

MLPA-NGS Analyzer 使用手册

使用手册版本号：V1.0

版本历史

使用手册版本	修订日期	修订内容摘要
A0	2025 年 1 月 1 日	首次发布

仅供科研使用

江阴检汇生物科技有限公司 版权所有

目录：

一、软件启动

二、FastQ Analysis 操作流程

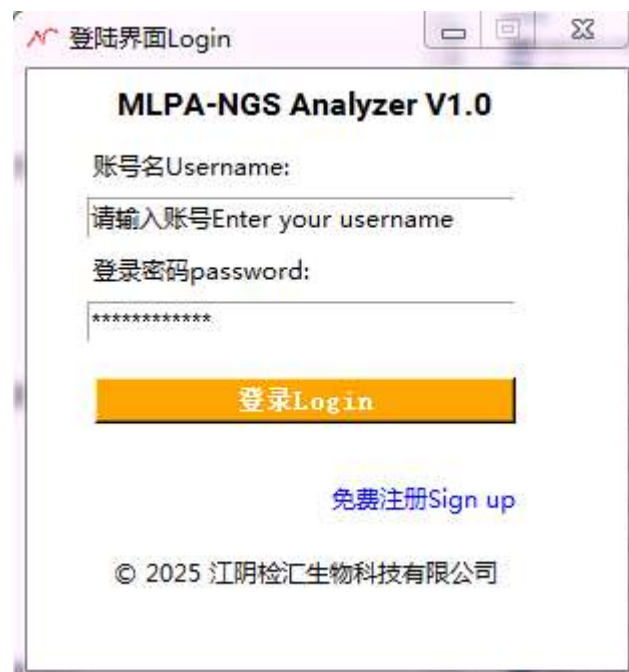
三、CNV Analysis 操作流程

联系我们

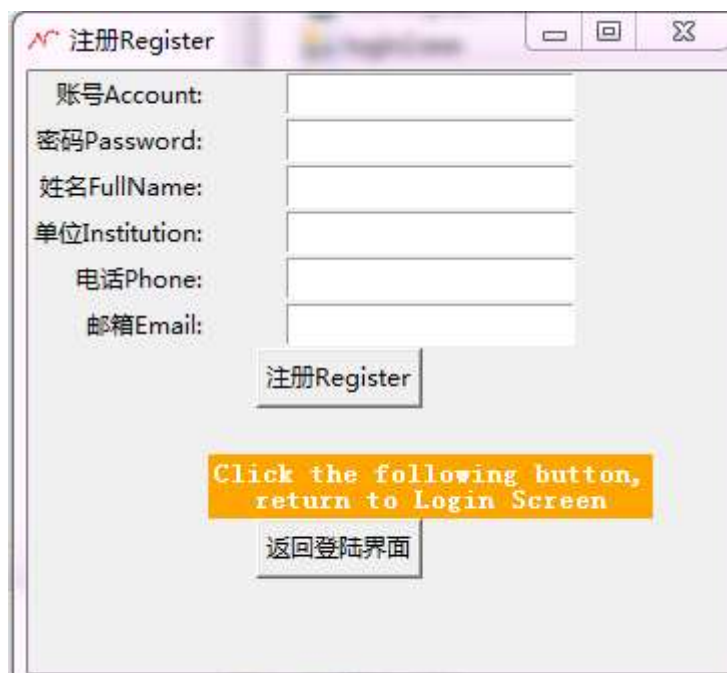
MLPA-NGS analyzer 有两个功能，一是根据引导表，把 fastQ 文件提取出各位点的 reads，并计算性别、SNP、测序质量等，生成 mln 和 excel 文件；一个是输入 mln 文件，生成样本拷贝数等视图，供用户分析。前者使用 FastQ analysis 模块，后者使用 CNV analysis 模块。

