

Ion Reporter ソフトウエア 基本操作方法資料

テクニカルサポート 2021.06.30

The world leader in serving science



目次

この資料は、lon Reporter[™] ソフトウエア バージョン5.18 の機能を基に作成されています。

◆ Ion Reporter ソフトウエア機能概要	р.3
◆ アカウント登録とアクセス方法	p.8
◆ 画面構成と機能	p.17
◆ データアップロード	p.19
◆ 解析実行手順	p.32
◆ 解析実行結果	p.39
◆ 解析結果の出力・ダウンロード	p.50
◆ CNV解析機能	p.57
◆ 融合遺伝子(Fusion)解析機能	p.61
◆ その他の解析機能	p.64
◆ Workflowの作成とコピー	p.69
◆サポート情報	p.79

: [.39]

o re cous mensa marete de

la dela manda antana sena della siste ci inte Ann pues, test sociali si sociali si sociali della della della d Canta della del Antana della d Canta della d

UDANO HANA KANANG ANA KANANG

Ion Reporter ソフトウエア機能概要

研究用にのみ使用できます。診断用には使用いただけません。

Ion Reporter ソフトウエア概要



- マッピング ~ 解析 ~ アノテーション ~ レポート作成
- データの作成から、変異のアノテーションまでをカバー
- バイオインフォマティシャン不要の簡便なグラフィカルユーザーインターフェース(GUI)
- ユーザーのニーズに合わせて、クラウド版とローカル版を提供

Ion Reporter ソフトウエアが対象にする解析

単ーサンプルの解析 F

- リファレンス配列との相違



ペアサンプル解析

- 二つのサンプル間の変異箇所の差異と共通性



がんの体細胞変異ペアサンプル解析

- 正常細胞と共通する変異を除外して、がん細胞特異的な変異を抽出



遺伝性疾患のトリオ解析

- 家族内の変異解析
- CNV (Copy Number Variation)解析
 - 単ーサンプル/ペアサンプルのCNVの検出

融合遺伝子解析

- がん細胞特異的な融合遺伝子を検出可能 ※カスタムデザインにも対応



TML (Tumor Mutation Load) 解析

- Mbあたりの体細胞突然変異数の算出



免疫レパートリー解析

- T細胞受容体(TCR)、B細胞受容体(BCR)の多様性解析

検出した変異のアノテーション・絞り込み

検出した変異に多数のアノテーション情報を付加



Thermo Fisher

Ion Reporter ソフトウエアによるアノテーション



QIIMEの解析アルゴリズムの利用、各プライマー別の結果の出力が可能に

Alpha diversity Species, Genus, Familyレベルでの 希薄化曲線(rarefaction curve)作成

Beta diversity 複数サンプル間の相対比較



Primer set-specific results export Ion 16S[™] Metagenomics Kitにおける 各プライマー別の結果の出力



10,000

o re cous nessa parete della

аларынан каландарын калары калары калары каларын каларын калары калары калары калары калары калары калары калар Калары калары

LAND THE ALL AND ALL

apada, dan 30 de manuel manager de la contra 19 de argo de la contra c

(Biddorde) Stoccorrection

アカウント登録とアクセス方法

研究用にのみ使用できます。診断用には使用いただけません。

thermofisher.com 新規アカウント登録

「当社オンラインオーダー用アカウント」と「Ion Reporterソフトウェアのアカウント」は同一です。 既に当社アカウントをお持ちの方は、「Connect Your Lab」へのアクセスから実施可能です。

1. サーモフィッシャーサイエンティフィックのホームページにアクセスし、画面右上の"サインイン"から"アカウントを登録する"へ進む



Connect Your Labへのアクセス(初回のみ)

- 1. サーモフィッシャーサイエンティフィックのホームページ、または下記URLから"Connect Your Lab"へアクセス https://apps.thermofisher.com/
- 2. thermofisher.comのアカウントを入力してサインイン

3. 利用規約に同意



4. サインイン後の画面右側のMy Appsから"Ion Reporter"をクリック



Organizationの登録(初回のみ)

Organizationは、1アカウントにつき、1つ作成可能です。Organizationごとに使用可能なデータ容量(1テラバイト)が 割り当てられます。一度設定したOrganization名は変更できません。

1. 施設(Organization)管理者の場合は、Organizationを作成



2. 任意のOrganization名を入力したら、Createをクリック

n name must be unique, and
Cancel

- 以下のような場合に、エラーが起こる可能性があります。 ・「;」や「,」など特殊な文字を使用している
- ・既に存在するOrganization名を入力している

Ion Reporter ソフトウエアへのアクセス

アカウントおよびOrganizationの登録が完了すると、Ion Reporterソフトウエアが使用可能になります。Ion Reporter ソフトウエアへは、"Connect Your Lab"もしくは下記URLからアクセスします。

https://ionreporter.thermofisher.com/ir/

thermofisher.comのアカウントを入力してサインイン



【補足】 Organizationへのユーザー招待(1)

Organizationに他のthermofisher.comアカウントをひもづける(招待する)ことで、一つのOrganization内のデータを 他のthermofisher.comアカウントと共有することが可能です。あるOrganizationに他のアカウントを招待しても、 Organizationに割り当てられた使用可能なデータ容量が増えるわけではありません。 また、Ion ReporterソフトウエアにはあるOrganization内のデータや解析結果を単体ごとに他アカウントへ共有する (Share)機能が備わっているため、データ共有のためにアカウントの招待は必須ではありません。

(招待する側のユーザー)

1. "Connect Your Lab" ヘログインし、 イログインし、 マーク(Users)をクリック https://apps.thermofisher.com/

=	Thermo Fisher Connect TM	Powered by Thermo Fisher Cloud	💻 🌍 us 👗 🗸
*	Create projects, upload files, monitor your instruments, see available apps		🚯 Upload files 🛛 🛗 Create project 🔍
*	Recent projects and files Tutorials	View my files My Apps	View all apps
•••	Release Notes: Ion Reporter Software 5.6.pdf	Recently used	
a		All Apps Peak Scanner CE Fragment Sizing AnalysisSuite dPCR	Filter by 🕶

【補足】 Organizationへのユーザー招待(2)

(招待する側のユーザー)

- 2. 画面右上のActionから、Invite Userを選択
- 3. 招待したいユーザーのメールアドレスと権限を設定し、Inviteをクリック

User Manager	Powered by Ther	mo Fisher Cloud 🔕		🗬 🚱 us 🕹 🗸
User Manager				ED Action ✓
Email Address	First Name	Last Name	Status Las	Invite User Remove User User Details
	Email Address to Invite	enter a valid email. 🗹 Analyze 🕑 Report 🕑 A	1 dmin	
※招待さ かつOr	れるユーザーは、事前に capization未設定である	Cancel Connect Your La 必要あり	Invite bへの登録が必要	要、

【補足】 Organizationへのユーザー招待(3)

(招待された側のユーザー)

1. 招待メールに記載されたリンクをクリック

2. thermofiher.comのアカウント情報を入力し、サインインをクリック

Powered by Thermo Fisher Cloud

Dear

Your account has been created in Thermo Fisher Cloud organization LTJ demo 5101.

