，因为结果至少缺少一个位点。请确保每个对象均包含文件中每个位点的基因型。
对象名称对于群体组而言不唯一	对象	对象结果未纳入群体组中，因为有两行或更多的行具有相同的样品标识符。请移除重复的样品标识符。

支持信息

人类测序对照品位点	110
常染色体、Y 和 X STR 过滤和阈值	111
aSNP 阈值	114
iSNP 阈值	116
pSNP 阈值	120
设置外部数据存储库	121



人类测序对照品位点

下面是人类测序对照品中包含的位点及等位基因长度的列表。

表 30 人类测序对照品位点和长度

位点	等位基因长度
D3S1358	136
D5S818	68
D7S820	93
D8S1179	61
D13S317	118
D16S539	118
D18S51	131
D21S11	178
FGA	126
PentaE	340
TPOX	45
DYF387S1	185
DYS391	88
DYS392	297
Y-GATA-H4	120
DXS7423	145
DXS10074	193
DXS10103	129
PentaD	220
DYS448	311
DYS460	303

常染色体、Y 和 X STR 过滤和阈值

以下列出了常染色体、Y 和 X STR，以及影子过滤值、分析阈值和解释阈值。

表 31 STR 位点阈值

位点	影子百分比	分析百分比	解释百分比
Amelogenin	0	> 1.5	> 4.5
CSF1PO	< 10	> 1.5	> 4.5
D1S1656	< 25 次	> 1.5	> 4.5
D2S441	< 7.5	> 1.5	> 4.5
D2S1338	< 20	> 1.5	> 4.5
D3S1358	< 15	> 1.5	> 4.5
D4S2408	< 7.5	> 1.5	> 4.5
D5S818	< 12.5	> 1.5	> 4.5
D6S1043	< 12.5	> 1.5	> 4.5
D7S820	< 10	> 1.5	> 4.5
D8S1179	< 25 次	> 1.5	> 4.5
D9S1122	< 12.5	> 1.5	> 4.5
D10S1248	< 20	> 1.5	> 4.5
D12S391	< 33	> 1.5	> 4.5
D13S317	< 12.5	> 1.5	> 4.5
D16S539	< 20	> 1.5	> 4.5
D17S1301	< 20	> 1.5	> 4.5
D18S51	< 22	> 1.5	> 4.5
D19S433	< 12.5	> 1.5	> 4.5
D20S482	< 15	> 1.5	> 4.5
D21S11	< 10	> 1.5	> 4.5
D22S1045	< 20	> 1.5	> 4.5
FGA	< 25 次	> 1.5	> 4.5
PentaD	< 7.5	> 1.5	> 4.5
PentaE	< 10	> 1.5	> 4.5
TH01	< 10	> 1.5	> 4.5
TPOX	< 10	> 1.5	> 4.5
vWA	< 22	> 1.5	> 4.5

DYS19	< 15	> 1.5	> 4.5
DYS385a-b	< 20	> 1.5	> 4.5
DYF387S1	< 20	> 1.5	> 4.5
DYS389I	< 20	> 1.5	> 4.5
DYS389II	< 35	> 5	> 15
DYS390	< 15	> 1.5	> 4.5
DYS391	< 20	> 1.5	> 4.5
DYS392	< 30	> 1.5	> 4.5
DYS437	< 45	> 1.5	> 4.5
DYS438	< 15	> 1.5	> 4.5
DYS439	< 15	> 1.5	> 4.5
DYS448	< 15	> 3.3	> 10
DYS460	< 15	> 1.5	> 4.5
DYS481	< 50	> 1.5	> 4.5
DYS505	< 15	> 1.5	> 4.5
DYS522	< 15	> 1.5	> 4.5
DYS533	< 15	> 1.5	> 4.5
DYS549	< 22	> 1.5	> 4.5
DYS570	< 22	> 1.5	> 4.5
DYS576	< 15	> 1.5	> 4.5
DYS612 ¹	< 35	> 1.5	> 4.5
DYS635	< 15	> 3.3	> 10
DYS643	< 20	> 1.5	> 4.5
Y-GATA-H4 ^{2,3}	< 35	> 1.5	> 4.5
HPRTB	< 15	> 1.5	> 4.5
DXS7132	< 22	> 1.5	> 4.5
DXS7423	< 15	> 1.5	> 4.5
DXS8378	< 15	> 1.5	> 4.5
DXS10074	< 25次	> 1.5	> 4.5
DXS10103	< 22	> 1.5	> 4.5
DXS10135	< 22	> 1.5	> 4.5

