

GenoProof[®] 3



Kurzanleitung

Qualitype GmbH

Moritzburger Weg 67 | 01109 Dresden

Phone +49 (0)351 8838 2800 | Fax +49 (0)351 8838 2809

info@qualitype.de

Redaktionelle Bearbeitung

Qualitytype GmbH

4. Auflage, Dresden, 2014

Version 2017-02-02

Copyright © 2007-2014 Qualitytype GmbH Dresden. Alle Rechte vorbehalten.

Herstellung und Vertrieb

Qualitytype GmbH

Moritzburger Weg 67

01109 Dresden

Tel.: +49 (0)351-8838 2800

Rechtliche Hinweise und Trademarks

Dieses Dokument ist Eigentum der Qualitytype GmbH und urheberrechtlich geschützt.

Der Inhalt dieses Dokumentes darf nicht ohne vorherige schriftliche Genehmigung durch die Qualitytype GmbH weder ganz noch in Auszügen für kommerzielle Zwecke vervielfältigt, übersetzt, übertragen, gespeichert oder an Dritte weitergegeben werden.

Die Qualitytype GmbH entwickelt seine Produkte ständig weiter.

Die Informationen in diesem Dokument können daher ohne vorherige Ankündigung geändert werden, wenn dies aufgrund von Produktverbesserungen, zum Zweck der Standardisierung oder aus technischen Gründen erforderlich ist.

Einige in der Dokumentation genannte Produktbezeichnungen sind Marken oder eingetragene Marken der Qualitytype GmbH. Weitere in diesem Dokument erwähnte Produkt- oder Firmennamen können Marken, Handelsnamen und/oder eingetragene Marken der jeweiligen Eigentümer sein.

Für weitere Informationen lesen Sie bitte die Allgemeinen Geschäftsbedingungen und die Software-Lizenzbedingungen der Qualitytype GmbH.

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung	5
1.1	Anwendungsgebiet der Software	5
1.2	Kurzanleitung	5
2	Installationshinweise	6
2.1	Installation von einer CD-ROM	6
2.2	Installation über Download	6
2.3	Installationsvorgang	7
2.4	Lizenzvertrag	7
2.5	Zielverzeichnis auswählen	8
2.6	Startmenü-Ordner bestimmen	9
2.7	Komponenten auswählen	9
2.8	Kopieren der Dateien.....	10
3	Erster Start und Lizenzschlüssel.....	12
3.1	Lizenzschlüssel anfordern	12
3.2	Lizenzschlüssel eintragen.....	13
4	Erweiterte Installationsmöglichkeiten	15
5	Migration von Daten aus GenoProof® 2 zu GenoProof® 3	16
6	Datensicherung und Wiederherstellung der Datenbank.....	18
6.1	GenoProof 3 – Datenbank	18
6.2	Datensicherung.....	19
6.3	Wiederherstellung	19
6.4	Starten und Anhalten von Diensten	20
7	Erste Schritte im Umgang mit GenoProof®	23
7.1	Benutzer anlegen	23
7.2	Rechtekonzept.....	23
7.3	Anmeldung	24
7.4	Aufbau der Benutzeroberfläche:	24

8	Untersuchungen.....	26
8.1	Abstammungsuntersuchung.....	26
8.2	Massenuntersuchung	29
8.3	Populationsstudie.....	31
8.4	Chimärismusuntersuchung.....	33
8.5	Forensikuntersuchung	34
9	Rohdatenanalyse	38
9.1	Import von Rohdaten	38
9.2	Import von Rohdaten aus .fsa Dateien.....	38
9.3	Import von Rohdaten aus vorbearbeiteten Dateien (GeneScan [®] -, GenoTyper [®] - oder GeneMapper [®] -Exportdateien)	41
9.4	 Import von Rohdaten aus Excel-Dateien.....	42
9.5	Elektropherogramm.....	43
9.5.1	Bearbeiten der Elektropherogramme	44
9.5.2	Bearbeiten des Längenstandards	45
9.5.3	Fragmenttabelle.....	46
9.5.4	Genotyptabelle	46
9.6	Panel-Ansicht.....	46
10	Biostatistik	47
11	Berichterstellung	49
11.1	Erstellen einer Berichtsvorlage.....	49
11.2	Direktdruck.....	50
12	Benutzereinstellungen.....	51
13	Referenzdaten	53
14	Problembehandlung.....	55
14.1	Schlechtes Size Calling	55
14.2	Schlechte Kalibrierung der Leiter	55
14.3	Peakerkennung	56

1 Einleitung

GenoProof® ist eine All-in-One-Softwarelösung zur Auswertung von STR-Analysen sowie zur Durchführung von biostatistischen Berechnungen für Abstammungsuntersuchungen, Populationsstudien, Chimärismusanalysen und Massenuntersuchungen.

1.1 Anwendungsgebiet der Software

GenoProof® ist in der Lage, eine vollständige Rohdatenanalyse bestehend aus Peakidentifizierung, Size Calling und Allele Calling durchzuführen. Das Programm unterstützt dabei eine Vielzahl von Importformaten wie z.B. das Dateiformat der ABI Sequenzer (fsa). Somit wird keine zusätzliche Software für die Rohdatenanalyse benötigt. Alle Ergebnisse der Rohdatenauswertung können mit Hilfe von speziell entwickelten, benutzerfreundlichen Darstellungen lückenlos nachverfolgt und angepasst werden. Die Rohdatenauswertung umfasst zudem verschiedene Qualitätskontrollmaßnahmen wie eine erprobte Artefakterkennung und eine automatische Kontaminationskontrolle.

Zu den Anwendungsgebieten von GenoProof® gehören u. a. Abstammungsanalysen. GenoProof® berechnet hierbei die Parameter für die klassischen Trio- und Duo-Fälle sowie für Inzestfälle, Verwandtschaftsanalysen sowie Monozygotie- und Avuncular-Untersuchungen als auch komplexe Verwandtschaftsanalysen. Bei den Berechnungen können alle Arten von STR-Test Kits kombiniert und auch spezielle Ereignisse wie Mutationen, Stille Allele und Subpopulationen berücksichtigt werden. Massentests erlauben die Durchführung von mehr als 100 Tests in einer Untersuchung.

Zusätzlich können Sie mit GenoProof® Populationsstudien durchführen und auswerten sowie die ermittelten Frequenzen direkt für andere Berechnungen verwenden. Des Weiteren bietet GenoProof® Funktionen zur Chimärismusanalyse an, mit Hilfe derer der Erfolg von Knochenmarkstransplantationen untersucht werden kann.

Alle benötigten Referenzdaten (Marker, Test Kits und Längenstandards) sind bereits in der Software enthalten. Sie können bearbeitet und bei Bedarf durch eigene Datensätze ergänzt werden. Zudem verfügt das Programm über eine handgepflegte Populationsdatenbank, die Allelfrequenzen für mehr als 50 Populationen enthält und regelmäßig aktualisiert wird.

1.2 Kurzanleitung

Bei dem vorliegenden Dokument handelt es sich um eine Kurzanleitung, die den Einstieg im Umgang mit GenoProof® erleichtern soll. Sie beinhaltet die Beschreibung der grundlegenden Funktionalitäten.

2 Installationshinweise

2.1 Installation von einer CD-ROM

Wenn Sie über eine GenoProof® CD-ROM verfügen, legen Sie diese in das CD-Laufwerk Ihres Computers ein. Nach dem Einlegen der CD-ROM erscheint automatisch ein Bildschirm.



Abbildung 1: GenoProof®3 Startbildschirm

Sollte dieser Bildschirm nicht automatisch erscheinen, starten Sie bitte die Datei **GenoProof3.exe** auf der CD-ROM durch einen Doppelklick mit der Maus.

Dieser Bildschirm bietet Ihnen drei verschiedene Optionen.

1. **Read First!**

Hier erhalten Sie wichtige Informationen zur Installation und zum ersten Start von GenoProof® 3, die Sie vor der Installation lesen sollten.

2. **Install GenoProof 3**

Mit dieser Option können Sie die Installation von GenoProof® 3 starten.

3. **More Information**

Hier haben Sie Zugriff auf weitere Informationen zu GenoProof® 3, die auf der CD-ROM enthalten sind.

Wenn Sie für die Installation von GenoProof® 3 bereit sind, starten Sie die Installation über die Option **Install GenoProof 3**. Bitte lesen Sie nun weiter im Abschnitt 2.3.

2.2 Installation über Download

Wenn Sie GenoProof® 3 über unsere Webseite heruntergeladen haben, können Sie die Installation direkt starten. Doppelklicken Sie dazu die heruntergeladene Datei **GenoProof3Setup.exe**. Bitte lesen Sie nun weiter im Abschnitt 2.3.

2.3 Installationsvorgang

Nachdem Sie die Installation gestartet haben, erscheint möglicherweise eine Sicherheitswarnung. Ob diese Warnung erscheint, hängt von den Sicherheitseinstellungen Ihres Betriebssystems ab. Damit wird sichergestellt, dass Sie nur vertrauenswürdige und Ihnen bekannte Programme ausführen.

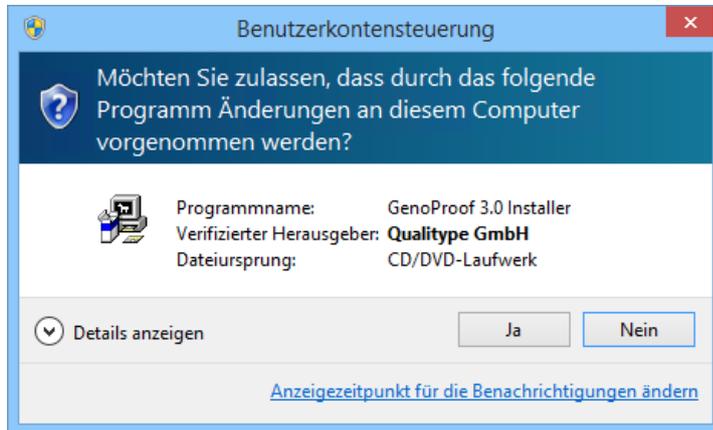


Abbildung 2: Sicherheitswarnung während des Installationsvorgangs

Überprüfen Sie die angezeigten Informationen und bestätigen Sie die Ausführung des Installationsprogramms.