Please click on the link provided below to log in for the first time.

https://apps.thermofisher.com/apps/um/#/invitedorglist/

Please note: If you don't already have an account with thermofisher.com, you will be prompted to register. Please register using email address:



【補足】 Organizationへのユーザー招待(4)

(招待された側のユーザー) 3. 招待元のOrganization名を選択し、OKボタンをクリック

≡	User Manager	Powered by Thermo Fisher Cloud	📮 🚱 us 👗 🗸
* 5	Organization Invitations		
	You have been invited to the following or	ganizations. Please select the organization you would like to join.	
*	Organization Name		
	Skip this for now. You can always click the notification to c	come back to this page.	Cance. Ok

4. ユーザーとして追加されたことを確認し、Ion Reporterソフトウェアの操作へ進む

	User Manager	Powered by Thermo F	isher Cloud 😞				🚱 us	4
	User Manager				1	0	Action N	
	Email Address	First Name	Last Name	Status	Last Login			
_		TRAIN	LTJ	Enabled	2018-07-24T02:46:34.515	Z		
┢		TRAIN	LTJ	Enabled	2018-07-24T02:51:36.253	Z		

11,3001

o re cous weess assess

υ φυλά, χάθιβο ήθ νατιν Μαγαγάμαν Αλαβινώς Το , 6 9 6 6 με ιδο νη Ουτοτιοτονιντήτουν τη τη του του τη τη του του τη τη του του τη τη τη

画面構成と機能

研究用にのみ使用できます。診断用には使用いただけません。

Ion Reporter ソフトウエアの画面構成と機能

タブ:機能の選択 Ion Reporter Home Samples Analyses Workflows Admin Dashboard Notifications	ヘルプ資料 使用データ容量 → Hi, TRAIN LTJ 99.5 GB/1 TB M Help Sign Out Ltrechologies Japan - bn Reporter 5.18.0*
Quick links to get started	Announcements
Image: Samples Samples Samples represent a collection of data (sequence reads) from one or more sequencing runs. Image: Define sample View samples Image: View samples Workflows Image: View workflows Workflows Image: View workflows View workflows	Welcome to Ion Reporter™ Software 5.18! Welcome to Ion Reporter™ Software 5.18! Please see the Release Notes and User Guide for the latest information on this release. What's new in Ion Reporter 5.18 アップデートなどのお知らせ Feature Highlights Ion AmpliSeq Microbiome Health Research Panel: detects microbial species via 16S and target species-specific amplicons with single and multi-analysis comparisons, using a variety of common databases and OIIME2 functionality Ion Commine Comprehensive Assay Plus: comprehensive genomic profiling with analysis of low-frequency somatic variants (SNPs, Indels, CNVs) from over 500 genes, tumor mutation burden (TMB) and microsatellity (MS) Ion AmpliSeq CarrierSeq ECS Panel: detection and analysis of single nucleotide variants (SNVs), insertion/deletions (indels), and copy number variants (CNVs) associated with 418 inherited disorders from a single assay
Have questions?	 Oncomine assays, Ion AmpliSeq panels New and improved features
If the help section didn't answer your question, here are four options to get additional help with Ion Reporter™Software: ② Send feedback directly within Ion Reporter™ Software ① Contact Web Support Image: Send an email to ionreporter@lifetech.com	Exon Tile Fusion Baseline creation using your own samples Launch multiple Immune Repertoire workflows at once for each sample NCBI 16S sequence database added to Ion AmpliSeq Microbiome Health workflows Data and annotation source updates Updated controlled vocabulary for cancer types Updated hg19 and GRCh38 annotation sources
、 サポートへのリンク、フィードバックなど	Outrait assessment to help optimize ion Reporter workflows for new and established assays on a new version of Ion Reporter (Please contact your bioinformatics support team to learn more).

:[.....

NO TE CSUS HEESS BITTE



シーケンサから直接データを転送

- ランの完了後、専用のプラグインからデータを安全にクラウドに送信
- 共同研究者と解析データのシェアも可能



Thermo Fisher

SCIENT

Access code の生成

バージョン5.14より、データのアップロードには必須の作業になりました。

1. Ion Reporter ソフトウエアにログインし、画面右上の歯車マークから"Manage Tokens"を選択

2. Generate New Access code をクリック



IonReporterUploderプラグインのインストール

- 1. トレントブラウザー画面右上の歯車マークからPluginsを選択
- 2. "IonReporerUploader"のVersionがアップロードするIon Reporterソフトウエアのバージョンと同じことを確認

Plugins				Install or Upgrade Plu	gin Rescan I	Plugins for Change
Enabled	Disabled Either Clear					
Enabled	Name	Selected by Default	Version	Installed Date ▼	Ion Supported	Manage
~	IonReporterUploader Updates Available!		5.16.0.29	Jun 23 2021	Yes	••
				10 10	Usage Rescan Configure Upgrade to	Latest 0.22

3. もしVersionが古い場合は、右端の歯車マークから"Upgrade to Latest"か"Install ~"で最新バージョンの プラグインをインストールする(既存のアップロード先設定はそのまま引き継がれる)

IonReporterUpIoderプラグインの設定



Default : 🔲 Set as default account. The default account is the preferred Ion Reporter Account for auto-analysis



Thermo Fisher SCIENTIFIC

- 1. トレントブラウザー画面右上の歯車マークから Ion Reporter Configure を選択
- 2. Add Accountから"Ion Reporter Cloud"を選択

3. 必要事項入力

Display Name 一覧に表示される名前(任意) データ転送時に選択する設定 Ion Reporterのユーザー情報

Username(メールアドレス) Access Code

- 4. Get Versionsをクリック
- 5. 最新のバージョンを選択
 ※プラン作成時に自動アップロードと自動解析を 設定したい場合は、解析対象ワークフローと同じ バージョンを選択する。

6. Addをクリックして設定を追加

※施設ネットワーク上にProxyサーバーが存在する場合、設定できないことがあります。

トレントブラウザーからの手動アップロード

1. トレントブラウザーレポート画面のUpload to IRボタンをクリックし、Display Nameを選択



プラン作成時の自動アップロード・解析設定



2. Sample Nameを指定する際に、Ion Reporterの解析に必要な情報を付加することが可能

O Onc	cology C	Pre-implantation Genetic Screening		_				
#	Barcode	Sample Name (required)	Ion Reporter Workflow	T	Relation	Gender	1 IR Set ID	
1	IonXpress_001 (CTAAGGTAAC)	Sample 1	AmpliSeq CHPv2 tumor-normal pair]	Tumor	Male	1	÷
2	IonXpress_002 (TAAGGAGAAC)	Sample 2	AmpliSeq CHPv2 tumor-normal pair]	Normal	Male	1	•
3	IonXpress_003 (AAGAGGATTC)	Sample 3	AmpliSeq CHPv2 tumor-normal pair]	Tumor	Female	2	•
4	IonXpress_004 (TACCAAGATC)	Sample 4	AmpliSeq CHPv2 tumor-normal pair	J	Normal	Female	2	•

Thermo Fisher

SCIEN

25 研究用にのみ使用できます。診断用には使用いただけません。

手元のPCからデータを転送

Thermo Fisher SCIENTIFIC

- カスタムパネルや、公共データベースの情報をアップロード可能(BED、VCFファイルなど)
- 解析結果のBAMファイルや、VCFファイルが自PCのみにしかない場合に有効
 (BAMファイルの複数同時アップロードは、lonReporterUploaderスタンドアローン版とコマンド操作で可能)



マニュアルでのファイルアップロード(1)

1. Ion Reporterソフトウエアヘログインし、Sampleタブ⇒Define Samplesをクリックし、Manualを選択



2. Define Samples画面のUpload VCFまたはBAMをクリック



マニュアルでのファイルアップロード(2)

4. アップロードしたファイルにチェックを入れ、Add Samplesをクリック

20200721075717845 BAM VCF	Search	Go	Sample Name (Required)
✓ Name	Date Uploaded 🔻		
test_small.bam	Jul 21 2020 04:57 PM		
■ 1 ▶ ▶ 20 ▼	items per page	1 - 1 of 1 items	A sample List

5. Sample Nameを入力し、Add Sample Listをクリック

test_bam

6. Nextをクリックして次の画面に進む

マニュアルでのファイルアップロード(3)

7. サンプルの情報を入力してNextをクリック

			Samples					Attı	ributes			Review	
Select whi	ch attribu	tes you w	ant to ass	ociate	with your sam	ple and provide the	input values. <mark>Learn m</mark>	nore					Add Attribute
Name					# F	iles			Projects			Gender	
test_bam					1							Unknown	
← Previo	ous	Cancel											Next
				\mathbf{X}		泊加の性	おぶぶ亜ナ	いせん	>/+ ^ dd ^ ttri	buto to	いたい自由		Add Attribute
				*	「円牛れ」「し	迫加の作	報い必安な	よ场℃	TA, Add Allfi	bule	い迫加	Find Attribute.	
ほす	- Z +	+、,-	רו ר	マオ	こな一致」	TSOVO	たクロック	,				ion Biopsy Days	S
亚米 9	<u>ر</u> ، ک		101	<u>م</u> م	们在市公(Coave	27777	/				ion Cancer Type	е
Sa	mpl	es re	eadv	to	impo	rt!	7					ion Cell Num	
Juli	mpr		cuuy		impo							ion Couple ID	
Revie	ew the	select	ted sam	nples	and then	save it.						ion Embryo ID	
												ion Percentage	Cellularity
lonSe	elect-1	2_test_	BAM									ion Sample Typ	e
Sa	ve	<u> </u>					 Sar	nple	sの一覧に登	録し	たサン	プルが追加	される
	۲	4		C	Sample					Gender	Role	Imported By	Imported On 🔻
				[IonSelect-	12_test_BAM]	1	Vale	Unkn	User, Ion	Jun 20 2017 03:35 PM