一、软件启动

1. 双击软件图标以启动程序，并进入主界面。



2. 若您尚未注册用户名，请先行注册。

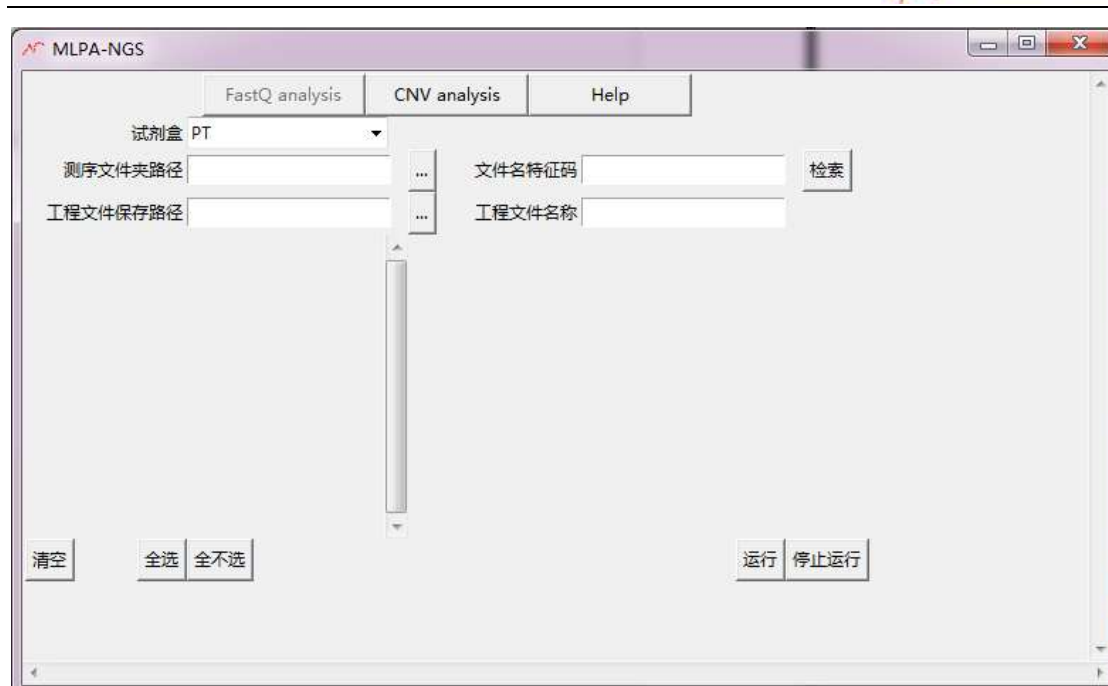


The registration window, titled "注册Register", contains the following fields and controls:

- 账号Account:
- 密码Password:
- 姓名FullName:
- 单位Institution:
- 电话Phone:
- 邮箱Email:
- 注册Register button
- Click the following button, return to Login Screen (highlighted in orange)
- 返回登陆界面 button