资源

1. D' Amato ME、Ehrenreich L、Cloete K、Benjeddou M、Davison S。高度歧视性位点 DYS449、DYS481、DYS518、DYS612、DYS626、DYS644 和 DYS710 的特征描述。《国际法医学：遗传学》(Forensic Science International: Genetics)。2010 年 2 月；4 (2): 104–10。
2. Butler JM、Schoske R、Vallone PM、Kline MC、Redd AJ、Hammer MF。同时扩增 20 个 Y 染色体 STR 标记的新型多重分析。《国际法医学》(Forensic Science International)。2002 年 9 月 10 日；129: 10–24。
3. 短串联重复序列 DNA 互联网数据库。SRM 2395: 人类 Y 染色体 DNA 图谱分析标准。美国国家标准与技术研究院 (NIST)。http://www.cstl.nist.gov/strbase/srm2395.htm。更新时间：2009 年 12 月 15 日。访问时间：2015 年 6 月 9 日。

aSNP 阈值

以下是带有分析和解释阈值的 aSNP 的列表。

表 32 aSNP 阈值

位点	分析百分比	解释百分比
rs3737576	> 1.5	> 4.5
rs7554936	> 1.5	> 4.5
rs2814778	> 1.5	> 4.5
rs798443	> 1.5	> 4.5
rs1876482	> 1.5	> 4.5
rs1834619	> 1.5	> 4.5
rs3827760	> 1.5	> 4.5
rs260690	> 1.5	> 4.5
rs6754311	> 1.5	> 4.5
rs10497191	> 1.5	> 4.5
rs1919550	> 1.5	> 4.5
rs12498138	> 1.5	> 4.5
rs4833103	> 1.5	> 4.5
rs1229984	> 1.5	> 4.5
rs3811801	> 1.5	> 4.5
rs7657799	> 1.5	> 4.5
rs870347	> 1.5	> 4.5
rs7722456	> 1.5	> 4.5
rs192655	> 1.5	> 4.5
rs3823159	> 1.5	> 4.5
rs917115	> 1.5	> 4.5
rs1462906	> 1.5	> 4.5
rs6990312	> 1.5	> 4.5
rs2196051	> 1.5	> 4.5
rs1871534	> 1.5	> 4.5
rs3814134	> 1.5	> 4.5
rs4918664	> 1.5	> 4.5
rs174570	> 1.5	> 4.5

rs1079597	> 1.5	> 4.5
rs2238151	> 1.5	> 4.5
rs671	> 1.5	> 4.5
rs7997709	> 1.5	> 4.5
rs1572018	> 1.5	> 4.5
rs2166624	> 1.5	> 4.5
rs7326934	> 1.5	> 4.5
rs9522149	> 1.5	> 4.5
rs200354	> 1.5	> 4.5
rs1800414	> 1.5	> 4.5
rs12439433	> 1.5	> 4.5
rs735480	> 1.5	> 4.5
rs1426654	> 1.5	> 4.5
rs459920	> 1.5	> 4.5
rs4411548	> 1.5	> 4.5
rs2593595	> 1.5	> 4.5
rs17642714	> 1.5	> 4.5
rs4471745	> 1.5	> 4.5
rs11652805	> 1.5	> 4.5
rs2042762	> 1.5	> 4.5
rs7226659	> 1.5	> 4.5
rs3916235	> 1.5	> 4.5
rs4891825	> 1.5	> 4.5
rs7251928	> 1.5	> 4.5
rs310644	> 1.5	> 4.5
rs2024566	> 1.5	> 4.5
rs1689198	> 1.5	> 4.5
rs1291383	> 1.5	> 4.5
rs16891982	> 1.5	> 4.5
rs12913832	> 1.5	> 4.5