Sample情報の編集(1)

1. Samplesタブから情報を編集したいサンプルを選択し、画面右のEditボタンをクリック



2. 次の画面で目的のサンプルが画面右側に 表示されていることを確認してNextをクリック





3. 目的の項目を編集し、Nextをクリック

J Define Samples

Samp	ples	At	tributes		Review		
Select which attributes you want to	o associate with your sample and pro	vide the input values. Learn n	nore		Add Attribute 🔻		
Name	# Files	_{ion} Gender	ion Perc	entage Cellularity 📋	Find Attribute		
(test_small_data	1	Male	50		ion Biopsy Days		
					ion Cancer Type		
	その他の艹、	プル情報を付け	+加ラスーレ	生 司 能 →	ion Cell Num		
					ion Couple ID		
4		ion Gender ion Percentage Co		Percentage Cellularity 술	ion Embryo ID		
Name	# Files			ereenage constantly	ion Percentage Cellularity		
Change_name_data	1	Male	50		ion Sample Type		
← Previous Cancel					Samples ready to import!		
認画面でSaveを	クリックすると、編:	集内容が反时	される		Review the selected samples and then say Change_name_data		
				C	Save		

:[.....

to the cous weres appears

解析実行手順

研究用にのみ使用できます。診断用には使用いただけません。

Thermo Fisher SCIENTIFIC

解析の実行(複数通りの実行方法あり)

A. Homeタブの画面からAnalysesのLaunch analysisをクリック



B. Analysesタブ⇒Launch を選択、またはLaunch Analysis⇒Manual

Overview Launch My Variants Image: Analyses Status Application Version	Home	Samples	Analyses Wo	rkflows	Admin	
Status Application Version	Overview 🤇	Launch	My Variants			
Status Application Version	~					
Status Application Version	🕂 😋 Anal	yses				
	Status		 Application 		 Vers 	sion

C. Workflowsタブ⇒対象のWorkflowを選択⇒Actions⇒Launch Analysis



解析ワークフローの選択

1. ワークフローをさまざまな項目で検索・絞り込みが可能



2. ワークフローを選択して、Next ボタンをクリック

例)"Ion AmpliSeq[™] Comprehensive Cancer Panel (CCP)"で2サンプルを比較検討する場合

С	ср	Go									
R	esearch	Research Ap	plication 🝷	Ion 👻	Target 👻	Tumor-Normal	•	5.18	Referer	nce 🔻	
•	ion	Research Category	Research App	lication W	orkflow Name 🔺			Version	Reference Sample Group		Modified On
-	ion	Oncology - Solid Tumor Image: Oncology - Solid Tumor Image: Oncology - Solid Tumor Image: Oncology - Solid Tumor Image: Oncology - Solid Tumor							hg19	Tumor-Normal	May 06 2021 03:01 AM
4	•	1 ▶ ⊨ 20 ▼ iten	ns per page								1 - 1 of 1 items
С	ancel										Next →

対象サンプルの選択(1)

1. 解析の対象にするサンプルのチェックボックスをオンにする 2. 画面右側のAdd Samplesをクリック

Workflow			Samples & Relationships				Plugins	Confirm & Launch			
Selec as a s	t the separa	samples you wish to a ate analysis. Learn moi	analyze re	and click the "Add	d Samples" bi	utton, then give your	relationship a r	name. You can create	multiple relationships and each on	e will be treated	Tumor-Normal Pairs
der	no arr	npliseq ccp	Go	Analyzed: All 👻	More Filte	rs 👻 Clear All					Relationship Name (Required)
	۲	Sample			Gender	Sample Type	Role	Imported By	Imported On v	Project	Tumor:
	۲	Demo AmpliSeq CCP	normal		Female	DNA	Unknown	demouser1, LTJ	Dec 19 2013 09:43 AM		Empty
	۲	Demo AmpliSeq CCP	tumor		Female	DNA	Unknown	demouser1, LTJ	Dec 19 2013 09:43 AM		
3. S	San	npleのグル	.— 7	『名を入力	Jし、Ad	ld to Analy	/sisをク	リック Norma	al/Tumor を指定		CCP tumor-normal Tumor: Image: Colored

対象サンプルの選択(2)

4. 解析の対象にするサンプルを決定したら、Nextをクリック

Workflow			Samples & Relationships				Plugins		Confirm & Launch			
Selec treate der	t the s d as a no am	amples you wish to analyze and click the "Ad separate analysis. Learn more pliseq ccp Go Analyzed: All -	d Samples" b More Filte	ers	r relationship a	name. You can crea	te multiple relationships and ea	ach one will be	Tumor-l	Jorma	(Required)	
	۲	Sample	Gender	Sample Type	Role	Imported By	Imported On v	Project	Samor:	6	Normal:	7
	۲	Demo AmpliSeq CCP normal	Female	DNA	Unknown	demouser1, LTJ	Dec 19 2013 09:43 AM		Empty		Empty	
	۲	Demo AmpliSeq CCP tumor	Female	DNA	Unknown	demouser1, LTJ	Dec 19 2013 09:43 AM					
		Demo AmpliSeq CCP CNV case	Female	DNA	Unknown	demouser1, LTJ	Dec 19 2013 09:43 AM		Add to Analysis			
		Demo AmpliSeq CCP CNV control	Female	DNA	Unknown	demouser1, LTJ	Dec 19 2013 09:43 AM					
M	Image: Image Image: Image						1 - 4 of 4 items	CCP tumor-normal				
F → F	revious	Cancel						Next →	Tumor: Demo AmpliS CCP tumor	ze	Normal: Demo Ampli CCP normal	Seq ×


Nextをクリック

Workflow	Samples & Relationships	Plugins
Select the plugins you wish to include in your analysis. Prio	cing information for your analysis will be shown on the next	page. Learn more
There are no plugins currently installed. Please contact your	r organization administrator.	
← Previous Cancel		Next →



Analysis Nameを入力し、設定を確認して、Launch Analysisをクリック

Work	flow	Samples & Relationships	Plugins		Confirm & Launch
Analysis ready to	o launch!	launch it		Summary	<u>۸</u>
Review the selected options	, name your analysis and them	icunch it.		Research Application:	DNA
Analysis Name:	CCP tumor-normal			Workflow:	AmpliSeq CCP w1.2 - Tumor- Normal pair
	(CCP tumor-normal)			Annotations:	All
				Filter Chain:	Default Variant View
Description:	Optional			Samples:	1 Tumor-Normal
	optional			Price:	\$0.00 USD
← Previous Cancel	Launch Analysis 解了	析スタート			

:[.....