Als nächstes erhalten Sie die Möglichkeit, die Sprache auszuwählen, die während des Installationsvorganges und als Programmsprache verwendet werden soll. Die Programmsprache können Sie im Nachhinein ändern.



Abbildung 3: Sprachauswahl für Installationsvorgang und Programmsprache

Wählen Sie Ihre Sprache aus und klicken Sie **OK**.

Das Installationsprogramm wird Sie jetzt durch den Installationsvorgang führen. Dabei werden aufeinanderfolgend verschiedene Bildschirmseiten angezeigt. Sie gelangen jeweils über den Klick auf **Weiter** zur nächsten Bildschirmseite.

Während des Installationsvorgangs müssen Sie einige Entscheidungen treffen. Wir empfehlen Ihnen die bereits eingestellten Vorgaben zu verwenden.

2.4 Lizenzvertrag

Das Installationsprogramm zeigt Ihnen den Endnutzer-Lizenzvertrag für GenoProof® 3 an. Bitte lesen Sie diesen sorgfältig durch. Fahren Sie mit dem Installationsvorgang nur fort, wenn Sie den aufgelisteten Bedingungen zustimmen. Klicken Sie **Annehmen**, um mit dem Installationsvorgang fortzufahren.

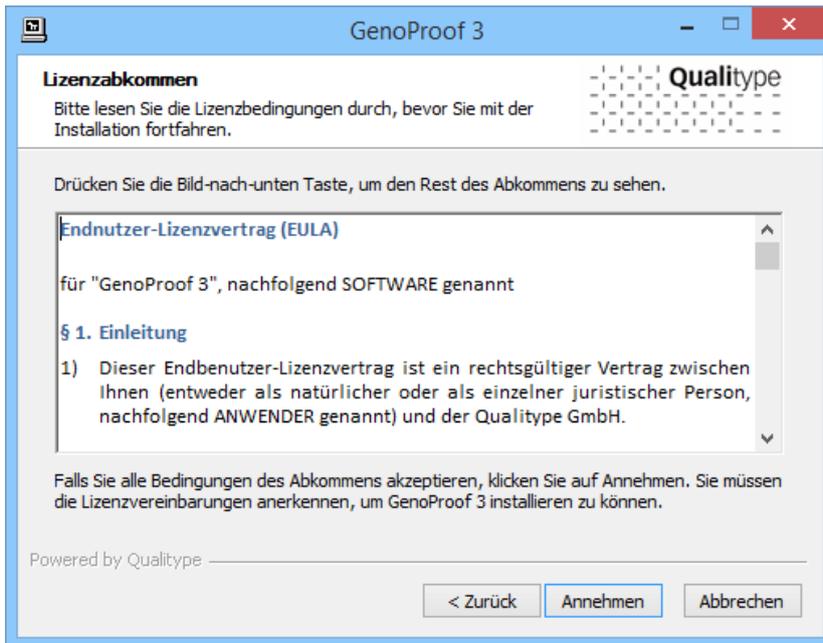


Abbildung 4: Endnutzer-Lizenzvertrag für GenoProof®3

2.5 Zielverzeichnis auswählen

Das Zielverzeichnis bestimmt, an welchem Ort auf Ihrem Computer GenoProof® 3 installiert wird. Wir empfehlen Ihnen das voreingestellte Zielverzeichnis beizubehalten. Sie können jedoch GenoProof® 3 an einem anderen Ort (z.B. auf einem anderen Laufwerk) installieren. Klicken Sie dazu **Durchsuchen** und wählen Sie einen anderen Ort für die Installation aus. Bestätigen Sie Ihre Auswahl, indem Sie auf **Weiter** klicken.



Abbildung 5: Auswahl des Zielverzeichnisses für die Installation von GenoProof®3

2.6 Startmenü-Ordner bestimmen

Auf der nächsten Seite haben Sie die Möglichkeit, den Namen des Ordners auszuwählen, in welchem GenoProof® 3 in Ihrem Startmenü oder auf der Startseite von Windows 8/8.1 erscheint. Bestätigen Sie entweder die Vorauswahl durch Klicken auf **Weiter** oder tragen Sie einen neuen Namen für den Ordner ein.

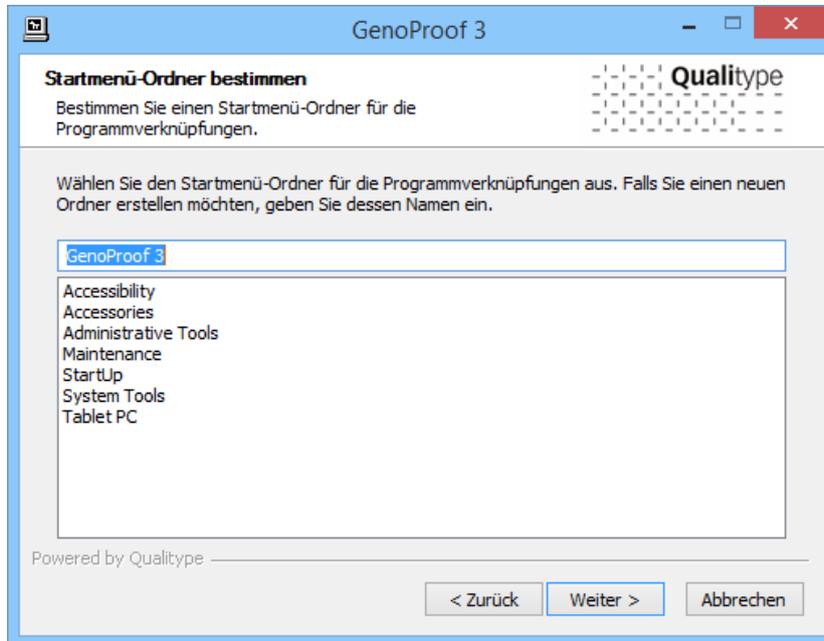


Abbildung 6: Festlegung des Startmenü-Ordners

2.7 Komponenten auswählen

Auf dieser Seite können Sie auswählen, welche Komponenten von GenoProof® 3 installiert werden sollen. Damit GenoProof® 3 korrekt funktioniert, benötigen Sie immer alle Komponenten. Sie können sich jedoch dafür entscheiden, die zentral verwendeten Komponenten auf einem Server zu installieren. Für eine Einzelplatzversion von GenoProof® 3 verwenden Sie bitte die empfohlene Voreinstellung **Desktop**. Für andere Installationsmöglichkeiten lesen Sie bitte weiter in Abschnitt 4. Fahren Sie fort, indem Sie auf **Weiter** klicken.

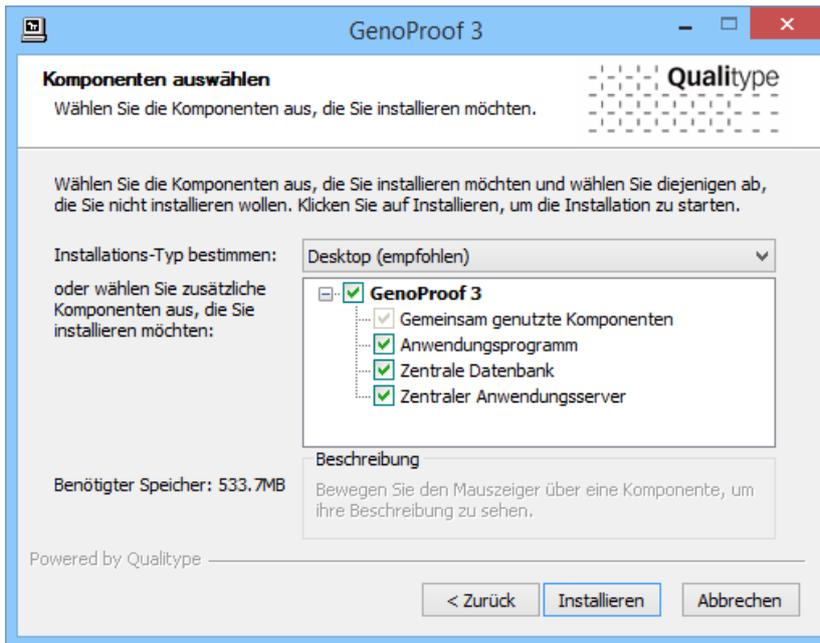


Abbildung 7: Auswahl der zu installierenden Komponenten für GenoProof®3

2.8 Kopieren der Dateien

Sie haben nun alle Einstellungen getroffen und das Installationsprogramm beginnt mit dem Kopieren der Dateien in das Zielverzeichnis. Dabei werden möglicherweise weitere Fenster geöffnet, um zusätzlich benötigte Komponenten zu installieren. Diese Fenster zeigen den Fortschritt des Kopiervorgangs an und schließen sich dann selbstständig.