iSNP 阈值

以下是带有分析和解释阈值的 iSNP 的列表。

表 33 iSNP 阈值

位点	分析百分比	解释百分比
rs1490413	> 1.5	> 4.5
rs560681	> 1.5	> 4.5
rs1294331	> 1.5	> 4.5
rs10495407	> 1.5	> 4.5
rs891700	> 1.5	> 4.5
rs1413212	> 1.5	> 4.5
rs876724	> 1.5	> 4.5
rs1109037	> 1.5	> 4.5
rs993934	> 1.5	> 4.5
rs12997453	> 1.5	> 4.5
rs907100	> 1.5	> 4.5
rs1357617	> 1.5	> 4.5
rs4364205	> 1.5	> 4.5
rs2399332	> 1.5	> 4.5
rs1355366	> 1.5	> 4.5
rs6444724	> 1.5	> 4.5
rs2046361	> 1.5	> 4.5
rs279844	> 1.5	> 4.5
rs6811238	> 1.5	> 4.5
rs1979255	> 1.5	> 4.5
rs717302	> 1.5	> 4.5
rs159606	> 1.5	> 4.5
rs13182883	> 1.5	> 4.5
rs251934	> 1.5	> 4.5
rs338882	> 1.5	> 4.5
rs13218440	> 1.5	> 4.5
rs1336071	> 1.5	> 4.5
rs214955	> 1.5	> 4.5

rs727811	> 1.5	> 4.5
rs6955448	> 1.5	> 4.5
rs917118	> 1.5	> 4.5
rs321198	> 1.5	> 4.5
rs737681	> 1.5	> 4.5
rs763869	> 1.5	> 4.5
rs10092491	> 1.5	> 4.5
rs2056277	> 1.5	> 4.5
rs4606077	> 1.5	> 4.5
rs1015250	> 1.5	> 4.5
rs7041158	> 1.5	> 4.5
rs1463729	> 1.5	> 4.5
rs1360288	> 1.5	> 4.5
rs10776839	> 1.5	> 4.5
rs826472	> 1.5	> 4.5
rs735155	> 1.5	> 4.5
rs3780962	> 1.5	> 4.5
rs740598	> 1.5	> 4.5
rs964681	> 1.5	> 4.5
rs1498553	> 1.5	> 4.5
rs901398	> 1.5	> 4.5
rs10488710	> 1.5	> 4.5
rs2076848	> 1.5	> 4.5
rs2107612	> 1.5	> 4.5
rs2269355	> 1.5	> 4.5
rs2920816	> 1.5	> 4.5
rs2111980	> 1.5	> 4.5
rs10773760	> 1.5	> 4.5
rs1335873	> 1.5	> 4.5
rs1886510	> 1.5	> 4.5
rs1058083	> 1.5	> 4.5
rs354439	> 1.5	> 4.5

rs1454361	> 1.5	> 4.5
rs722290	> 1.5	> 4.5
rs873196	> 1.5	> 4.5
rs4530059	> 1.5	> 4.5
rs1821380	> 1.5	> 4.5
rs8037429	> 1.5	> 4.5
rs1528460	> 1.5	> 4.5
rs729172	> 1.5	> 4.5
rs2342747	> 1.5	> 4.5
rs430046	> 1.5	> 4.5
rs1382387	> 1.5	> 4.5
rs9905977	> 1.5	> 4.5
rs740910	> 1.5	> 4.5
rs938283	> 1.5	> 4.5
rs8078417	> 1.5	> 4.5
rs1493232	> 1.5	> 4.5
rs9951171	> 1.5	> 4.5
rs1736442	> 1.5	> 4.5
rs1024116	> 1.5	> 4.5
rs719366	> 1.5	> 4.5
rs576261	> 1.5	> 4.5
rs1031825	> 1.5	> 4.5
rs445251	> 1.5	> 4.5
rs1005533	> 1.5	> 4.5
rs1523537	> 1.5	> 4.5
rs722098	> 1.5	> 4.5
rs2830795	> 1.5	> 4.5
rs2831700	> 1.5	> 4.5
rs914165	> 1.5	> 4.5
rs221956	> 1.5	> 4.5
rs733164	> 1.5	> 4.5
rs987640	> 1.5	> 4.5