NO TE CSUS BEESS BAF-IF

解析実行結果



解析の進捗は、AnalysesタブのOverviewで確認可能(解析が完了するとメールで通知)

Hor	ne		Samples	Analyses	Workflows Admin							
Overv	iew	L	aunch M	y Variants								
	Anal	yse	s									
Search	1		Go	Version: All	✓ Workflow: All ▼	More Filters 🔻	Clear A	II				C Refresh
	1		Analysis		Sample	Version	Refere	Stage	Project	Workflow	Launched	Status
		+	CCP tumor-norm	nal	Demo AmpliSeq CCP normal . (2)	5.18	hg19	Analysis		AmpliSeq CCP w1.2 - Tumor-Normal pair	Jun 23 2021 04:49 PM	Running - 9%
										Details	Å	🗱 Actions 🕶
										-	Abort	>
				At	oortを選択すること	で、処理を	中断す	ることか	「可能	(0) CCP tumor-norm	Audit Lo Delete)g
					Abort Analysis (C	CP tumor-	-norma)	x	al	_	
								/				
							(Abort C	ancel			



AnalysesタブのOverviewで、解析のStatusがSuccessfulになっていることを確認し、Analysis名をクリック

		•	1		Analysis		Sample			Version	Reference	Stage	Project		Worl	kflow	Launched O	Status	
				+	CCP tumor-norm	al	Demo Ampli	iSeq CCP norn	nal(2)	5.18	hg19	Variant Review			8	AmpliSeq CCP w1.2 - T umor-Normal pair	Jun 23 2021 🔇 04:49 PM	Successful	>
					Ź	変異 <i>0</i>)一覧へ												
± =	± z	7	/_		🛛 🚳 Analys	is Results						ſ	C MyVariants	Download 🗸 🕔	/isualize	Selected Variants - Send to Report Role	Switch To 👻 Generate	Report	
衣尓	9 0 M	ッグノ コテ・	ィナ	`	Analysis Name: CCF Summary Fun	P tumor-normal MAPD: 0.	228 Ontologies Pharmacog	jenomics Somatic	QC			Search		Go Pre	eferences 🗸	Io learn more about	eviewing your results, visit the n	elp guide. ×	さまさまな機能
/ _ /	• • • • • •	J / -	- /		□. 🗉 🟴 Clá	assification	Locus	Genotype	Filter	Normal Genotype	Ref	Observed Allele	Туре	Subtype		Variants			
						nclassified 🗸	chr1:6534155	G/A	PASS	G/G	G	A	SNV			 Filtered in Variants (6/4) Hidden Variants (0) Filtered Out Variants (24) 			
						nclassified 🗸	chr1:9784423	С/Т	PASS	Л.	С	т	SNV						
						nclassified 🗸	chr1:11181327	С/Т	PASS	C/C	С	Т	SNV			Samples			
						nclassified 🗸	chr1:11181457	G/T	PASS	G/G	G	Т	SNV			Gender : Female Sample Type : DNA	ai		
						nclassified V	chr1:11188856	G/A	PASS	G/G	G	A .	SNV			Tumor: Demo AmpliSeq CCP tumor Gender : Female			
						nclassified	chr1:11190646	G/A	PASS		G	A	SNV			 Sample Type : DNA 			
							CIII1.11194591	GIA	FA35	6/6	0	A	SIVV			Chromosome			
約	とりえ	込ん	だ			nclassified 🗸	chr1:11199448	СЛ	PASS	Л.	С	Т	SNV			All			
亦			臣生			nclassified 🗸	chr1:11298739	T/C	PASS	T/T	T	с	SNV			Filter Chains		_	フィルタリング
交	,共0	り—	見			nclassified 🗸	chr1:11303153	C/A	PASS	C/C	С	A	SNV			Default Variant View (5.18) -			る記古
						nclassified 🗸	chr1:18961691	G/A	PASS	G/G	G	A	SNV			Filter chain query applied:	-		の設定
						nclassified 🗸	chr1:18962946	С/Т	PASS	Л.	С	Т	SNV			CNV Confidence Range		\$	
						nclassified V	chr1:32741159	G/T	PASS		G	T	SNV			Total Variante: 600	Total Cono	> 505	
						nclassified 🗸	cnr1:43805093	1/C	PASS	171	I	C	SNV			10.0 <= CNV Confidence Range <=	Total Gene	5. 525	
						nclassified 🗸	chr1:45795027	С/Т	PASS	C/C	С	Т	SNV			1.0E7	Variants: 674 Gene	s: 297	
					4 1 2	3 4 5 6 7	8 9 10 F H	15 v items per	page					1 - 19	5 of 674 item	la l	Save Filter	Chain	

Filter Optionsで変異の評価と絞り込み



(ペア解析の場合)

Filter Chainsの設定(1)

1. 📲 をクリックし、Filter Chainsを新規作成することが可能



2. Nameを入力し、Choose Filterから目的のフィルタリング項目を選択(Variant Typeの例)



Filter Chainsの設定(2)

4. フィルタリングの設定が完了したら、Applyをクリック

FilterChain Query

Variant Type AND Variant Effect AND UCSC Common SNPs AND Hotspot Position	
Overlap	

Selected Filters

Name	Value		
Variant Type	Variant Type in SNV, MNV, INDEL, CNV		Ô
Variant Effect	Variant Effect in missense, nonframeshiftlnsertion, nonframeshiftDeletion, nonframeshiftBlockSubstitution, nonsense, stoploss, frameshiftInsertion, frameshiftDeletion, frameshiftBlockSubstitution		Ê
UCSC Common SNPs	UCSC Common SNPs = Not In	+	Ô
Hotspot Position Overlap	Hotspot Position Overlap = In	+	Ô



* •

5. フィルタリング結果の一覧が表示される

Summa	ary	Functional Population O	ntologies Pharmacogenom	ics Somatic Q	C	[Search	Go	Preferences -
	P	Classification	Locus	Genotype	Normal Genotype	Ref	Observed Allele	Туре	No Call Reason
•	 □ -	Unclassified •	chr2:209113296	сл	C/C	с	т	SNV	
•	•	Unclassified •	chr10:76781905	GGAA/G	Ј.	GGAA	G,GGAG	INDEL	
H 4	1	▶ ► 20 ▼ items pe	er page						1 - 2 of 2 items

6. フィルタリング項目の編集も可能(。 設定の保存は、Save Filter Chainをクリック



アノテーション・絞り込み項目の例

詳細: <u>https://ionreporter.thermofisher.com/ionreporter/help/GUID-8CF8A299-8BA1-4AFC-B6FE-837F59A7E74D.html</u>

P-Value	:	検出された変異の統計的な有意性を示す数値
Gene Symbol	:	遺伝子名
Location	:	Intron、xonなど
Variant Effect	:	synonymous, missense, nonsense, frameshift など
Functional Scores SIFT PolyPhen-2 Grantham	::	下記(SIFT、PolyPhen-2、Grantham)の影響予測ツールのスコア アミノ酸配列の保存性から予測 アミノ酸配列と立体構造のデータに基づいて予測 置換前後のアミノ酸同士の類似性/相違を表すスコア
Minor Allele Frequency	:	1000人ゲノムプロジェクトのデータで2番目に多いアリルの頻度の最大値 (Common SNPを区別するためのもの)
5000 exomes	:	5000 エクソームプロジェクトのアリル頻度情報
ExAC	:	The Exome Aggregation Consortium(ExAC)のアリル頻度情報
Gene Ontology	:	遺伝子の機能に関するキーワード(Ontology)を指定
OMIM	:	遺伝子と表現型に関するデータベース
COSMIC	:	COSMICに登録されているがん種
dbSNP	:	dbSNPに登録されているかどうかを条件とする
Variant Type	:	ー塩基置換、挿入欠失、多塩基置換、コピー数多型などの変異の種別
Genetic category	:	接合状態(Homozygous/Heterozygous) *trio workflows only

+のアイコンをクリックすると、検出した変異の詳細情報を表示

] ≈	Classification		Locus	Genotype	Filter		Normal Genotype	Ref	Observed Allele	Туре
- a	Unclassified	\checkmark	chr9:139400086	T/C	PASS		T/T	Т	С	SNV
	Variant De	tails	: chr9:13940008	6						
	Variant Details	Notes	i	ExAC E	FAF	0.0 (pos.1394	.00086)			
	Annotation Sou	Demo	AmpliSeq CCP tumor	ExAC E	NFAF	0.0 (pos.1394	00086)			
	AMAF	8.0E-4		ExAC G	AF	1.427E-4 (pos	s.139400086)			
	Allele Coverage	T=259	, C=17	ExAC L/	٩F	9.114E-5 (pos	s.139400086)			
	Allele Frequency %	6.16		ExAC O	AF	0.0 (pos.1394				
	Allele Ratio	T=0.93	384, C=0.0616	ExAC S	ExAC SAAF 1.869E-4 (pos.139400086)					
	Amino Acid Change	p.Asn1	1421Ser	Exon		25			アノテーショ	ョン情報の一
	ClinVar	Conflic	ting interpretations of pathogenicit	y Filter		PASS			── 公共データ	ベースへの
	Coding	c.4262	A>G	GMAF		2.0E-4	(100)			
	Codon	AGC		Gene O	ntology	Golgi membra	ane(169)			
	Coverage	276		Genes		NOTCH1				
	DRA	Abnorr	malities, Multiple(88)	Genotyp	e	T/C				
	EMAF	0.0		Grantha	m	46.0				
	EXAC AAF	1.396E-3 (pos.139400086)		Homopo Length	olymer	2				
	EXAC EAAF	EAAF 0.0 (pos.139400086)		Length		1				
				Location	1	NOTCH1:exo	nic:NM_017617.5			