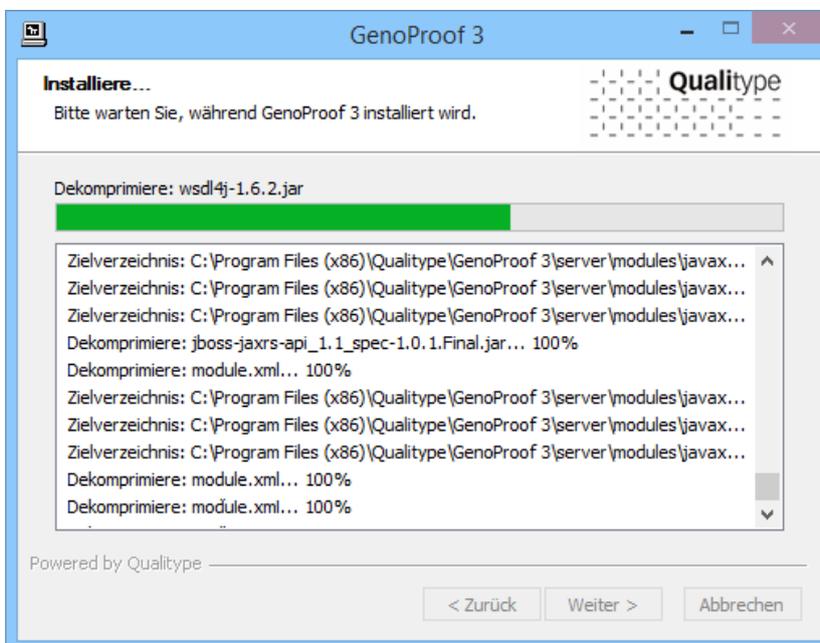


Abbildung 8: Fortschritt des Kopiervorgangs während der Installation von GenoProof®3

Bitte warten Sie, bis das Kopieren komplett abgeschlossen ist. Der Kopiervorgang kann abhängig von Ihrem Computer einige Minuten in Anspruch nehmen. Wenn der Kopiervorgang abgeschlossen ist, klicken Sie auf **Weiter**.

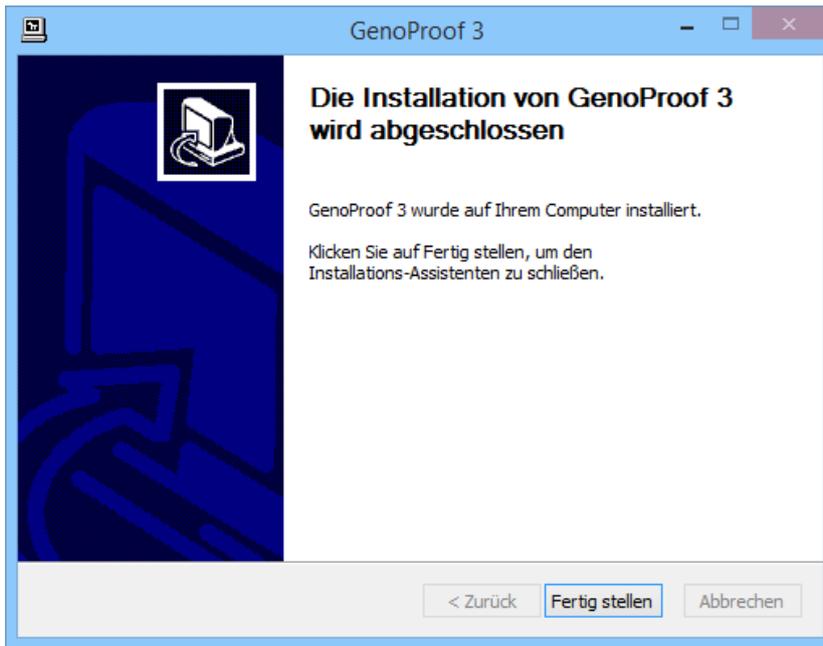


Abbildung 9: Beenden der Installation

Damit ist die Installation abgeschlossen. Klicken Sie auf **Fertig stellen**, um das Installationsprogramm zu schließen.

3 Erster Start und Lizenzschlüssel

3.1 Lizenzschlüssel anfordern

Nach erfolgreicher Installation können Sie GenoProof® 3 starten. Klicken Sie dazu auf das neu angelegte Symbol auf Ihrem Desktop.



Zusätzlich können Sie GenoProof® 3 auch über den Eintrag im Startmenü starten. Unter Windows 8/8.1 finden Sie GenoProof® 3 in der Auflistung der Apps auf der Startseite.

Beim Starten werden Sie nach einem Benutzernamen und einem Passwort gefragt.

The screenshot shows a Windows-style dialog box titled 'Benutzerdaten eingeben'. The main heading is 'Anmeldung' with the instruction 'Bitte geben Sie Ihren Benutzernamen und Passwort ein.'. The dialog is divided into two sections: 'Benutzerkonto' and 'Verbindung'. In the 'Benutzerkonto' section, there are two input fields: 'Benutzername*' containing 'admin' and 'Passwort*' containing five dots. In the 'Verbindung' section, there is a 'Server*' dropdown menu set to 'localhost'. At the bottom left, there is a checked checkbox labeled 'Benutzeroberfläche wiederherstellen'. At the bottom right, there are two buttons: 'Anmelden' and 'Abbrechen'.

Abbildung 10: Anmeldung als Administrator in GenoProof®3

Da Sie für die Verwendung von GenoProof® 3 einen Lizenzschlüssel benötigen, müssen Sie sich zunächst als Administrator anmelden. Verwenden Sie dazu den Benutzernamen **admin** und das Passwort **admin**. Zusätzlich können Sie noch den Namen eines Servers angeben, mit dem sich das Anwendungsprogramm verbinden soll. Bei einer Einzelplatzinstallation verwenden Sie immer den voreingestellten Namen **localhost**. Dieser Name bezeichnet Ihren eigenen Computer.

Nach dem Anmelden erhalten Sie einen Hinweis, dass kein Lizenzschlüssel gefunden werden konnte.

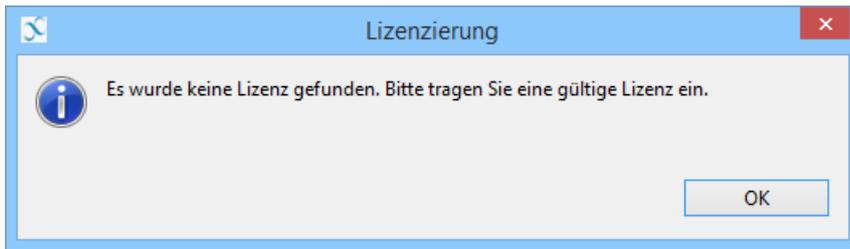


Abbildung 11: Hinweis auf fehlenden Lizenzschlüssel

Bestätigen Sie diese Meldung durch Klicken auf **OK**. Daraufhin wird ein Fenster zum Eingeben eines Lizenzschlüssels angezeigt.

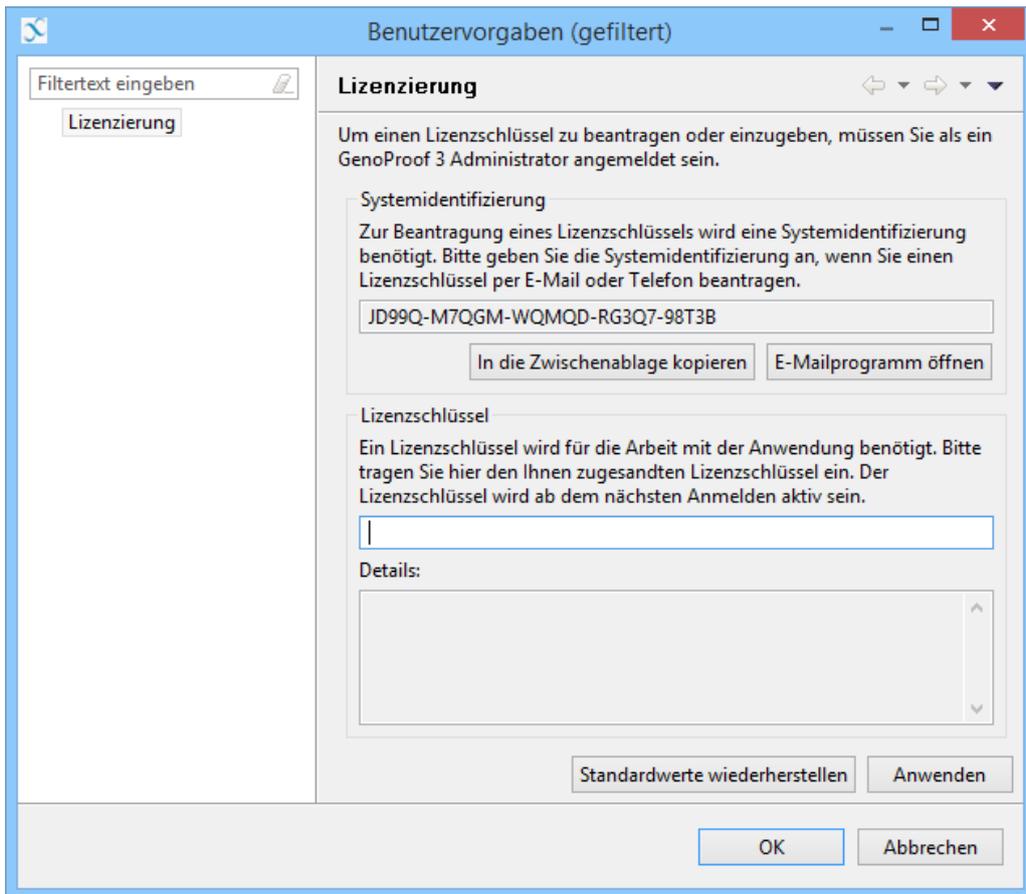


Abbildung 12: Eintrag eines gültigen Lizenzschlüssels

Um einen Lizenzschlüssel zu beantragen, benötigen Sie eine eindeutige Systemidentifikation. Diese Nummer ist für jeden Computer eindeutig und enthält keinerlei persönliche Daten.