rs2040411	> 1.5	> 4.5
rs1028528	> 1.5	> 4.5

pSNP 阈值

以下是带有分析和解释阈值的 pSNP 的列表。

表 34 pSNP 阈值

位点	分析百分比	解释百分比
rs28777	> 1.5	> 4.5
rs12203592	> 1.5	> 4.5
rs4959270	> 1.5	> 4.5
rs683	> 1.5	> 4.5
rs1042602	> 1.5	> 4.5
rs1393350	> 1.5	> 4.5
rs12821256	> 1.5	> 4.5
rs12896399	> 1.5	> 4.5
rs2402130	> 1.5	> 4.5
rs1800407	> 1.5	> 4.5
rs312262906_N29insA	> 1.5	> 4.5
rs1805005	> 1.5	> 4.5
rs1805006	> 1.5	> 4.5
rs2228479	> 1.5	> 4.5
rs11547464	> 1.5	> 4.5
rs1805007	> 1.5	> 4.5
rs201326893_Y152OCH	> 1.5	> 4.5
rs1110400	> 1.5	> 4.5
rs1805008	> 1.5	> 4.5
rs885479	> 1.5	> 4.5
rs1805009	> 1.5	> 4.5
rs2378249	> 1.5	> 4.5
rs16891982	> 1.5	> 4.5
rs12913832	> 1.5	> 4.5

设置外部数据存储库

本节介绍如何在您的网络中或外部数据存储设备上设置外部数据存储库。

重要注意事项

- ▶ 对于网络中的新位置，所有服务和文件都由同一用户来访问，通常情况下由专用服务用户或组来访问。设置完成后，验证服务用户或组是否可在远程位置读写文件，以及所有 Web 和 Windows 服务是否都以该用户身份运行。
- ▶ 在后面的步骤中，domain 和 service_user 分别为链接 ForenSeq 通用分析软件服务器框的网络域名和网络帐户名称的占位符。
- ▶ 在后面的步骤中，Runs 文件夹的父文件夹是指在外部存储库中包含 Runs 文件夹的文件夹。
- ▶ 在执行整个移动操作过程中，请勿创建或启动新运行或新分析。否则会导致系统状态不稳定。
- ▶ 在配置文件的新运行存储位置条目中，于计算机名称的末尾添加 .<域>.com。例如，如果计算机为 Nas01，域为 Illumina，运行位于该计算机的 UAS001\Runs 中，则管理服务的配置条目为 \\nas01.illumina.com\UAS001\Runs。



注意

新位置应包含 Runs 文件夹的父文件夹。在上例中，父文件夹为 UAS001。

- ▶ 下面列出的步骤在网络或 ForenSeq 通用分析软件服务器上执行。不需要在 MiSeq FGx 上执行任何步骤。

步骤概述

- 1 请求新的网络用户。
- 2 停止 ForenSeq 通用分析软件管理服务。
- 3 创建父文件夹。
- 4 复制现有 Runs 文件夹。
- 5 验证 service_user 的可访问性。
- 6 配置 ForenSeq 通用分析软件管理服务和 ForenSeq 通用分析软件 Web 服务。
- 7 设置管理服务的配置文件。
- 8 配置分析服务。
- 9 设置分析服务的配置文件。
- 10 启动分析服务。
- 11 启动 ForenSeq 通用分析软件服务。

详细步骤

请求新的网络用户

- 1 请联系您的技术支持部门，以创建一个有权访问所有服务和文件位置（包括读/写权限）的新网络用户。

停止 ForenSeq 通用分析软件管理服务

- 1 打开 Windows “Start（开始）” 菜单并输入 IIS。
- 2 在搜索框中选择 “Internet Information Services (IIS) Manager (Internet 信息服务 (IIS)管理器)”。
- 3 在 “Connection（连接）” 窗格中，展开 **domain\service_user > Sites（站点）** 查看 ForenSeq 通用分析软件站点。
- 4 选择 **ForenSeq UAS Management（ForenSeq UAS 管理）**。
- 5 在 IIS 的 “Actions（操作）” 窗格中的 “Manage Website（管理网站）” 下面，选择 **Stop（停止）** 启用 “Start（启动）” 按钮。