IRGVによる結果の参照

Locusのリンクをクリックすると、IRGVによるリードデータの視覚化が可能



IGV による結果の参照(1)

IRGVよりも詳しいリードデータの確認が可能(閲覧PCにJavaがインストールされている必要あり)

1. アカウント設定を変更してIGVを起動



2. IRGV画面右側の"Open in IGV"から起動

IGVによる結果の参照(2)

・セキュリティに関するメッセージが出た場合は、そのまま続行

Preferred Transcripts (RefSeq.v83

Sequence 18 tracks loaded +

chr2:209,113,295



A G T G A T A G T G G C A C A T T T G A C G C C A A C A T T A T G C T T

塩基単位の情報まで 表示することが可能 赤:+ストランド 青:-ストランド

2,567M of 3,262M

10,000

o re cous weeks barele

ACSALSETIEISYA JIDETE ADATUL .04. L. B. AUGI LEVENINGFOC HOCZEFERICAFICATIONICENTIFIBIBA

解析結果の出力・ダウンロード

変異リストのダウンロード(1)

1. 解析結果画面の右上にあるDownloadから、ダウンロードしたいリストの種類を選択



変異リストのダウンロード(2)

0

Ρ

Q

3. Downloadリンクをクリックして、ファイルをダウンロード



レポートの作成(1)

検出結果をまとめて、「レポート」として出力可能

1. リストから、レポートに出力する変異を選択

2. Generate Reportをクリック



変異の分類情報を付加することができる

レポートの作成(2)

3. 必須項目を入力、レポートに記載したい項目にチェックを入れ、画面下部のNextボタンをクリック

			Configura	tion								Preview										
is a n.	live preview.	Changes will be	lost unless	it is publis	hed. Some s	sections, inc	luding the re	eport title, a	are editable	You can a	add or reorder sections usir	ng drag and	drop, or remov	e section:	s using the							
P	tumor-no	rmal_test	Report									Ava	ilable Section	ns	Action							
gan	nization Infor	mation																				
		- 1 -	F	eport Cre	ated: J	ul 26 2018	05:13 PM															
	27	- 10	Orga	nization N	ame:	LTJ demo																
	Image Available	e	Organiz	ation Add	ress:																	
Rep	oorted Varia	nts																				
	01	1	Guntari	F.14	Normal	D -4	Observed		No Call	6	1	1										
	Classification	Locus	Genotype	Plitter	Genotype	Ret	Allele	Type	Reason	Genes	Location	Lengtr										
/ari	iant Details																					
	Gene: I	DH1 — Exon	4 — chr2	:209113:	296 — NN	1_00589	6.3 — Cla	issificatio	on: Delet	erious												
Sar	nple Name	5					Genotype			Amino	Acid											
Der	no AmpliSeq CC	P tumor					c.211G>A			p.Val71	lle											
prot \nn	ein change takes IOtations	into account chang	jes at multiple	genomic loc	i in same codo	n																
•	Source	Description																				
	DRUGBANK	The gene IDH1 is [cofactor-catalytic	associated w activity] in the	ith the drug(DrugBank o	s) Isocitric Aci database.	d:Indocyanin	e green:2'-Mo	nophosphos	adenosine 5'-	Diphosphor	ibose by the following actions:											
•	COSMIC	The T allele is lin	ked with the fo	llowing dise	ases in COSM	IIC: papillary	_carcinoma:ar	naplastic_ca	rcinoma:hae	mangioblast	toma:follicular_carcinoma, (96	923).										
•	Gene Model	The T allele is pr	he T allele is predicted to cause a (missense) mutation in transcript NM_005896.3 of the IDH1 gene.																			
•	Clin∀ar	This variant is pr	nt is present in the ClinVar database with clinical significance: not provided.																			
_														It is linked with the following diseases in OMIM: (Glioma, susceptibility to, somatic), 137600 (3).								
	OMIM	Gene IDH1 is link	ed with the fo	lowing disea	ises in OMIM:	{Glioma, sus	sceptibility to,	somatic}, 13	37800 (3).													

4. 出力するレポートの内容を確認して、Lock & Published をクリック (※レポートの作成を行うと、それ以降は変異の絞り込み操作ができなくなる)

Generate F	Report				Switch To	Lock & Pub
	Configurati	on		Preview	N	
data:			1 / 2		Ċ ±	ē
	Analysis Rep LTJ demo Background	port	この)状態でダウンロードも同	丁能	
	Analysis					
	Ion Reporter Version 5.10	Launched by TRAIN LTJ	Launched on July 24, 2018 02:10 AM	Workflow AmpliSeq CCP w1.1 - Tumor-Normal pair r.0		
	Annotations All r.0	Reference hg19, Ion AmpliSeq CCP Hotsp AmpliSeq CCP Regions	iots, Ion			
	Samples					
	Gender Female	ck and Publish		Х		
	Demo Arr Gender Female	ing! Once this report is publishe	ed it cannot be edited.		<	
				Cancel Publish		#

レポートのダウンロード

「レポート」は、PDFファイルにしてダウンロードすることが可能

 AnalysisタブのOverviewから解析結果を 選択し、画面右のActionsから、View Final Reportを選択

Details		View Actions -
		Audit Log
L (0)		Copy to DataConnect
CCP tumor-norma	al_test	Delete
Version:	5.10	Download Filtered Variants
Stage:	Report Publishe	Download All Variants
Status:	Successful	Download Logs
Sample Group:	Tumor-Normal -	Share
Workflow:	AmpliSeq CCP	View Coverage Report
Research	🎖 DNA 🚺	View Final Report
Application:	<u> </u>	View QC Report
Reference	hg19	View Analysis Results
Start Date:	Jul 24 2018 11:1	Visualize
Created By:	LTJ, TRAIN	

2. Final Report 画面の右上から、Downloadを クリックし、ファイルを保存

くレポート内容>

TJ demo			
Background			
nalysis			
CP tumor-normal_tes	st		
n Reporter Version 10	Launched by TRAIN LTJ	Launched on July 24, 2018 02:10 AM	Workflow AmpliSeq CCP w1.1 - Tumor-Normal pair r.0
nnotations II r.0	Reference hg19, Ion AmpliSeq CCP Ho AmpliSeq CCP Regions	tspots, Ion	
amples			
emo AmpliSeq CCP r	normal		
ender emale	Relationship Normal	Chip Type Ion 318 Chip	Sample Type DNA
emo AmpliSeq CCP t	umor		
ender emale	Relationship Tumor	Chip Type Ion 318 Chip	Sample Type DNA
Classification Deleterious Normal Genotype C/C Genes IDH1 Variant ID COSM06023	Locus chr2:200113206 Ref C Location IDH1:exonic:NM_005896 % Frequency 3.31	Genotype C/T Observed Allele T Length .3 1	Filter PASS Type SNV Info HS
ariant Details Gene: IDH1 – Exon	: 4 — chr2:209113296 — NM_005896.3 — (Classification: Deleterious	
Sample		Genotype	Amino Acid
Demo AmpliSeq CCP t	umor	c.211G>A	p.Val71lle
protein change takes into	account changes at multiple genomic loci in same o	xxdon	
Source	Description		
DRUGBANK	The gene IDH1 is associated with the drug(following actions: [cofactor-catalytic activity]	s) Isocitric Acid:Indocyanine green:2'-Mo in the DrugBank database.	nophosphoadenosine 5'-Diphosphoribose by the
COSMIC	The T allele is linked with the following dises ar_carcinoma, (96923).	ases in COSMIC: papillary_carcinoma:ar	naplastic_carcinoma:haemangioblastoma:follicul
SENEMODEL	The T allele is predicted to cause a [missen	se] mutation in transcript NM_005896.3 o	of the IDH1 gene.
	This variant is present in the ClinVar databa	se with clinical significance: not provided	L.
LINVAR			