Bitte senden Sie diese Systemidentifikation per E-Mail an genoproof@qualitytype.de. Dazu kopieren Sie die Nummer entweder über die Schaltfläche **In die Zwischenablage kopieren** oder lassen Sie GenoProof® 3 direkt Ihr installiertes E-Mailprogramm öffnen, indem Sie auf die Schaltfläche **E-Mailprogramm öffnen** klicken. Sie erhalten von uns innerhalb kurzer Zeit einen Lizenzschlüssel per E-Mail zugesendet.

3.2 Lizenzschlüssel eintragen

Wenn Sie Ihren Lizenzschlüssel erhalten haben, melden Sie sich als Administrator bei GenoProof® 3 an. Öffnen Sie die Lizenzverwaltung über eine der folgenden 2 Möglichkeiten:

Erster Start und Lizenzschlüssel

1. Symbolleiste >  Lizenzierung
2. Hauptmenüleiste > Extras >  Lizenzierung

Es öffnet sich direkt die Seite in den Benutzervorgaben, auf der der Lizenzschlüssel eingetragen werden kann. Tragen Sie den Lizenzschlüssel in das Feld im Bereich **Lizenzschlüssel** ein. Sie können den Lizenzschlüssel direkt aus der E-Mail in das Feld kopieren, um Tippfehler zu vermeiden. Übernehmen Sie die Änderungen mit **Anwenden**, wenn Sie weitere Einstellungen vornehmen wollen oder mit **OK** wenn Sie die Benutzervorgaben verlassen möchten.

Arbeiten Sie mit einem zeitlich begrenzten Lizenzschlüssel, der weniger als 30 Tage gültig ist, erhalten Sie nach dem Login über ein Popup Fenster den Hinweis, dass die Lizenz in x Tagen abläuft.

Nachdem Sie den Lizenzschlüssel eingetragen haben, können Sie mit der Arbeit mit GenoProof® 3 beginnen. Melden Sie den Administrator dazu zunächst über den Menüpunkt **Datei > Abmelden** ab.

Über **Datei > Anmelden** können Sie sich nun mit Ihrem eigenen Account oder mit den vom Programm mitgelieferten Benutzerkonten default (Passwort: default) oder assistant (Passwort: default) anmelden.

4 Erweiterte Installationsmöglichkeiten

Je nach Einsatzzweck haben Sie verschiedene Möglichkeiten, wie Sie GenoProof® 3 installieren können.

1. Desktop

Dieser Installationstyp installiert alle Komponenten von GenoProof® 3 auf einem einzelnen Computer. Damit kann das Programm zu einem Zeitpunkt immer nur von einem Benutzer genutzt werden. Sie können jedoch mehrere Benutzer anlegen und sich bei der Arbeit abwechseln.

2. Client

Mit diesem Installationstyp wird nur das Anwendungsprogramm auf dem Computer installiert. Sie können diese Installation auf mehreren Computern vornehmen um ein gleichzeitiges Arbeiten mit verschiedenen Benutzern zu ermöglichen. Zusätzlich dazu müssen Sie jedoch noch eine Serverinstallation auf einem zentralen Server vornehmen. Beim Anmelden in GenoProof® 3 müssen Sie den Namen dieses Servers angeben.

3. Server

Dieser Installationstyp installiert die zentralen Serverkomponenten auf einem Server. Es können sich mehrere Benutzer gleichzeitig zu diesem Server verbinden und gemeinsam arbeiten.

4. Benutzerdefiniert

Dieser Installationstyp bietet Ihnen noch mehr Kontrolle darüber, welche Komponenten Sie installieren möchten. Sie benötigen dazu möglicherweise detaillierte technische Kenntnisse über Ihre Infrastruktur.

5 Migration von Daten aus GenoProof®2 zu GenoProof®3

Daten, die Sie mit GenoProof®1 oder 2 angelegt haben, können in GenoProof®3 übernommen werden. Dies geschieht mithilfe des Migrationsassistenten. Der Migrationsassistent übernimmt Ihre gesamten Daten (Untersuchungen, Rohdaten,...) Es werden auch Stammbäume übernommen, diese sind in GenoProof®3 allerdings nur eingeschränkt nutzbar.

 **Hinweis:** Übernehmen Sie die Daten zeitnah. Je später Sie die Daten übernehmen, desto höher ist die Wahrscheinlichkeit von Konflikten (weil z.B. mehrere Elemente den gleichen Namen tragen).

 **Hinweis:** Aus Gründen der Datenintegrität können Sie nur eine Datenbank gleichzeitig übernehmen.

 **Hinweis:** Mit der Migration werden keine Referenzdaten übernommen. GenoProof3 enthält unsere aktuelle Referenzdatenbank. Für den Fall, dass Sie veränderte oder neue Referenzdaten aus GenoProof2 übernehmen wollen, exportieren Sie diese aus GenoProof2 und importieren Sie diese in GenoProof3.

Anleitung:

1. Update auf Version 2

Um Daten aus Ihrer GenoProof®1-Datenbank übernehmen zu können, muss auf Ihrem Rechner GenoProof®2 laufen. Falls Sie Version 2 noch nicht installiert haben, holen Sie dies nun nach. Die entsprechende Installationsdatei bekommen Sie von uns zur Verfügung gestellt. Das Update von GenoProof®1 auf GenoProof®2 ist kostenpflichtig.

2. Schließen Sie alle laufenden Anwendungen von GenoProof2.

3. Starten Sie GenoProof3. Melden Sie sich als Administrator an!

Falls Sie mit einem anderen Benutzerkonto angemeldet sind, müssen Sie sich dazu zunächst abmelden (**Datei > Abmelden**). Über **Datei > Anmelden** können Sie sich mit dem Benutzernamen admin und dem Passwort admin als Administrator anmelden.

4. Assistenten öffnen

Wählen Sie den Menüpunkt **Extras > GenoProof 2 Datenbank importieren** in der Menüleiste.

5. Datenbank auswählen

Ein Assistent öffnet sich. Drücken Sie die Schaltfläche **Auswählen** neben dem Feld **Pfad**. Wählen Sie Ihre GenoProof® 2 Datenbank aus, die Sie übernehmen wollen und drücken Sie **Fertigstellen**. Im unteren Feld sehen Sie, ob die Datenbank erfolgreich geöffnet werden konnte.

Die Datenbank heißt **genoproof2.data.db** und befindet sich standardmäßig in Ihrem **Windows-Benutzerverzeichnis (C:\Benutzer\[IHR WINDOWS-BENUTZERNAME]\GenoProof 2 Desktop\server\data\h2)**.

Migration von Daten aus GenoProof®2 zu GenoProof®3

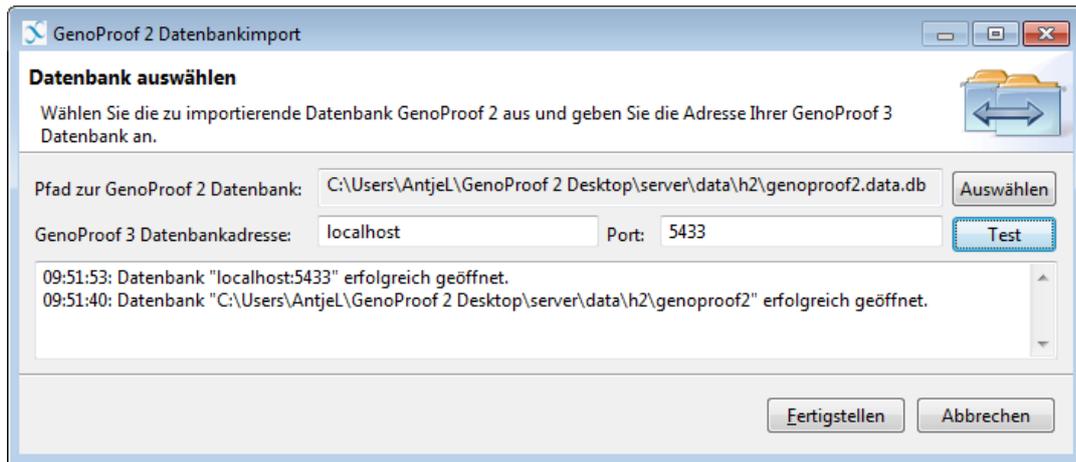


Abbildung 13: Datenbankmigration von GenoProof®2 zu GenoProof®3 (Datenbank auswählen)

6. Abschluss

Drücken Sie **Fertigstellen**, um die Migration abzuschließen. Die Daten aus Ihrer GenoProof®2-Datenbank sind nun verfügbar. Sie bekommen einen Hinweis angezeigt, dass der Import erfolgreich abgeschlossen wurde und dass Sie aus Sicherheitsgründen die Passwörter der importierten Nutzer zurücksetzen sollten.

***Hinweis:** Beachten Sie bitte, dass Sie bei der Berechnung von Komplexen Verwandtschaftsanalysen mit migrierten Daten in GenoProof 3 abweichende Ergebnisse zu Berechnungen in GenoProof2 erhalten können. Dies ist auf einen verbesserten Berechnungsalgorithmus für STR-Marker mit Nichtübereinstimmungen in den Hypothesen in GenoProof3 zurückzuführen.*

6 Datensicherung und Wiederherstellung der Datenbank

Um im Fall eines Hard- oder Softwarefehlers Datenverluste zu vermeiden, empfehlen wir eine regelmäßige Datensicherung. So können Sie in GenoProof3 mit dem Stand der letzten Datensicherung weiterarbeiten, anstatt alle Daten zu verlieren.

Alle Daten von GenoProof3 werden auf dem gleichen Computer gespeichert, auf dem während des Installationsprozesses die Datenbank installiert wurde. Im Falle einer Desktopinstallation ist es der gleiche Computer, auf dem Sie Ihre Anwendung nutzen. Eine Client-/Server-Installation nutzt ein zentrales Computersystem auf dem die Datenbank läuft und auf dem die Daten gespeichert werden.