创建父文件夹

- 1 创建并命名 Runs 文件夹的父文件夹。
- 2 右键单击新文件夹并选择 “Properties（属性）”。
- 3 选择 “Sharing（共享）” 选项卡。
- 4 选择 **Share（共享）**。
- 5 在 “Choose people on your network to share with（选择网络上要与其共享的人员）” 对话框中输入 service_user 帐户。
- 6 选择 **Add（添加）** 并验证显示在靠近屏幕底部的列表框中的用户名。
- 7 单击 service_user 的权限级别下的箭头，然后选中 **Read/Write（读/写）**。
- 8 选择 “Share（共享）” 选项卡。
- 9 在 “File Sharing（文件共享）” 对话框中选择 **Done（完成）**。
- 10 在 “Properties（属性）” 对话框中单击 **OK（确定）**。
- 11 关闭该窗口。



注意
请勿创建 Runs 文件夹。

复制现有 Runs 文件夹



注意
根据运行的数量，此部分操作可能需要数小时。建议将此步骤安排在晚上运行。

- 1 在 “File Explorer（文件资源管理器）” 中，浏览到 C:\Illumina\Forenseq UAS。
- 2 右键单击 **Runs** 文件夹并选择 **Copy（复制）**。
- 3 在 “File Explorer（文件资源管理器）” 中，导航至新 Runs 文件夹的父文件夹。
- 4 打开父文件夹，在文件夹内容中右键单击并选择 **Paste（粘贴）**。

- 5 打开部分运行文件以验证运行文件中的所有内容是否都已复制到新的 Runs 文件夹中。
- 6 在 ForenSeq 通用分析服务器上，将位于 C:\Illumina\Forenseq UAS\Runs 处的 Runs 文件夹重命名为 RunsOld。



注意
请勿删除 ForenSeq 通用分析软件服务器上的旧 Runs 文件夹。

验证 Service_User 的可访问性



注意
如果在本地驱动器上安装运行文件，请跳过此步骤。

- 1 在“File Explorer（文件资源管理器）”中，右键单击 **Network（网络）** 并选择 **Map network drive（映射网络驱动器）**。
- 2 记录“Drive（驱动器）”字段中显示的驱动器号。
- 3 在“Address Bar（地址栏）”中，粘贴新网络位置的路径（包含 Runs 文件夹）。
例如：\\nas01.illumina.com\UAS001\Runs
- 4 取消选中 **Reconnect at sign-in（登录时重新连接）**。
- 5 选中 **Connect using different credentials（使用不同凭据连接）**。
- 6 单击 **Finish（完成）**。
- 7 在“Windows Security（Windows 安全）”对话框中输入 service_user 名称和密码。
域是预先选择的，与 ForenSeq 通用分析软件计算机域的名称相同。
- 8 单击 **OK（确定）**。
- 9 打开几个运行文件以验证其中是否包含内容。
- 10 从“File Explorer（文件资源管理器）”中，打开任一运行文件夹。
- 11 在 Runs 文件夹的内容中，右键单击并选择 **New（新建）> Text Document（文本文档）**。
- 12 验证 Runs 文件夹中是否已创建新的文本文档。
- 13 右键单击新文本文档并选择 **Delete（删除）** 以删除该文档。

配置 ForenSeq 通用分析软件管理服务

- 1 在 IIS 中的“Connections（连接）”窗格内，选择 **Application Pools（应用程序池）**。
- 2 在“Application Pools（应用程序池）”窗格中，右键单击 **ForenSeq UAS Management（ForenSeq UAS 管理）**。
- 3 选择 **Advanced Settings（高级设置）**。
- 4 在“Advanced Settings（高级设置）”对话框中，向下滚动到“Process Model（进程模型）”部分，选择 **Identity Entry（标识条目）** 并单击省略号（…）。
- 5 选择 **Custom Account（自定义帐户）**。
- 6 单击 **Set（设置）**。
- 7 在“Set Credentials（设置凭据）”对话框中，以 domain\service_user 格式输入“User name（用户名）”。
 - ▶ domain 为网络域
 - ▶ service_user 为新用户