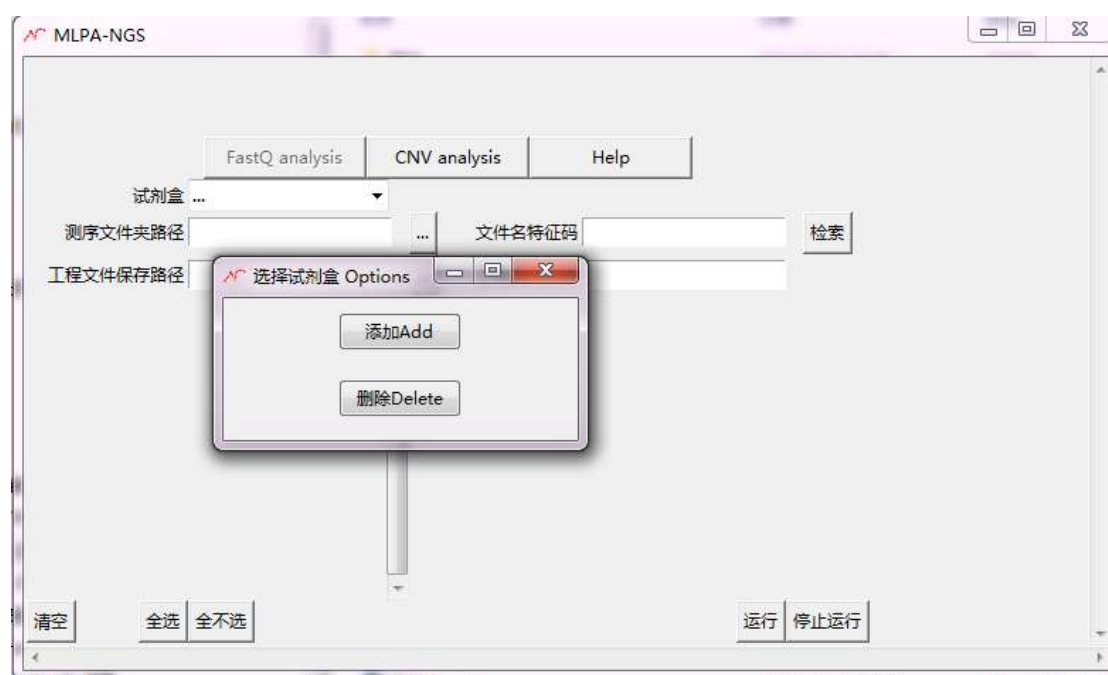


3. 启动进入主程序后，默认界面为 FastQ Analysis 界面。

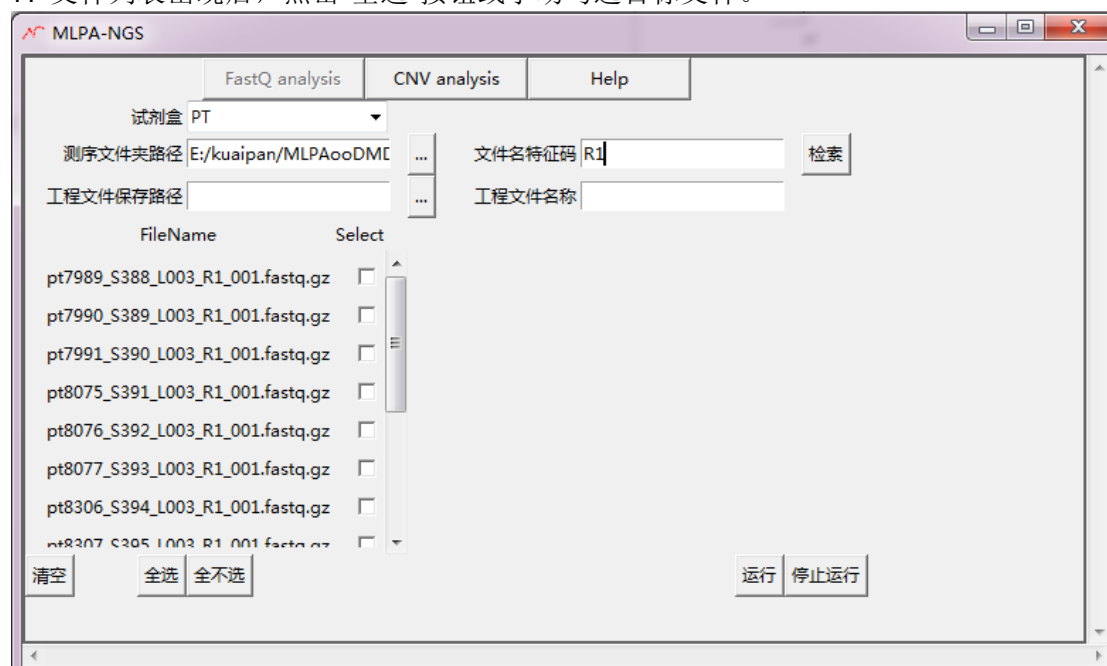


二、FastQ Analysis 操作流程

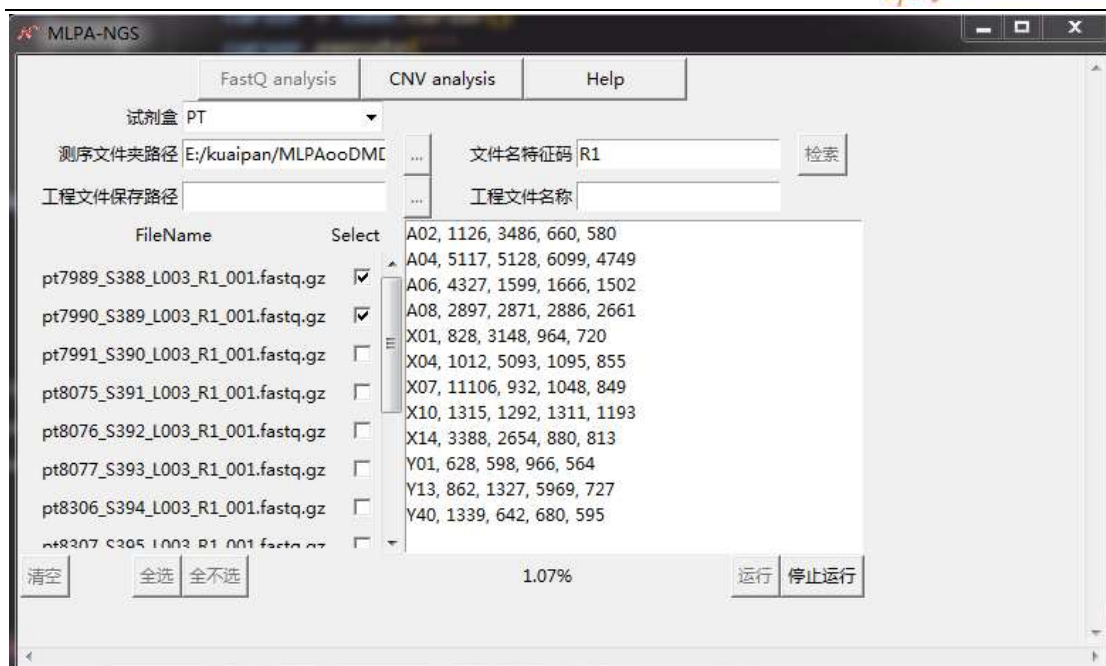
1. 在执行 FastQ Analysis 前，请确保已准备好 FastQ 文件。若需测试，可从网盘“亲子鉴定”文件夹下载 FastQ 压缩文件（以.gz 结尾）至本地电脑指定文件夹，无需解压。
2. 在 FastQ Analysis 界面（FastQ Analysis 按钮呈灰色），点击“试剂盒”右侧选择框，选择相应的引导表。以亲子鉴定为例，需选择“PT”试剂盒。用户亦可通过点击试剂盒列表底部的“...”自行添加或删除试剂盒名称。