Um eine Datensicherung oder die Wiederherstellung der Datenbank durchzuführen, brauchen Sie nur Dateien in oder aus einem Datensicherungsverzeichnis zu kopieren. Da GenoProof3 ein Datenbanksystem nutzt um die Konsistenz Ihrer Daten sicherzustellen, ist es sehr wichtig, alle Dienste, die von der Anwendung benutzt werden, vollständig anzuhalten, bevor irgendeine Datei kopiert wird.

6.1 GenoProof 3 – Datenbank

Die Daten werden im Ordner „ProgramData“ auf Ihrer Festplatte gespeichert.

1. Standard-Speicherort der GenoProof 3 – Datenbank

Normalerweise finden Sie die Daten im Verzeichnis **C:\ProgramData\Qualitytype\GenoProof 3\database**. Standardmäßig ist der Ordner „ProgramData“ für den Nutzer nicht sichtbar.

2. Standard-Speicherort der GenoProof 3 – Datenbank finden

Sie können entweder Ihre Systemeinstellungen ändern, um diesen Ordner anzuzeigen oder Sie tippen einfach den Pfad **C:\ProgramData\Qualitytype\GenoProof 3\database** in die Adresszeile Ihres Windows-Explorers ein.

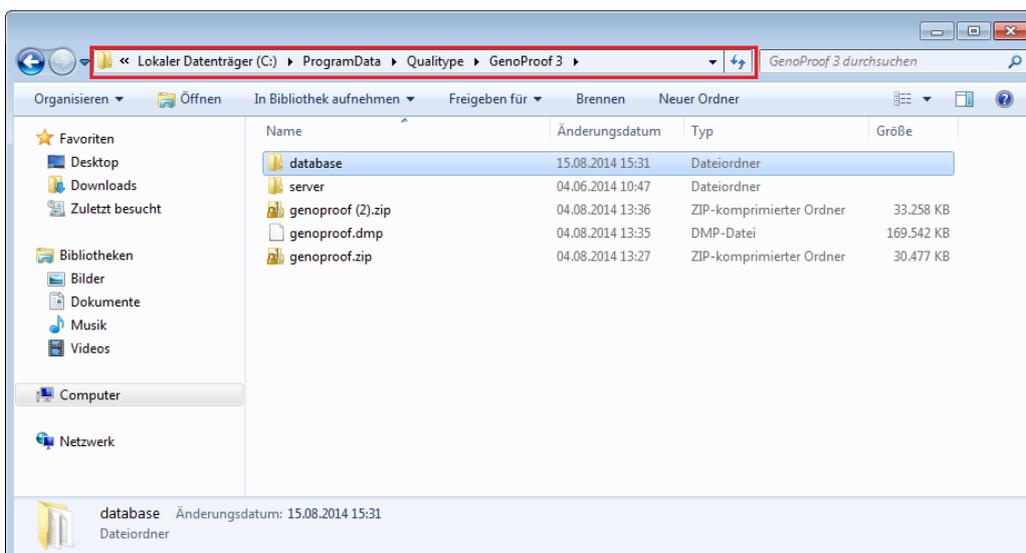


Abbildung 14: Speicherort der GenoProof 3 Datenbank im Ordner ProgramData

6.2 Datensicherung

Um eine Datensicherung für GenoProof 3 durchzuführen, befolgen Sie bitte die nachfolgenden Schritte:

1. Schließen Sie die GenoProof 3 Anwendung

Schließen Sie bitte das Hauptfenster der Anwendung.

2. Beenden Sie den GenoProof 3 Server.

Beenden Sie den Dienst „GenoProof 3 Server“ in Abhängigkeit der Installationsart entweder auf Ihrem lokalen Computer (Desktop-Installation) oder auf dem zentralen Rechner (Client-Server-Installation). Das Beenden von Diensten ist in Kapitel 6.4 ausführlich beschrieben.

3. Beenden Sie die GenoProof 3 Datenbank.

Beenden Sie den Dienst „GenoProof 3 Datenbank“ in Abhängigkeit der Installationsart entweder auf Ihrem lokalen Computer (Desktop-Installation) oder auf dem zentralen Rechner (Client-Server-Installation). Das Beenden von Diensten ist in Kapitel 6.4 ausführlich beschrieben.

WICHTIG: Halten Sie alle Dienste an, bevor Sie Ihre Datenbank sichern oder wiederherstellen!

4. Kopieren Sie die Dateien

Kopieren Sie alle Dateien, die im Ordner „database“ enthalten sind an einen sicheren Ort (z.Bsp. auf eine externe Festplatte oder auf einen Datensicherungs-Dateiserver).

5. Starten Sie die GenoProof 3 Datenbank

Sie können nun den Dienst „GenoProof-3-Database“ wieder starten. Das Starten von Diensten ist in Kapitel 6.4 ausführlich beschrieben.

6. Starten Sie den GenoProof 3 Server

Sie können nun den Dienst „GenoProof 3 Server“ wieder starten. Das Starten von Diensten ist in Kapitel 6.4 ausführlich beschrieben.

7. Starten Sie die GenoProof 3 Anwendung

Sie können jetzt mit GenoProof 3 weiterarbeiten.

6.3 Wiederherstellung

Um Daten aus einem Datensicherungsverzeichnis für GenoProof 3 wieder herzustellen, führen Sie bitte die nachfolgenden Schritte aus:

1. Schließen Sie die GenoProof 3 Anwendung

Schließen Sie bitte das Hauptfenster der Anwendung.

2. Beenden Sie den GenoProof 3 Server

Halten Sie den Dienst „GenoProof 3 Server“ in Abhängigkeit der Installationsart entweder auf Ihrem lokalen Computer (Desktop-Version) oder auf dem zentralen Rechner (Client-Server-Version) an. Das Beenden von Diensten ist in Kapitel 6.4 ausführlich beschrieben.

3. Beenden Sie die GenoProof 3 Datenbank

Beenden Sie den Service GenoProof 3 Datenbank in Abhängigkeit der Installationsart entweder auf Ihrem lokalen Computer (Desktop-Version) oder auf dem zentralen Rechner (Client-Server-Version) an. Das Beenden von Diensten ist in Kapitel 6.4 ausführlich beschrieben.

WICHTIG: Halten Sie alle Dienste an, bevor Sie Ihre Datenbank sichern oder wiederherstellen!

4. Löschen Sie die aktuellen Dateien

Löschen Sie alle Dateien im Ordner „database“ unter C:\ProgramData\Qualitype\GenoProof 3, aber **nicht** den Ordner selbst!

5. Kopieren Sie die Dateien

Kopieren Sie alle Dateien aus Ihrem Datensicherungsverzeichnis in den Ordner „database“.

6. Starten Sie die GenoProof 3 Datenbank

Sie können nun den Dienst „GenoProof 3 Database“ wieder starten. Das Starten von Diensten ist in Kapitel 6.4 ausführlich beschrieben.

7. Starten Sie den GenoProof 3 Server

Sie können nun den Dienst „GenoProof 3 Server“ wieder starten. Das Starten von Diensten ist in Kapitel 6.4 ausführlich beschrieben.

8. Starten Sie die GenoProof 3 Anwendung

Sie können jetzt mit GenoProof 3 und den wiederhergestellten Dateien weiterarbeiten.

6.4 Starten und Anhalten von Diensten

1. Öffnen der Systemsteuerung

Öffnen Sie über das Startmenü die Systemsteuerung. In Windows 8 können sie die Systemsteuerung über einen Rechtsklick mit der Maus aufrufen. In früheren Windows-Versionen gelangen Sie über einen Linksklick mit der Maus über das Startmenü zur Systemsteuerung.

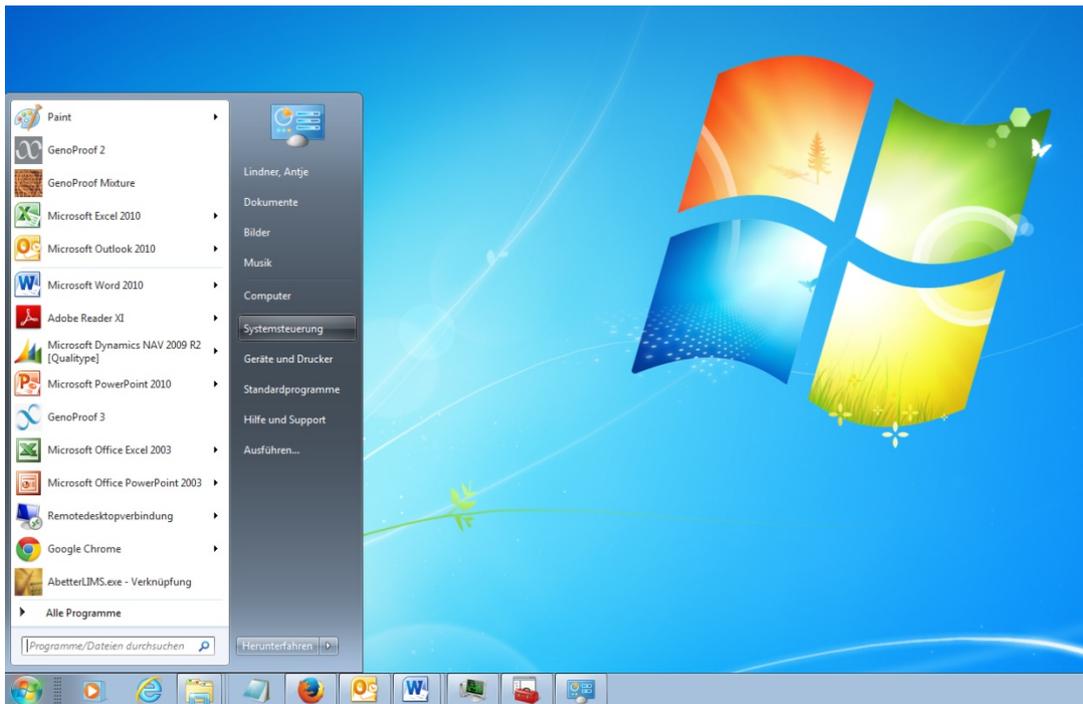


Abbildung 15: Systemsteuerung unter Windows 7

2. Suchen von lokalen Diensten

Geben Sie in den Suchbereich der Systemsteuerung den Begriff „lokale Dienste“ ein um die lokalen Dienste zu finden. Klicken Sie auf den Link „Lokale Dienste anzeigen“.