11,300,00

o re cous weeks assess

CNV解析機能

CNV(Copy Number Variation)の解析概要

ペアサンプル解析や、ベースラインを使用したシングルサンプル解析から、CNV解析が可能

Thermo Fisher

Germline CNV の解析結果

<u>Summary</u>:領域長、コピー数など

s	umma	ary F	unctional Popula	ation Ontologies	s Pharma	cogenomics Son	natic	QC							Search	🔅 Actions 🕶
	-				_			_								
			Classification	Locus A	Genotype	Normal Genotype	Ref	Туре	No Call Reason	Genes	Location	Length	Copy Number	CytoE	land	
		10 -	Unclassified	chr19:1206845			(CNV)	STK11		19.845kb	1	19p13	.3(1206845	-1226690)x1
•																F

QC:CNVのクオリティー値

Summary Functional	Population Ontologies F	Pharmacogenomics Soma	atic QC			Search	Actions
Normal Allele Coverage	Allele Ratio	CNV Confidence	CNV Precis	Ref+/Ref-/Var+/Var-	Homopolymer Length	Tiles	
		3.50621	3.50621			23	
- Con	fidence 21	」外のコピー	数で	あることの尤	度		
- Droc	icion· 知川	、// •/ = _ <i>+</i> - ¬ピ*	ふく	さこをうし	ル ピーンサント・レーレ	+	ret
- Piec	JSION: ていいしょう		以小て	イレ以グトリノーレ	- 一致 じないこと		反
⇒こ≯	いらの値が大き	いほど、CNV	の確度	が高い			
│ ⇒絞い	小みは["Con	fidence"の値	いが10じ	ト」が1つの日5	安となる		

Tiles: CNVが検出された領域内のAmplicon数

Somatic CNV の解析結果

・一部のIon Torrent[™] Oncomine[™] Assay製品、Ion AmpliSeq[™] HDカスタムパネルにて検出可能

解析するサンプルには、事前に"Sample Type"、"Gender"、"Cellularity(%)"の設定が必要

<u>Summary</u>:領域長、コピー数など

Summary	Oncomine Functional	Population Ontologies	Pharmaco	genomics	Somatic QC			
Туре	No Call Reason	Genes	Location	Length	Oncomine Variant Class	Oncomine Gene Class	Copy Number	Γ
CNV		EGFR		180.727kb	Amplification	Gain-of-function	6.63	I

QC:CNVのクオリティー値

verage Allele Coverage Allele Ratio CNV Confidence CNV Precision Ref*/Ref-/Var+/Var- Homopolymer Lengt 5%:6.14, 95%:7.15 • Minimum Ploidy Gain (5% CI):予想されたコピー数の90%信頼区間 • Minimum Ploidy Loss (95% CI):予想されたコピー数の90%信頼区間		and the second second							
• Minimum Ploidy Gain (5% CI):予想されたコピー数の90%信頼区間 • Minimum Ploidy Loss (95% CI):予想されたコピー数の90%信頼区間	Allele Coverage	Allele Ratio		CNV Confidence	CNV Precision	Ref+/Ref-/Var+/Var-	Homopolymer Length	Tiles	
・Minimum Ploidy Gain (5% CI):予想されたコピー数の90%信頼区間 ・Minimum Ploidy Loss (95% CI):予想されたコピー数の90%信頼区				5%:6.14, 95%:7.15				33	
・Minimum Ploidy Gain (5% CI):予想されたコピー数の90%信頼区間 ・Minimum Ploidy Loss (95% CI):予想されたコピー数の90%信頼区			/	/					
/ ・Minimum Ploidy Gain (5% Cl):予想されたコピー数の90%信頼区 ・Minimum Ploidy Loss (95% Cl):予想されたコピー数の90%信頼区									
・Minimum Ploidy Gain (5% CI):予想されたコピー数の90%信頼区 ・Minimum Ploidy Loss (95% CI):予想されたコピー数の90%信頼区									
・Minimum Ploidy Loss (95% CI): 予想されたコピー数の90%信頼区	• Minimum P	loidy Gain	(5% C	il):予천	見される	たコピー数の)90%信頼区間	の下	限
			<i>i</i> a <i>a</i> a <i>i</i>		+= 1			በ ጠ	- 78
	• Minimum P	loidy l oss i	(95%)	(`!\` `	イロスイ		(/) 9() %1 = 411 × 6	31(// 1	

: [.39]

ra caus menas Barets

fer and to the first of the set o

融合遺伝子(Fusion)解析機能

既知融合遺伝子の検出概要

融合遺伝子をターゲットにしたIon AmpliSeqパネルにより検出が可能

融合遺伝子由来のリードを転写産物リファレンス配列にマッピングしてカウント

Thermo Fisher

融合遺伝子の解析

・融合遺伝子検出用ワークフローの例

-	ion	🚳 Oncology - Solid Tumor	Fusions	Oncomine Focus w2.3 - Fusions - Single Sample
-	ion	🚳 Oncology - Solid Tumor	Fusions	Oncomine Comprehensive w2.3 - Fusions - Single Sample
8	ion	🚳 Oncology - Solid Tumor	Fusions	Oncomine Comprehensive v3 - w3.1 - Fusions - Single Sample
	ion	🚳 Oncology - Solid Tumor	Fusions	AmpliSeq RNA Lung Fusion single sample

・検出結果の例

Su	mma	y O	ncomine Fusions Fu	nctional Population	Ontologies	Pharmacogene	omics QC					Se	arch	🏠 Actions 🕶
		P	Classification	Locus	Туре 🛦	No Call Reason	Genes	Read Counts	Detection	3'/5' Imbalan	COSMIC/NCBI	Variant ID	Read	d Counts Per Mil
		≈ -	Unclassified	chr2:42522656 - chr2:29446394	FUSION		EML4(13) - ALK(20)	1594	Present		AB462411	EML4-ALK.E13A20.AB462	411 8.003	35e-09
	Ħ	[CI] -	Unclassified •	chr10:61665879 - chr10:43612031	FUSION		CCDC6(1) - RET(12)	456	Present		COSF1271	CCDC6- RET.C1R12.COSF1271	2.289	96e-09
	Ħ	(C) -	Unclassified •	chr4:25665952 - chr6:117650609	FUSION		SLC34A2(4) - ROS1(32)	36210	Present		COSF1197	SLC34A2- ROS1.S4R32.COSF1197	1.818	31e-07
	Ħ	[2] -	Unclassified •	chr4:25665952 - chr6:117645578	FUSION		SLC34A2(4) - ROS1(34)	196	Present		COSF1198	SLC34A2- ROS1.S4R34.COSF1198	9.841	12e-10
														۱.
	٠	1	▶ ▶ 50 ▼ items p	ber page										1 - 4 of 4 items
							1							
							ペアになっ	ている遺	していていていていていていしょう しんしょう しんしょう しんしんしん しんしんしん しんしんしん しんしんしん しんしんしん しんしんしん しんしんしん しんしん しん	7				

11,000

o re cous weess assess

and a state of the second s

その他の解析機能

Coverage Report

Thermo Fisher

Visualize機能

AnalysesタブのOverviewから解析を選択し、複数の解析結果間の比較を行うことが可能

	Launch My variants									Preferences Visualize L2 unch Ar
Search	Go Version: All 👻	Workflow: All 👻 More Filters 👻	Clear All						C Refresh	
1	Analysis	Sample	Version	Reference	Stage	Project	Workflow	Launched On v	Status	Selected Analyses
	Demo AmpliSeq CHPv2 tumor_Custom Report	Demo AmpliSeq CHPv2 tumor	5.6	hg19	Variant Review		AmpliSeq CHPv2 single sample_C ustom Report	Jul 26 2017 04:24 PM	Successful	Delete
\sim	Demo AmpliSeq CHPv2 tumor_2	Demo AmpliSeq CHPv2 tumor	5.6	hg19	Interpretation Assignment		X AmpliSeq CHPv2 single sample	Jul 26 2017 03:48 PM	Successful	Not all actions are available if yor have selected d Share incomplete analyses. Please light to 10 Exome set Exonnt
	Demo AmpliSeq CHPv2 tumor	Demo AmpliSeq CHPv2 tumor	5.6	hg19	Report Published		AmpliSeq CHPv2 single sample	Jul 26 2017 03:38 PM	Successful	Selected analyses: 3 Visualize
1	Demo Metagenomics Mock Community	Demo Metagenomics Mock Community	5.6		Review		Hetagenomics 16S w1.1	Jul 13 2017 01:20 PM	Successful	Details Edit 🗱 Action
\rightarrow	CCP CNV	Demo AmpliSeq CCP CNV case(2)	5.6	hg19	Interpretation Assignment		AmpliSeq CCP w1.1 - Tumor-Norm al pair	Jul 13 2017 01:16 PM	Successful	1 (0)
	Demo AmpliSeq RNA Lung Fusion	Demo AmpliSeq RNA Lung Fusion	5.6	hg19	Variant Review		AmpliSeq RNA Lung Fusion single sample	Jul 13 2017 11:22 AM	Successful	CCP CNV Version: 5.6
	CCP tumor-normal	Demo AmpliSeq CCP tumor(2)	5.6	hg19	Interpretation Assignment		AmpliSeq CCP w1.1 - Tumor-Norm	Jul 13 2017 11:07 AM	Successful	Stage: Integretation Assignment