3. 点击测序文件夹路径右侧的“...”，选择 **FastQ** 压缩文件所在文件夹。软件将自动识别子文件夹内的压缩 **FastQ** 文件。
4. 点击工程文件保存路径右侧按钮，选择工程文件的保存位置。若未进行选择，则默认保存路径与测序文件夹相同。
5. 在“工程文件名称”输入框中，用户可自定义生成的工程文件名称。若未填写，则软件将自动以“试剂盒名称+操作时间”作为工程文件名称。
6. 在文件名特征码输入框中输入“**R1**”，点击检索。所有文件名含“**R1**”的 **FastQ** 压缩文件将显示于左侧。对于双端测序，软件将识别 **R1** 和 **R2** 文件，但仅分析 **R1** 文件，因此网盘中未上传 **R2** 文件。若未输入特征码，则检索将提取所有 **FastQ** 压缩文件。
7. 文件列表出现后，点击“全选”按钮或手动勾选目标文件。

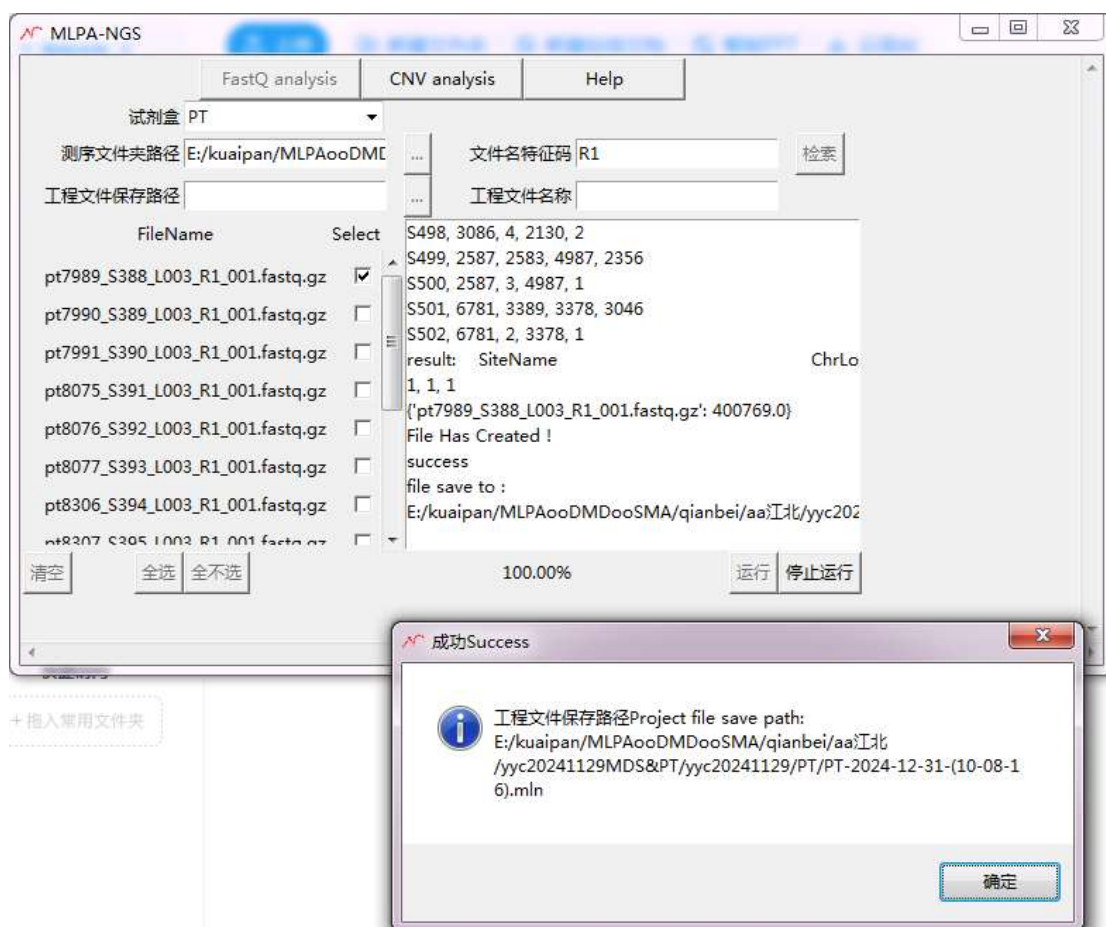


8. 点击“运行”按钮，软件将开始分析，并在右侧界面展示每个文件每个位点的 **reads** 数。每个位点包括左侧 **index**、中间 **index**、右侧 **index** 及全部 **index**，共四个数字，以全部 **index** 的 **reads** 为最终分析依据。



9. 运行按钮左侧将显示运行进度。

10. 运行完成后，软件将提示完成信息。普通电脑上全部运行该批样本约需一个半小时。

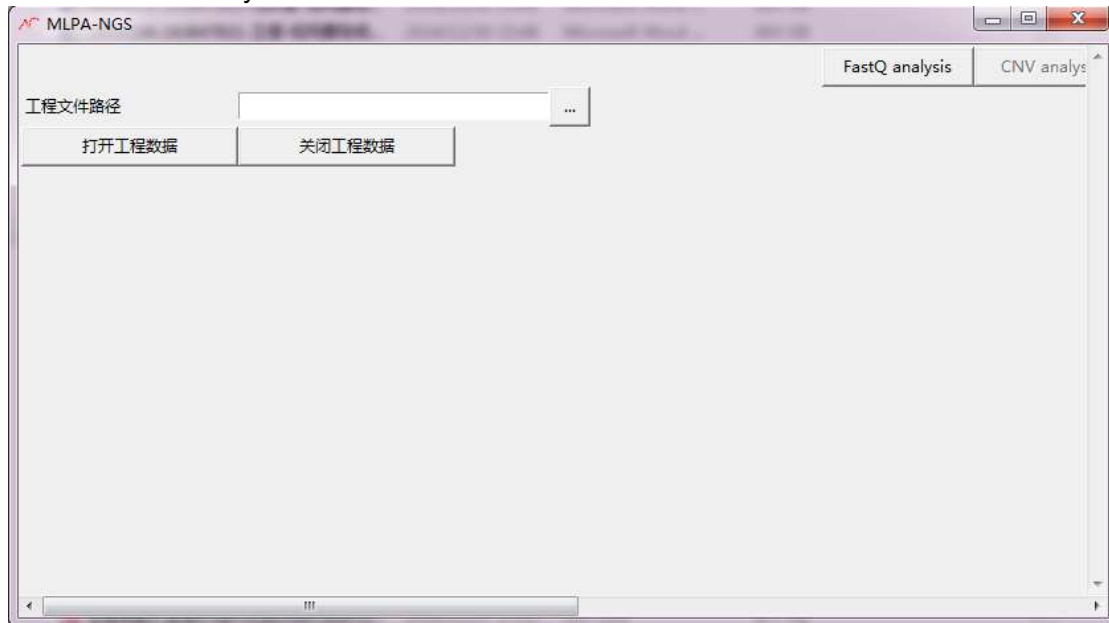


11. 运行结束后，可在文件夹下查找相应的文件：机读文件 **mln** 和 **excel** 文件，两者内容相同。网盘中亦包含 **mln** 文件和 **excel** 文件，用户可直接下载使用。