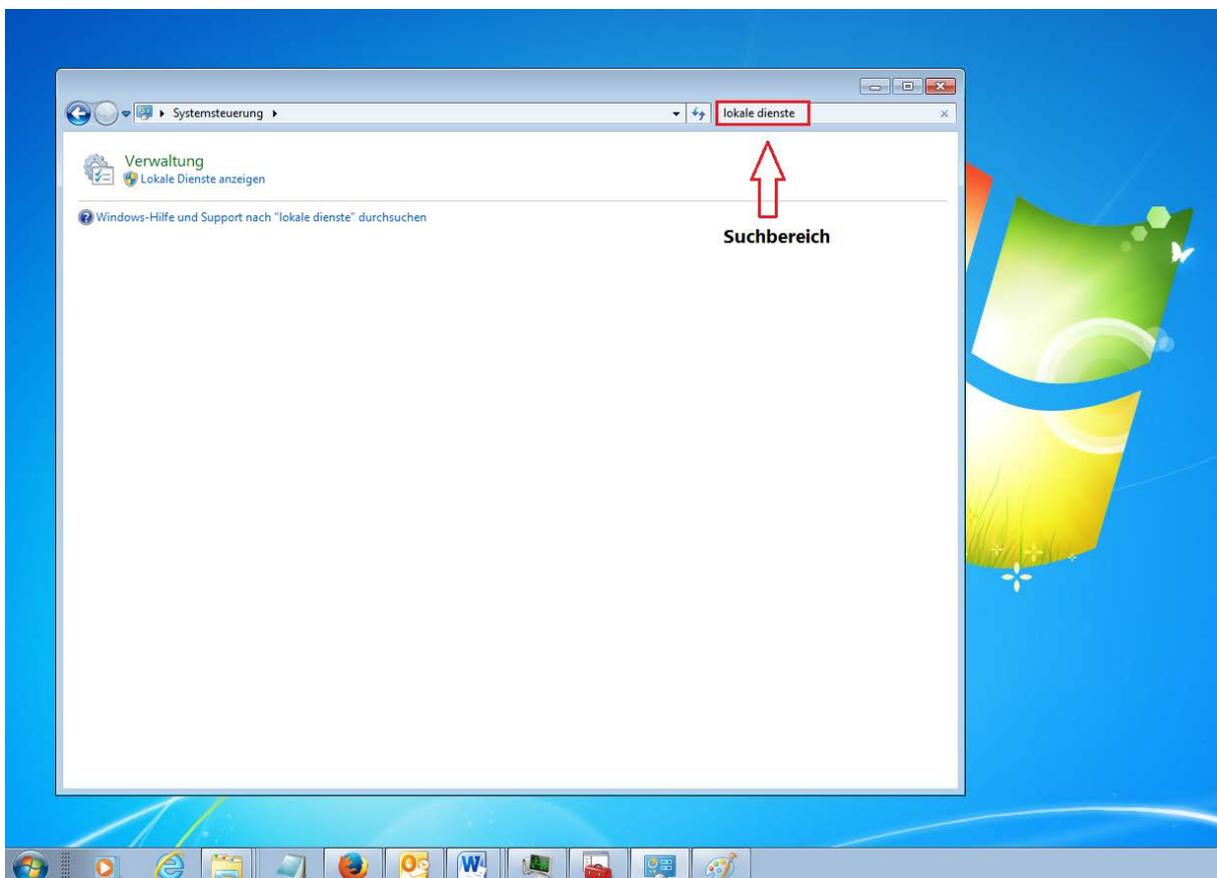


Abbildung 16: Lokale Dienste in der Systemsteuerung

3. Anhalten und Beenden von Diensten

Finden Sie in der Liste der angezeigten Dienste die Einträge „GenoProof 3 Database“ und „GenoProof 3 Server“.
Mit den Optionen auf der linken Seite können Sie den jeweils ausgewählten Dienst je nach Bedarf beenden oder starten. Sollte das Starten eines Dienstes aus irgendeinem Grund fehlschlagen, starten Sie Ihren Computer neu.
Die Dienste werden automatisch gestartet.

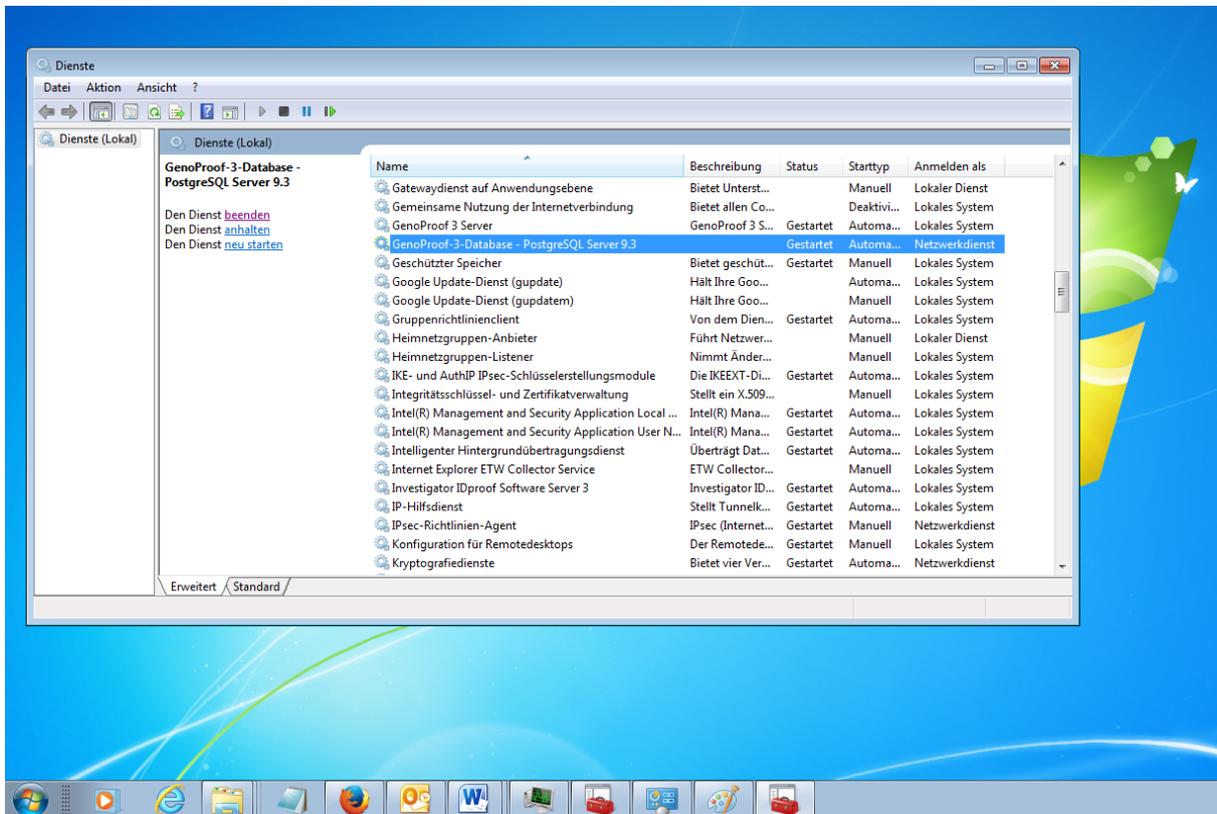


Abbildung 17: GenoProof 3 Server und GenoProof-3-Database in der Übersicht der lokalen Dienste

7 Erste Schritte im Umgang mit GenoProof®

7.1 Benutzer anlegen

Um die Software zu nutzen, empfehlen wir Ihnen die Erstellung eines neuen Benutzerkontos. Sie können auch mit den mitgelieferten Benutzern (Benutzername: default oder assistant, Passwort: default) arbeiten. Bei der Verwendung der Client/Server-Version sollten dabei jedoch beachten, dass sich jeder Nutzer nur einmal anmelden kann. Eine zweite Anmeldung führt zum Schließen des ersten Clients.

Um ein neues Benutzerkonto zu erstellen, gehen Sie wie folgt vor:

1. Melden Sie sich als Administrator an (Benutzername: admin, Passwort: admin).
2. Öffnen Sie die Benutzerverwaltung über den Menüpunkt **Extras > Benutzerverwaltung**.
3. Auf der linken Seite öffnet sich eine Liste mit allen erstellten Benutzern.
4. Um einen neuen Benutzer anzulegen, nutzen Sie die Schaltfläche **+ Neuer Nutzer** in der Symbolleiste.
5. Es öffnet sich ein Dialogfenster, in dem Sie einen neuen Benutzer eintragen können. Alle mit einem * gekennzeichneten Angaben sind Pflichtangaben.
6. Schließen Sie den Vorgang über die Schaltfläche **Fertigstellen** ab.
7. Der neu angelegte Nutzer erscheint nun in der Nutzerübersicht auf der linken Seite und das Editorfenster des neu angelegten Benutzers wird automatisch geöffnet. Der Nutzer ist bereits aktiviert und besitzt standardmäßig die Rolle Assistent. Im Bereich **Berechtigungen** können Sie die zugewiesene Rolle des Benutzers verändern.