- 8 输入并确认 service_user 的“Password（密码）”。
- 9 单击 **OK（确定）**。
- 10 在“Advanced Settings（高级设置）”对话框中，单击 **OK（确定）**。
- 11 在“Application Pools（应用程序池）”窗格中，右键单击 **ForenSeq UAS Management（ForenSeq UAS 管理）**。
- 12 选择 **Recycle（回收）** 或 **Start（启动）**，具体视哪个选项处于启用状态。选择 **Recycle（回收）** 或 **Start（启动）**，具体视哪个选项处于启用状态而定。

配置 ForenSeq 通用分析软件 Web 服务

- 1 在 IIS 中的“Connections（连接）”窗格内，选择 **Application Pools（应用程序池）**。
- 2 在“Application Pools（应用程序池）”窗格中，右键单击 **ForenSeq UAS Web**。
- 3 选择 **Advanced Settings（高级设置）**。
- 4 向下滚动到“Process Model（进程模型）”，选择 **Identity Entry（标识条目）** 并单击 **省略号（…）**。
- 5 在“Application Pool Identity（应用程序池标识）”对话框中，选择 **Custom Account（自定义帐户）**。
- 6 单击 **Set（设置）**。
- 7 以 domain\service_user 格式输入“User name（用户名）”。
 - ▶ domain 为网络域
 - ▶ service_user 为新用户
- 8 在“Set Credentials（设置凭据）”对话框中，输入并确认 service_user 的“Password（密码）”。
- 9 单击 **OK（确定）**。
- 10 在“Advanced Settings（高级设置）”对话框中，单击 **OK（确定）**。
- 11 在“Application Pools（应用程序池）”窗格中，右键单击 **ForenSeq UAS Web**。
- 12 选择 **Recycle（回收）** 或 **Start（启动）**，具体视哪个选项处于启用状态。选择 **Recycle（回收）** 或 **Start（启动）**，具体视哪个选项处于启用状态而定。

设置管理服务的配置文件

- 1 在“File Explorer（文件资源管理器）”中，浏览到 C:\Illumina\Forensseq UAS\Management。
- 2 右键单击 **Web** 文件并选择 **Edit（编辑）** 以在 Windows “Notepad（记事本）”中打开文件。
 - 如果显示扩展名，则 Web 文件会显示为 Web.config。
 - 必须具有写入权限才能编辑文件。
- 3 在“Edit（编辑）”菜单中，选择 **Find（查找）**。
- 4 在“Find what（查找内容）”框中，输入 "RunFileRootPath"（包括引号）。
- 5 单击 **Find Next（查找下一个）**。

- 6 用远程位置路径（包括“Runs（运行）”文件夹）更新该条目。
在下面的示例中，更新的条目显示为**粗体**：

```
<add key="RunFileRootPath" value="\nas01.illumina.com\UAS001\Runs" />
```
- 7 保存并关闭配置文件。

配置分析服务

- 1 打开 Windows “Start（开始）” 菜单，进入 “Services（服务）”，选择 **Services（服务）**，然后向下滚动到 Illumina ForenSeq 分析。
- 2 右键单击 Illumina ForenSeq Analysis（Illumina ForenSeq 分析）并选择 Stop（停止）。
- 3 成功停止后，请再次右键单击 Illumina ForenSeq Analysis（Illumina ForenSeq 分析）并选择 Properties（属性）。
- 4 选择 Log On（登录）选项卡。
- 5 在 “Log on as（登录身份）” 部分中，选择 This Account（此帐户）。
- 6 在 “This Account（此帐户）” 框中，输入 domain\service_user。
 - ▶ domain 为网络域
 - ▶ service_user 为新用户
- 7 输入 service_user 的 “Password（密码）” 并单击 Confirm（确认）。
- 8 在 “Properties（属性）” 对话框中，单击 OK（确定）关闭该对话框。
您应该会看到 “Log on as a Service（作为服务登录）” 权限授予的确认消息。