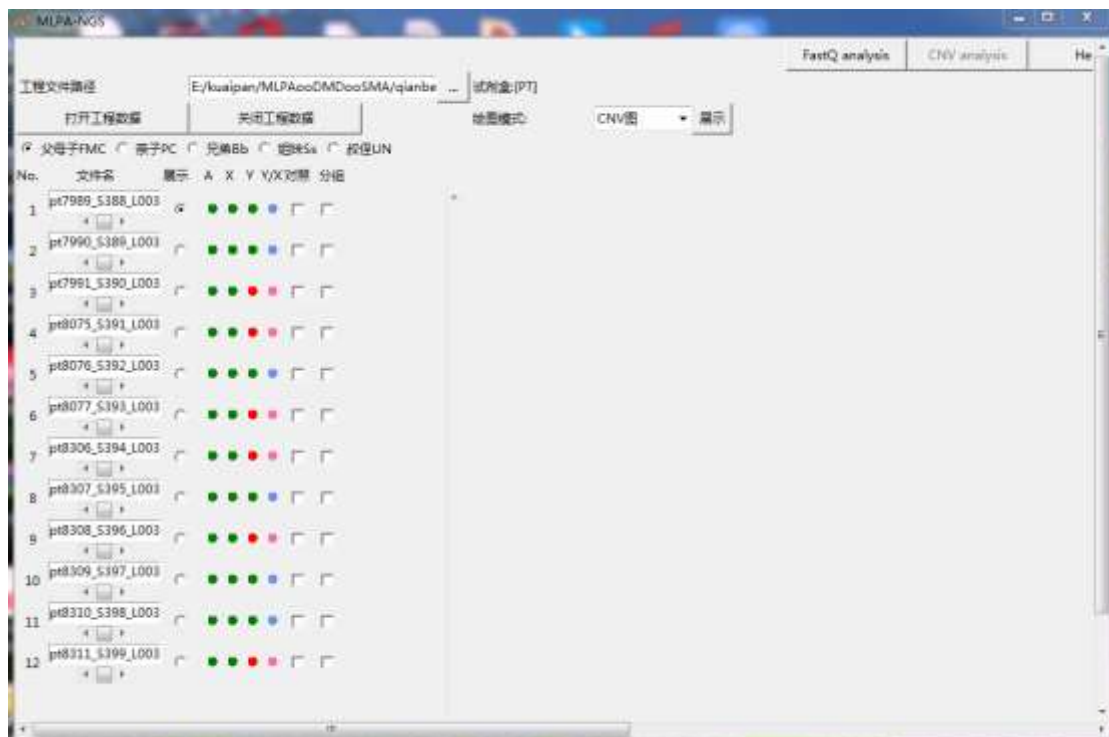
名称	修改日期	类型	大小
 PT-2024-12-31-(10-08-16).mln	2024/12/31 10:13	MLN 文件	251 KB
 PT-2024-12-31-(10-08-16).xlsx	2024/12/31 10:13	Microsoft Excel ...	98 KB