User①から、User②への解析結果シェア

1. User①のAnalysesタブから、シェアしたい解析を選択し、Actions⇒Shareをクリック

L I Analysis Sample Version Reference Stage Project Workflow Launched O Status + CCP humor-normal Demo AmplSeq CCP normal_(2) 5.18 hg19 Interpret Assignment Assignment Assignment Assignment Assignment CP humor-normal Launched O Status Status Sample Group: Tumor-Normal Sample Group: Tumor-No Workflow Details Workflow Details Ser ②のアカウントを入力し、Shareをクリック User ②の解析一覧に結果がシェアされる Share Analysis User ②の解析一覧に結果がシェアされる Share Sample Sample Share Sample Sample Share Sample	Search Go Ver	ion: All - Workflow: All - Mo	ore Filters 👻 🔿	Clear All						${\cal C}$ Refresh			Audit Log	
CCP tumor-normal Deno AmpliSeq CCP normal(2) 5.18 hg 19 Interpret Assignment Assignment Marking and User(2)のアカウントを入力し、Shareをクリック Share User(2)の解析一覧に結果がシェアされる Share User(2)の解析一覧に結果がシェアされる Share Shar	🗆 🖌 🛓 🗉 Analysis	Sample	Version	Reference	Stage	Project	Workflow	L	aunched O…	Status	1 (0)		Copy to DataConne	ect
Share Analysis CCP tumor-normal Add User:	CCP tumor-normal	Demo AmpliSeq CCP normal	(2) 5.18	hg19	Interpret Assignment		AmpliSec umor-Nor	q CCP w1.2 - T Jı rmal pair 0.	un 23 2021 4:49 PM	Successful	CCP tumor-norm Version: Stage: Status: Sample Group:	al 5.18 Interpretat Successfu Tumor-No	Delete Download Filtered \ Download All Variar Edit Analysis Result	Varian ∩ts ts
CCP tumor-normal Add User: User②の解析一覧に結果がシェアされる	ser②のアカウントを	入力し、Shareをク	^ルリック								Workflow: Research Application: Reference Launched on Launched by	AmpliSeq 文 DNA hg19 Jun 23-20 浅野, 土郎	Download Logs My Variant Sync Send to Report Role Share View Coverage Rep	e port
	ser②のアカウントを Share Analysis	入力し、Shareをク	<i>י</i> リック								Workflow: Research Application: Reference Launched on Launched by	AmpliSeq	Download Logs My Variant Sync Send to Report Role Share View Coverage Rep View QC Report Visualize	e port

別アカウントへのサンプルデータ転送

User①から、User②へのサンプルデータ(BAMファイル)を転送

1. User①のSamplesタブから、転送したいサンプルを選択し、Actions⇒Transfer をクリック

Overview Presets						Audit Log	
						Delete	
Samples						Look	
						Edit	
	Sample1_v1						
r②のアカウント Transfer Sample	を入力し	、Transferを	ミクリック	7	×		
r②のアカウント Transfer Sample Transferring will not delete the se	を入力し ^{mple.}	、Transferを	ミクリック	7	x	User②のサンプル まテされ 解析が	·一覧にデ-
r②のアカウント Transfer Sample ^{Transferring will not delete the se} Sample1_v1	を入力し. ^{mple.}	、Transferを	ミクリック	7	x	User②のサンプル 表示され、解析がす	,一覧にデ- 可能になる
r②のアカウント Transfer Sample Transferring will not delete the se Sample1_v1 Add Use	を入力し、 mple.	、Transferを	Eクリック 前 s	ample	×	User②のサンプル 表示され、解析がす	,一覧にデ- 可能になる
r②のアカウント Transfer Sample Transferring will not delete the se Sample1_v1 Add User で Transferred By ・ You haven't transferred this sample	を入力し。 mple. I Transfer Transferred To	、Transferを	Eクリック	ample	×	User②のサンプル 表示され、解析がす	,一覧にデ- 可能になる

2.

: [.390]

O TE COUS HEELS BIRTHE

Workflowの作成とコピー

(Manager) -

ALC: N

อยาสส์, สาย)ไว้ว่า สอ การนั้น มีส่วงสายที่เสสียายุยายอรี่ได้เกิดของต่องเริ่งรากกรรรการการการประเทศ

Workflowの作成とコピー

以下のような場合に、Workflowの作成やコピーを行う

- <u>Workflowの作成</u>
 - AmpliSeqカスタムパネルの解析するとき
 - パラメータを変更した新規のWorkflowを作成したいとき
- <u>Workflowのコピー</u>
 - 既存のWorkflowの設定を利用したいとき
- ⇒ 作成・コピーしたWorkflowの設定は後で編集が可能

Workflowの管理は、Workflowsタブから行う

HomeSamplesAnalysesWorkflowsAdminOverviewCreatePresets					
Overview Create Presets	Home	Samples	Analyses	Workflows	Admin
	Overview	Create	Presets		

Workflowの作成(1)

1. Workflowsタブから、Create Workflow をクリック

2. Applicationと解析方法(Single、Pairedなど)を選択し、Next をクリック

Workflowの作成(2)

3. リファレンス、解析のターゲット領域、Hotspotなどを選択し、Next をクリック

Research Application	Reference	Annotation	Filters	Plugins	Final Report	
Select a reference, region file a	ind optionally a hotspot file	you wish to use in this anal	ysis. Learn more			
Reference		Focus Analysis				
GRCh38 hg19		Target Re	egions: Ion AmpliSeq CCF	P Regions	※シングル解 Germlineま	析の場合は、 たはSomaticの
		Hotspot Re	egions: Clon AmpliSeq CCF	P Hotspots	選択肢あり	210,001114100
			 Upload 			
← Previous Cancel					Next →	

4. Annotation Set (通常はAllのまま)を選択し、Next をクリック

	Research Application	Reference	Annotation		Filters	Plugins		Final Report	
	Select the annotation set that should be used to annotate your variants. Learn more								
\langle	Annotation Set		Se	Settings					
			N	Name			Version	Version	
			5	5000Exomes			2016110	20161108	
			c	Canonical RefSeq Transcripts			v201	v201	
	Select the MyVariant Database that should be used to track your variants. Learn more								
	MyVariants Database								
	Can't find what you're looking for? Create here.								
	ion MyVariantDefaultDb_hg19								

Workflowの作成(3)

5. 解析後に適用したいFilter Chains を選択し、Next をクリック("No Filter"のままでも設定可能)

Research Application	Reference	Annotation	Filters	Plugins	Final Report
Filters allow you to automatic	ally remove variants that me	eet certain criteria. Select the	e filter set you wish to apply to	o the detected variants. Lear	n more
Filter Chains					
No Filter	•				
ion Confident Germline CNVs	- CNVs Only				
ion Confident Somatic CNVs	- CNVs Only				
ion Default DNA and Fusions	View				Next →
ion Default Fusions View					
ion Default Variant View	-				

6. Plugins と Final Report の項目については、そのままNext をクリック

Research Application	Reference	Annotation	Filters	Plugins	Final Report	Parameters	Confirm
Research Application	Reference	Annotation	Filters	Plugins	Final Report	Parameters	Confirm
← Previous C	ancel				Next -		

Workflowの作成(4)