设置分析服务的配置文件

- 1 在 “File Explorer（文件资源管理器）” 中，浏览到 C:\Illumina\Forenseq UAS\Analysis。
- 2 右键单击 Matchbox.Analysis.ServiceHost.exe.config 并选择 Edit（编辑），在 Windows “Notepad（记事本）” 中打开文件。
 - ▶ 如果显示扩展名，则 Web 文件会显示为 Web.config。
 - ▶ 必须具有写入权限才能编辑文件。
- 3 在 “Edit（编辑）” 菜单中，选择 Find（查找）。
- 4 在 “Find what（查找内容）” 框中，输入 "RootDirectory"（包括引号）。
- 5 单击 Find（查找）。
- 6 将 RootDirectory 更新为用于存储 Runs 文件夹的远程位置。请不要在路径结尾处包含 Runs 文件夹。
在下面的示例中，更新的条目显示为**粗体**：

```
<add key="RootDirectory" value="\nas01.illumina.com\UAS001" />
```
- 7 保存并关闭配置文件。

启动分析服务

- 1 在 Windows “Start (开始)” 菜单的 “Search (搜索)” 字段中，输入 “Services”，然后选择 **Services (服务)**。
- 2 在 “Services(Local) (服务(本地))” 列表中向下滚动到 Illumina ForenSeq 分析。
- 3 右键单击 **Illumina ForenSeq Analysis (Illumina ForenSeq 分析)** 并选择 **Start (启动)**。
- 4 在 “Status (状态)” 列中验证 Illumina ForenSeq 分析是否正在运行。

启动 ForenSeq 通用分析软件服务

- 1 在 IIS 的 “Connection (连接)” 窗格中，展开 **domain\service_user > Sites (站点)** 查看 ForenSeq UAS 站点。
- 2 选择 **ForenSeq UAS Management (ForenSeq UAS 管理)**。
- 3 在 “Actions (操作)” 窗格中，选择 **Start (启动)**。
- 4 关闭 IIS 窗口。

A

amelogenin 34

D

DNA 引物混合液 12, 16, 25, 31, 48, 59, 61, 98

I

IP 地址 6

M

MiSeq FGx 3, 26, 96, 98

R

RTA 3, 27, 96–97

S

SNP

报告 69, 73–75
比对 98
基因型检出 100
样品详细信息 37
阈值 114, 116

STR

报告 68, 70–72
比对 98
基因型检出 99
项目 68
样品详细信息 34
阈值 111

W

Web 浏览器 6

帮

帮助, 技术 131

报

报告

表型判断 74–75
工作流程 9
项目 66–68
样品 66, 68–73

比

比对 98

标

标签 4, 10, 12, 16, 27, 98
标签 1 27, 102
标签 2 102
标签 CV 28, 32

表

表型 9, 48, 57, 63
表型 SNP (pSNP) 58–59, 61, 74–75, 98, 120
表型判断
报告 74–75

不

不平衡 33, 59, 100

测

测序阶段 27
测序运行
详细信息 13
已创建 14
已暂停 14
质量分值 20
状态 14

查

查看界面 6

创

创建帐户 7, 9

簇

簇 4, 97
簇密度 27, 102
簇通过过滤 27, 97, 102

登

登录 9

等

等位基因 34, 68
计数 98–99
长度 110
等位基因计数质量指示器 33

低

低覆盖范围 33, 59, 99

定

定相 27, 97, 102
定义内容 78

对

对照品 DNA 2800M 22

分

分析
版本 4, 22, 30

生成新的 30
执行 16
分析的状态 20
分析设置 20, 73, 75, 83–84
分析阈值 4, 34, 73, 75, 99–100, 111, 114, 116, 120
分型 34, 37–38