三、CNV Analysis 操作流程

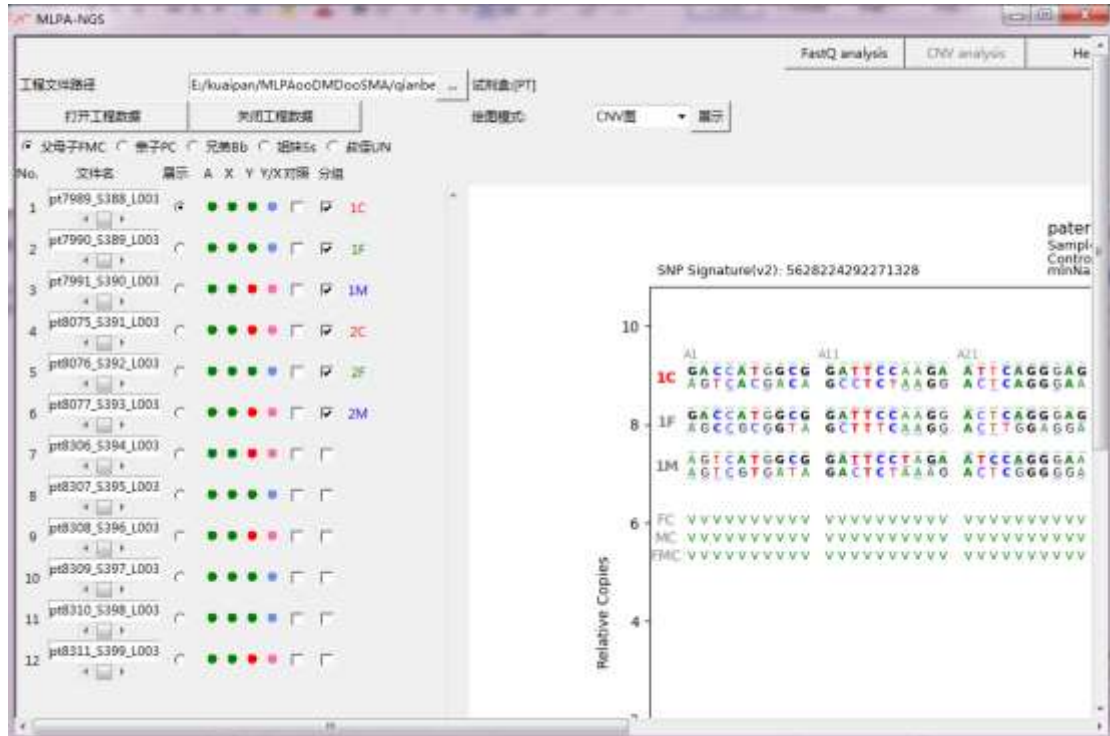
1. 点击“CNV Analysis”，进入工程文件分析界面。



2. 通过“工程文件路径”选择 **mln** 文件，点击“打开工程数据”，界面将展示每个文件名后的相关染色体信息。



3. 亲子鉴定测试样本包含 4 个家系，每个家系自上而下依次为子女、父亲、母亲。在文件名之上选择“父母子 FMC”，在分组位置依次选择父亲、母亲、子女，其右侧将显示标志 1F、1M、1C，1 为临时编写的家系编号，用以区分不同家系。点击“展示”，即可展示一个家系的亲子鉴定结果。

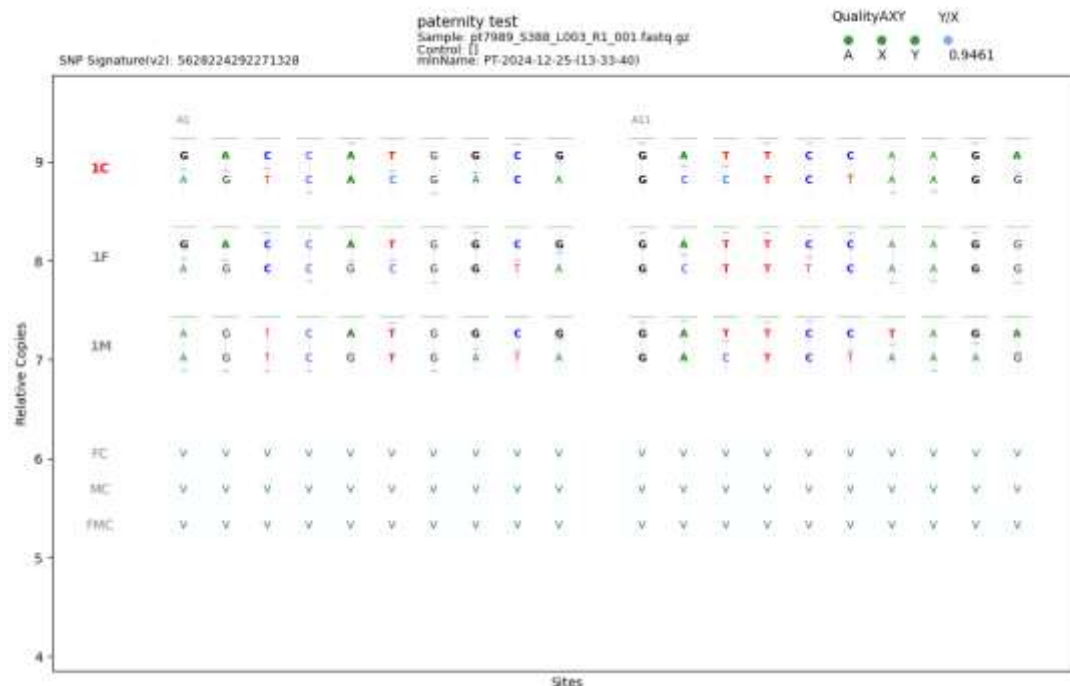


4. 界面下方提供“展示上一个文件”、“展示下一个文件”按钮，以及左右移动和缩放滑块，用于图片分析。点击“展示”时，文件名列表右侧的“展示”按钮将相应移动。用户亦可直接在“展示”列点击某个样本，再点击“绘图模式”右侧的“展示”按钮，展示该家系结果。