7.2 Rechtekonzept

GenoProof® unterscheidet drei verschiedene Typen von Benutzern:

- **Administrator:**

Der Administrator hat als einziger Nutzertyp Zugriff auf die Benutzerverwaltung sowie die Lizenzschlüsselverwaltung. Er hat keine Berechtigung, Tests anzulegen und Berechnungen durchzuführen. Der Administrator kann nicht gelöscht werden.

- **Laborleiter:**

Der Laborleiter hat alle Zugriffsrechte und kann z.B. Untersuchungen oder Proben löschen bzw. geschlossene Tests wieder öffnen. Dieser Benutzertyp hat aber keinen Zugriff auf administrative Tätigkeiten wie Benutzerverwaltung und Lizenzschlüsselverwaltung. Nur dieser Benutzertyp darf Berichtsvorlagen und Mitarbeiter verwalten.

- **Assistenten**

Der Assistent hat eingeschränkten Zugriff auf den Arbeitsbereich. Er kann sich Berichtvorlagen und Referenzdaten anzeigen lassen, diese aber nicht bearbeiten. Ebenso hat er keine Berechtigung, bereits geschlossene Untersuchungen wieder zu öffnen. Der Assistent hat des Weiteren keinen Zugriff auf die Mitarbeiterverwaltung und darf keine administrativen Tätigkeiten durchführen.

7.3 Anmeldung

Um vom Administratorbereich zum Arbeitsbereich zu gelangen, melden Sie sich als Administrator ab (**Datei > Abmelden**) und melden Sie sich anschließend mit den Zugangsdaten des von Ihnen neu angelegten Benutzers an (**Datei > Anmelden**). Alternativ können Sie sich auch über die Zugangsdaten der voreingestellten Nutzer anmelden. Diese wurden automatisch bei der Installation angelegt.

Laborleiter:	Benutzername:	default
	Passwort:	default
Assistent:	Benutzername:	assistant
	Passwort:	default

Sie können nun direkt mit der Bearbeitung Ihrer Rohdaten oder Anlegen einer Untersuchung beginnen. Alle Informationen zu Test Kits (Binsets und Panelsets), Längenstandards, Populationsdaten usw. sind bereits in der Referenzdatenbank hinterlegt (Kapitel 1353).

Hinweis: Wenn Sie sich erstmals im System anmelden, erscheint ein leeres Hauptfenster, da noch keinerlei Daten von Ihnen angelegt wurden. Sie haben nun die Möglichkeit, eine Abstammungsuntersuchung, Proben usw. anzulegen.

7.4 Aufbau der Benutzeroberfläche:

Auf der linken Seite befindet sich ein Fenster mit einer Baumstruktur, dem sogenannten Navigator (Bereich 3). Dieses Fenster bietet direkten Zugriff auf gespeicherte Daten. Durch Anklicken eines Zweiges des Baums oder einer Zeile in einer Liste werden weitere Fenster geöffnet – die Editoren (Bereich 1). Diese zeigen dann Detail- und Übersichtsinformationen an und ermöglichen die Eingabe von Daten.

Bereich 2 beinhaltet eine tabellarische Übersicht bestimmter Teilkomponenten wie z.B. Rohdatenverwaltung, Personenübersicht oder Probenverwaltung.

Erste Schritte im Umgang mit GenoProof®

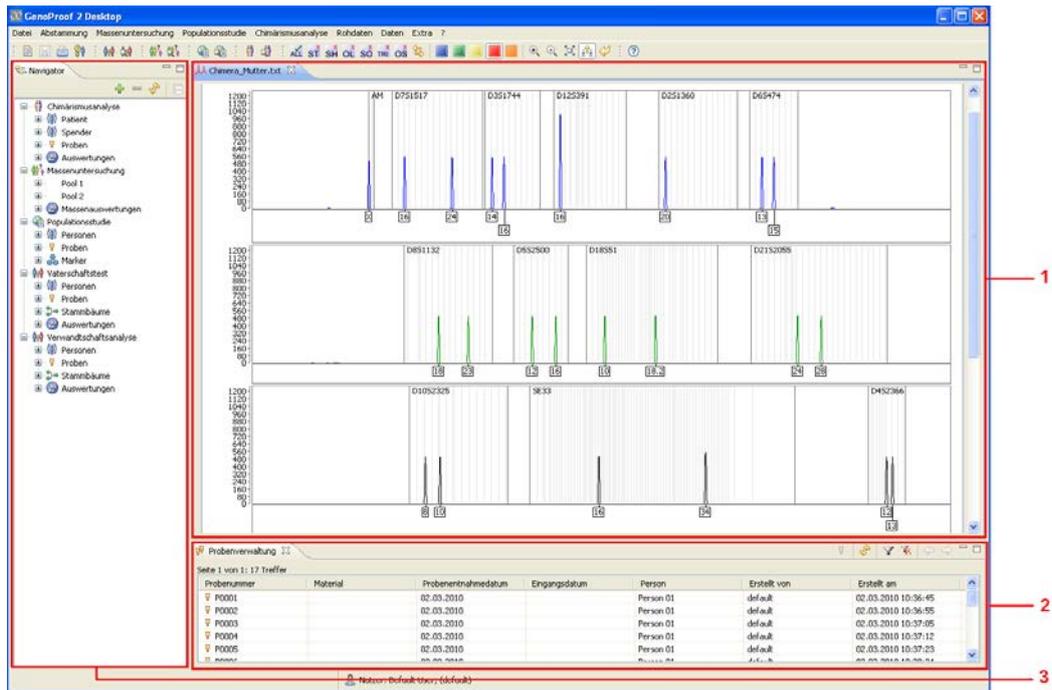


Abbildung 18: Hauptfenster GenoProof®

8 Untersuchungen

8.1 Abstammungsuntersuchung

1. Abstammungsuntersuchung anlegen

Klicken Sie auf die Schaltfläche  **Abstammungsuntersuchung** in der Symbolleiste des Hauptfensters oder wählen Sie den Menüpunkt **Abstammung > Neu >  Abstammungsuntersuchung**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertigstellen**. Die Untersuchung erscheint nun im -**Navigator**.

2. Personen anlegen

Markieren Sie im -**Navigator** den Unterordner  **Personen** in der neu angelegten Untersuchung und wählen Sie den Menüpunkt **Abstammung > Neu >  Person**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und drücken Sie **Fertig stellen**. Die Person erscheint nun im Unterordner  **Personen**.

Alternativ können Sie auch schon existierende Personen aus anderen Untersuchungen importieren. Markieren Sie im -**Navigator** den Unterordner  **Personen** und wählen Sie den Menüpunkt **Abstammung > Neu >  Bestehende Person hinzufügen**. Im sich öffnenden Dialogfenster können Sie nun eine neue Person auswählen. Wenn Sie nur die Kontaktdaten übernehmen wollen, müssen Sie die Person auswählen. Wenn Sie zusätzlich zu den Kontaktdaten auch den Genotyp (Rohdaten und Probe) übernehmen möchten, müssen Sie die entsprechende Untersuchung auswählen, zu der diese Person gehört.

3. Proben anlegen

Markieren Sie die Person, zu der Sie eine Probe hinzufügen möchten, und wählen Sie den Menüpunkt **Abstammung > Neu >  Probe**. Füllen Sie die Felder in dem sich öffnenden Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertigstellen**. Die Probe erscheint nun als Unterknoten unter der Person, zu der sie angelegt wurde sowie im Unterordner  Proben.

Hinweis: Sie können die Probe auch **direkt** im Anschluss an die Personenerstellung im selben Assistenten anlegen. Drücken Sie dazu einfach **Weiter** anstelle von **Fertigstellen**, nachdem Sie die Personendaten eingegeben haben.

4. Rohdaten zuordnen

Markieren Sie im -**Navigator** die Probe, zu welcher Sie Rohdaten hinzufügen wollen. Wenn Sie neue Rohdaten importieren wollen, wählen Sie den Menüpunkt **Rohdaten** >  **Rohdaten einlesen** und folgen Sie dem **Importassistenten**. Alternativ können Sie bereits eingelesene Rohdaten zu der Probe hinzufügen. Öffnen Sie dazu das Kontextmenü, indem Sie mit der rechten Maustaste auf die Probe klicken und wählen Sie den Punkt  **Importierte Rohdaten zuweisen**.

Hinweis: Sie können nur den **vollständigen** Inhalt von Rohdaten in den Genotyp übernehmen; es ist **nicht** möglich, einzelne Marker aus- oder abzuwählen. Überprüfen Sie bei Unstimmigkeiten die Rohdaten und nehmen Sie gegebenenfalls in den Rohdaten Änderungen vor.

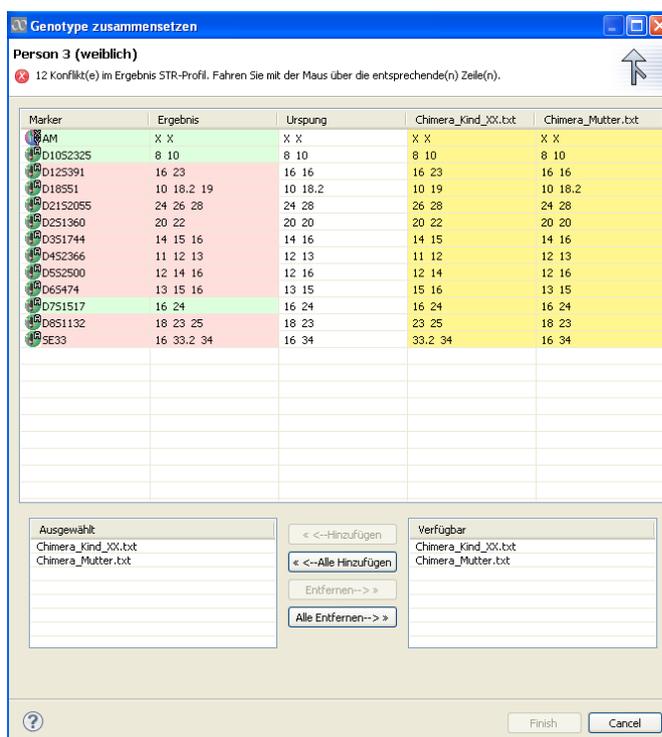


Abbildung 19: Dialog, wenn mehr als eine Rohdatendatei für eine Person zur Verfügung steht

5. Stammbaum anlegen

Klicken Sie mit der rechten Maustaste auf den Ordner  **Stammbäume** im -**Navigator** und wählen Sie den Menüpunkt  **Neuer Stammbaum**. Wählen Sie im sich öffnenden Fenster eine Stammbaumvorlage aus und vergeben Sie einen Namen. Bestätigen Sie Ihre Eingabe mit **Fertigstellen**.