7. マッピング、変異検出のパラメータ設定を確認したら、Next をクリック ※<u>始めはデフォルトパラメータでの実行を推奨</u>

Research Application	Reference	Annotation	Filters	Plugins	Final Report	Parameter	s Confirm	
Narning! It's <u>not recommende</u>	d to change these defaults נ	unless you know what you're doin	g. Invalid settings will <u>NOT</u> be sa	aved.		Summary		
ese are configurable runtime ameters. Learn more	parameters to optimize yo	our workflow. Many fixed and co	ommunity panels imported fror	n AmpliSeq.com include opti	mized variant calling	Research Application: Sample Group:	DNA Tumor-Normal	
Annotation	Main					Reference:	hg19	
Bamstats Normal	Analysis					Regions:	Ion AmpliSeq CCP Regions	
Bamstats Tumor	Functio	onal Annotations For All Allel	es			Hotspot	Ion AmpliSeq CCP Hotspots	
Cnv Finding	Flag to i	 include functional annotations for genotype-positive alleles only (false) or all reported alleles (true) for variants. Regions: All 						
Merge Normal Genotype	Use IUI	PAC Single Letter Code for A	mino Acid			Report Template:	No Final Report Template	
Read Mapping Normal	Use Tru True	e for IUPAC single letter code for	amino acid. Use False for three	letter code.		·		
Read Mapping Tumor	Mutatio	n Load Calculation Filter Ch	ain					
Somatic Variant Detection	Analysis None	filter chain for generating mutatio	on load results					
Variant Finding	Annotation	Statistics and Reporting Gen	eral Options					
Variant Finding Normalsnp	dbSNP	Hit Level						
	Flag to a annotati commor locus, al @ over	control specificity of dbSNP annot ons whose loci start at variant loc with variant. 'auto' hit level matc lele or genotype hit levels. lap locus allele a	ations. 'overlap' matches all annu us. 'allele' matches all annotation hes the most specific hit level po	otations whose loci overlap with ns that are 'locus' matches plus ssible to the annotation which o	h variant. 'locus' matches all have at least one allele in could be any of the overlap,			

 $\mathsf{Next} \to$

← Previous

Cancel

Workflowの作成(5)

8. Workflow 名を入力し、Save Workflowをクリック

Resear	ch Applica	tion	Reference	Annotation	Filters	Plugins	Final Report		Parameters	Co	nfirm
Workf Review th	low co	onfigured! d options, name yo	ur workflow and then s	ave it.				Sur	mmary		
V	Workflow	Name: CCP	custom workflow					Res App	earch Di	NA	
								Sam	nple Group: Tu	umor-Normal	
	Desci	ription: Optio	nal					Refe	erence: ho	g19	
						li -		Targ Reg	jet lo jions:	n AmpliSeq CCP Regions	
		Save W	orkflow					Hot: Reg	spot lo jions:	n AmpliSeq CCP Hotspots	
								Ann	notations: Al	I	
← Previ	ous	Cancel						Rep Tem	oort No	o Final Report Template	
۳¢	Wor	kflows	新規の	Workflow t	が作成される	る(内容変更	も可能)				
сср			Go								
Resear	rch Cate	egory 🔻	Research Ap	plication •	Workflow -	Target •	Group -	Versi	ion 🔻	Reference 🔹	
	ion	Research Cat	egory	Research Applicatio	n Workflow	/ Name		Version	Reference	Sample Group	Modified Or
				🖉 DNA	CCP custo	om workflow		5.18	hg19	Tumor-Normal	Jul 30 2018 04:14 PM

Workflowの編集

1. 編集したいWorkflow 名を選択し、EditボタンもしくはActions⇒Edit をクリック





1. コピーしたいWorkflow 名を選択し、Actions⇒Copy をクリック

ဆို	8 N	No	rkfl	ows															Actions	•
сср					Go														age Actions	, .
Res	earch	n Cate	egory	•	Research	Applicat	ion 🔻	lon 👻	Target	•	Tumor-Normal	•	5.18 💌	Reference 🔻			1	Сору	>	
	•	ion	Res	earch Ca	itegory		Research	Application	Workflow N	ame		Versio	on Referen	ce Sample Group	Modified On			Launch	Analysis	
		ion	0	Oncolog	/ - Solid Tum	or	🖉 DNA		AmpliSeq CC	P w1.2 -	Tumor-Normal pair	5.18	hg19	Tumor-Normal	May 06 2021	\mathcal{V}		Tag for I	RU	
															03:01 AM			ariants (SNPs,	InDels, CNV	(s)

2. 以降、Workflowの新規作成と同様の操作で、設定の編集が可能

Selit Workflow	copy of AmpliSeq CCP w1.1 - Tumor-Normal pai									
Research Application Reference Annotation	Filters Plugins Final Report									
Congrats! Workflow was successfully copied. You may now proceed with editing	2									
The workflow application and sample group type cannot be changed in edit	it mode.									
Research Application An euploidy Detect chromosomal abnormalities in low-pass whole-	Sample Groups Paired Analyze and compare two samples.		ion	Research Category	Research Application	Workflow Name	Version	Reference	Sample Group	Modified On
encome sequencing samples.	Identify somaic multitons using advanced statistical approaches.			🍘 Oncology - Solid Tumor	Ž DNA	copy of AmpliSeq CCP w1.2 - Tumor-Norm al pair_057aa5ff-66d1-4162-b045-74236ae	5.18	hg19	Tumor-Normal	Jun 28 2021 04:48 PM
DNA Detect and annotate variants in human DNA samples.	Single Analyze a single sample.					4e4b2				
2 DNA and Fusions Detect and annotate variants in human DNA and Fusions samples.	Trio Analyze a trio of a mother, father, and proband.									
Metagenomics Determine population diversity in 16S samples.										
Fusions Detect and annotate variants in human Fusions samples.										
Cantel	Next									

Tumor Mutational Burden算出オプション

コピーしたWorkflowの"Parameters"でMutation Mutational Burden(TMB)を計算するためのフィルターを選択

> Annotation	Main Tumor Mutational Burden
Samstats Normal	Tumor Mutational Burden Filter Chain
Samstats Tumor	Analysis filter chain applied post variant calling to filter in variants to be included for TMB calculation ion TMB (Non-germline Mutatio 例)"TMB (Non-germline Mutations)"を選択
> CNV Finding	Tumor Mutational Burden Calculation Version
Merge Normal Genotype	Analysis version for generating tumor mutational burden results
Read Mapping Normal	V3.0
• Analysis Results	オプションを使用したWorkflowの解析結果にTMBの値を表示
Analysis Name: CCP tumor-normal TMB MAPD: 0.22	Tumor Mutational Burden (Mutations/Mb) : 3.38 TMB classification (based on specified parameters) : Low
Summary Functional Population Ontolog	gies Pharmacogenomics Somatic QC Search Go Preferences -
□.	Genotype Filter Normal Genotype Ref Observed Al
□ + □ - Unclassified ~ chr1:24	88068 PASS <cnv></cnv>

:[.....

to re cous weeks appears

サポート情報

研究用にのみ使用できます。診断用には使用いただけません。



ログイン画面の右上にある"Help"から、Ion Reporter の詳細な操作手順書を閲覧可能



参考となる画像と共に操作方法を解説

Ion Reporter ソフトウェア関連サイト

く最新のユーザーガイド・リリースノートなど>

http://www.thermofisher.com/ion-reporter-software-docs.html

Thermo Fisher

<日本語の操作説明資料など>

http://www.thermofisher.com/jp-tech-iontorrent

Ion Reporter

<操作や機能>

- 🔀 基本操作方法
- 🚺 カスタムパネル設定方法
- 🔀 カスタムアノテーション登録方法

<各アプリケーション>

- IonReporterではじめる癌サンプルペア解析
- IonReporterではじめるメタゲノム解析
- 🔀 IonReporter Oncomine Comprehensive/Focus Assay データ解析
- 🚺 IonReporter Oncomine cfTNA/DNA Assay データ解析
- 🔀 IonReporter AmpliSeq HD データ解析





Technical Support

Call 0120-477-392 jptech@thermofisher.com 営業時間:午前9時から午後5時30分まで

ThermoFisher scientific

ion torrent by **Thermo Fisher Scientific**

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures.

© 2021 Thermo Fisher Scientific Inc. All rights reserved.

研究用にのみ使用できます。診断用には使用いただけません。