5. 用户亦可选择兄弟、姐妹等样本，测试不符合时的效果。

6. 对于 PT 样本，左侧对照列可不选择，若选择，应选择男性样本。

7. 使用放大镜工具，可放大局部信息，如 SNP Signature(v2)区域，该区域显示根据每个样本的 SNP 结果转化而来的 SNP 号码。

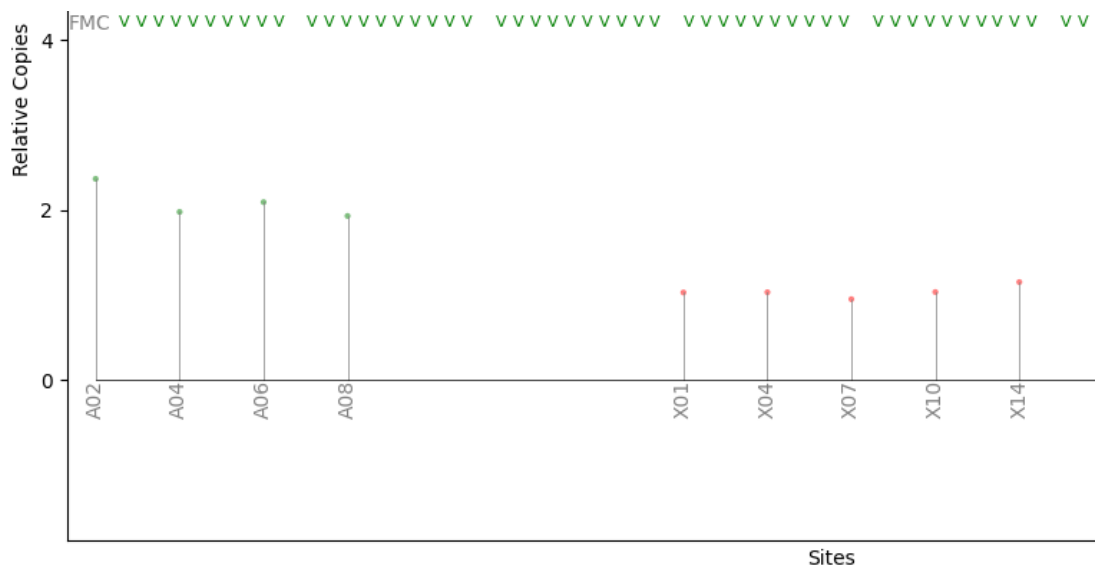


8. 右侧 QualityAXY 显示常染色体、X、Y 染色体等信息，与左侧信息一致。红色“1C”位置表示当前家系的当前样本，右侧为每个 SNP 的结果。第一个为 G 和 A，粗体表示野生型，非粗体表示突变型。G 和 A 之上的横线多为绿色，表示 SNP 质控通过；红色表示质控不通过。G 和 A 之间的竖线连接，竖线上的横线位置表示野生型 reads 占该 SNP 全部 reads 的比例。

9. 1C 之下为 1F、1M，C、F、M 的顺序与左侧样本顺序一致。其下为 FC、MC、FMC 等信息，分别表示父亲与孩子、母亲与孩子、孩子与父母是否符合。符合显示绿色‘V’，不符合显示红色‘O’。

10. 若样本中选择了对照，则可显示常染色体、X、Y 染色体的 CNV 信息。本试剂盒主要进行 SNP 检测，CNV 仅供参考。选择对照样本时，应选择男性样本，因为女性缺失 Y 染色体信息，不宜作为对照者。

☒ 父子FMC ☐ 母子PC ☐ 兄弟Bb ☐ 姐妹Ss ☐ 叔侄						
No.	文件名	展示	A	X	Y	Y/X对照 分组
1	pt7989_S388_L003	☐	☒	☒	☒	☒ 1C
2	pt7990_S389_L003	☒	☒	☒	☒	☒ 1F
3	pt7991_S390_L003	☐	☒	☒	☒	☒ 1M
4	pt8075_S391_L003	☐	☒	☒	☒	☒ 2C
5	pt8076_S392_L003	☐	☒	☒	☒	☒ 2F
6	pt8077_S393_L003	☐	☒	☒	☒	☒ 2M



联系我们

生产企业：江阴检汇生物科技有限公司

生产地址：江苏省江阴市要塞路海澜财富中心东侧

客服电话：

邮 箱 ： jyjianhui@163.com

网 址 ： www.mlpangs.com