服

服务器地址 6

复

复核指示器 20

个

个体 SNP (iSNP) 31–32, 48, 50, 59, 67, 69–70, 73, 98, 116

混

混合液检测 32–34, 98, 100
混合液类型 10, 12, 16, 85, 87–88

基

基因型
定义 4
检出 99–100

技

技术协助 131

解

解释阈值 33–34, 59, 73, 75, 99–100, 111, 114, 116, 120

客

客户支持 131

扩

扩增子 4

密

密码 82

模

模板 20, 30, 83–84

逆

逆多重分析 98

片

片段
数 31
数量 22, 26, 31
片段 1 27, 102
片段 2 27, 102
片段数 28, 50

屏

屏幕分辨率 6

强

强度 26, 28, 31, 34, 37, 50, 102

群

群体统计信息 42, 44, 52, 90
群体组设置 42, 78, 89, 91–93

人

人类测序对照品 (HSC) 4, 22, 24, 102, 110

设

设置 78

生

生物祖先 48, 57
生物祖先 SNP (aSNP) 58–59, 61, 70, 74–75, 98, 114

似

似然比 90

试

试剂空白 24–25

随

随机匹配概率 43, 90

通

通过过滤 (PF) 27
通知 80

维

维护 78

位

位点
包括 86–88
排除 86–88
详细信息框指示器 33
阈值 83, 85
阈值模板 83–84
长度 31
位点间平衡 4, 32, 34, 67
位点内平衡 4, 33, 75, 84

文

文档 131

系

系统仪表板 8

项

项目 12
报告 66–68
表型 63
定义 4
分配 16
分析 20, 22
结果 19

列表 8
群体统计信息 44
样品比较 48
页面 20

性

性别 33, 39, 67, 99

循

循环 26–27, 97

阳

阳性对照品 22

样

样品

报告 66, 69, 71–73
比较 9
编辑 16
表示 26
单一来源 32, 34, 49, 67, 100
导入 10
类型 4, 10, 12
描述 12
名称 12
添加 10
位点结果 31
信息 10
样品比较 48–50, 52–53
样品表示 28

阴

阴性对照品 25
阴性对照品图标 24

引

引物 27, 31, 98–99

影

影子 33, 99, 111
定义 4
过滤 34, 73

用

用户管理 78, 81
用户已修改
指示器 33

预

预定相 27, 97, 102

阈

阈值调整 44, 78, 90

源

源归因阈值 44, 90

运

运行

版本 9, 13
保存 10
工作流程 9

故障诊断 102
过滤 8
描述 13
描述更改 15
名称 10, 12
名称更改 15
删除版本 16
搜索 8
新版本 16
新建 8–10, 12
样品 13
远程监控 26, 87–88
质量 20, 27

帐

帐户

访问级别 81
禁用 81
密码 82
启用 81

质

质量对照品质量控制指示器 31
质量分值 97
质量指标图标 26

注

注销 7

技术协助

如需技术协助，请与 Illumina 技术支持部门联系。

表 35 Illumina 常用联系信息

网站	www.illumina.com
电子邮件	techsupport@illumina.com

表 36 Illumina 客户支持部门电话号码

地区	联系号码	地区	联系号码
北美洲	1.800.809.4566	瑞典	020790181
澳大利亚	1.800.775.688	瑞士	0800.563118
爱尔兰	1.800.812949	台湾	00806651752
奥地利	0800.296575	西班牙	900.812168
比利时	0800.81102	香港	800960230
丹麦	80882346	新加坡	1.800.579.2745
德国	0800.180.8994	新西兰	0800.451.650
法国	0800.911850	意大利	800.874909
芬兰	0800.918363	英国	0800.917.0041
荷兰	0800.0223859	中国	400.635.9898
挪威	800.16836	其他国家/地区	+44.1799.534000
日本	0800.111.5011		

安全数据表 (safety data sheet, 简称 SDS) — 可通过 Illumina 网站 (support.illumina.com/sds.html) 获取。

产品文档 — 可通过 Illumina 网站下载 PDF 版本。请转到 support.illumina.com，选择一个产品，然后选择 **Documentation & Literature (文档与文献)**。