Benutzen Sie nun das Kontextmenü, das sich öffnet, wenn Sie mit der rechten Maustaste in den Stammbaum-Editor klicken, um die noch fehlenden Verwandtschaftsrollen anzulegen und den **Rollen** Personen zuzuordnen. Fehlende Verwandtschaftsrollen können nur für editierbare Stammbaumvorlagen angelegt werden. Speichern Sie nun den Stammbaum, indem Sie die Schaltfläche  **Speichern** in der Symbolleiste des Hauptfensters drücken.

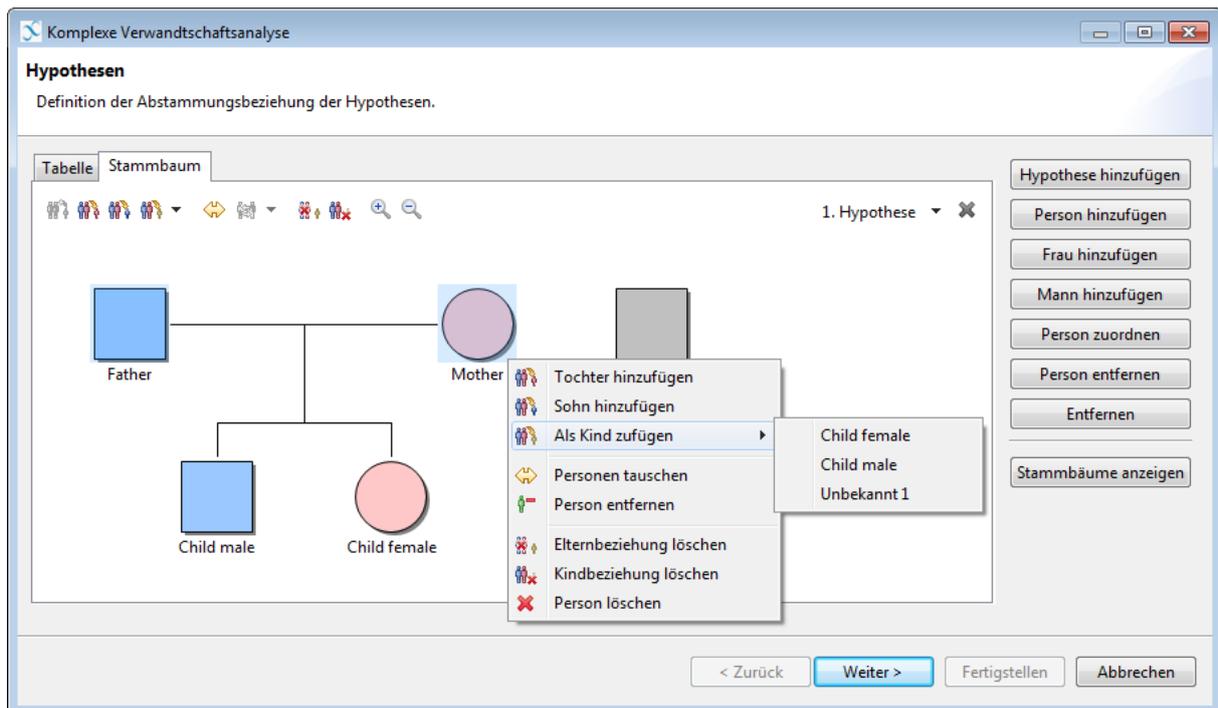


Abbildung 20: Stammbaum anlegen

6. Berechnungen zum Stammbaum durchführen

Bitte beachten Sie, dass der Stammbaum gespeichert werden muss, damit die Berechnungen durchgeführt werden können. Drücken Sie die Schaltfläche **Berechnen** auf der rechten Seite des Stammbaumeditors. Alternativ können Sie die gewünschte Berechnung auch direkt und **ohne Stammbaum** durchführen.

7. Berechnung durchführen

Um eine Berechnung durchzuführen, markieren Sie im  **Navigator** den Unterordner **Auswertungen**. Öffnen Sie mit der rechten Maustaste das Kontextmenü und wählen Sie die Option **Neue Auswertung** und die gewünschte Berechnung. Anschließend folgen Sie den Anweisungen des **Berechnungsassistenten**. Nach Abschluss der Berechnungen wird das  **Ergebnis** im Ordner  **Auswertungen** der Abstammungsuntersuchung gespeichert. Sie können es jederzeit wieder einsehen.

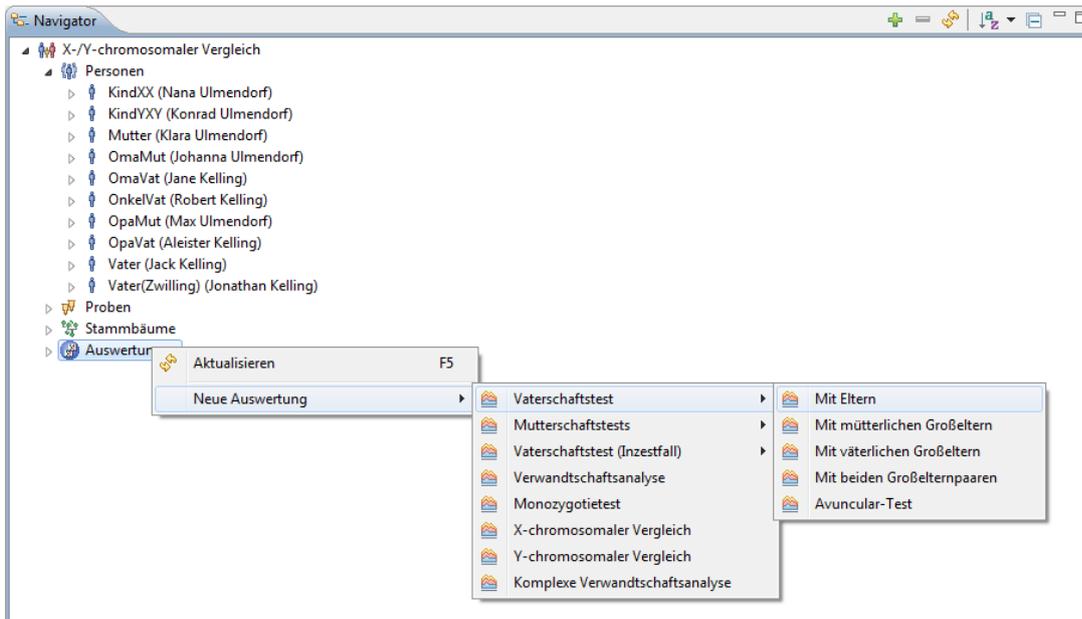


Abbildung 21: Abstammungsberechnungen

8. Bericht erstellen

Um einen Bericht zu einer Berechnung zu generieren, klicken Sie mit der rechten Maustaste auf das  **Ergebnis** im  **Navigator** und wählen Sie im Kontextmenü die Option  **Neuer Bericht** sowie den Berichtstyp. In Abhängigkeit von der durchgeführten Berechnung stehen Ihnen verschiedene Berichtstypen zur Verfügung. Eine Übersicht über alle Berichtsvorlagen finden Sie im Menüpunkt **Extras > Berichtsvorlagen**.

8.2 Massenuntersuchung

1. Massenuntersuchung anlegen

Klicken Sie auf die Schaltfläche  **Massenuntersuchung** in der Symbolleiste des Hauptfensters oder wählen Sie den Menüpunkt **Massenuntersuchung > Neu >  Massenuntersuchung**. Geben Sie den Namen und die Art der Massenuntersuchung an. Es werden zwei Formen von Massenuntersuchungen unterschieden: **Abstammungsanalyse** und **Verwandtschaftsanalyse**. Bei der **Abstammungsanalyse** werden Elternpaare bzw. Großeltern mit Kindern verglichen. Bei der **Verwandtschaftsanalyse** dagegen werden zwei Personen miteinander verglichen und deren Verwandtschaftsgrad bestimmt. Die  **Untersuchung** erscheint im  **Navigator**, nachdem die Eingabe mit **Fertigstellen** bestätigt wurde.

2. Pool anlegen

Es gibt zwei verschiedenen Arten von Pools.

Bei der **Verwandtschaftsanalyse** handelt es sich bei beiden Pools um Pools aus Einzelpersonen. Bei der Berechnung wird der Verwandtschaftsgrad einer Person aus  **Pool 1** mit allen Personen aus  **Pool 2** bestimmt. Damit wird ermöglicht, zwei Personengruppen auf Verwandtschaft untereinander zu prüfen.

Untersuchungen

Bei der **Abstammungsuntersuchung** handelt es sich um zwei verschiedene Arten von Pools.  **Pool 1** besteht wieder aus Einzelpersonen – in diesem Fall die Kinder.  **Pool 2** besteht aus Familienstammbäumen mit Eltern und Großeltern. Bei der Berechnung wird verglichen, ob das Kind aus Pool 1 zu einem der Stammbäume aus Pool 2 passt.

Pool aus Einzelpersonen anlegen:

Markieren Sie im  **Navigator** den Unterordner  **Pool 1** in der neu angelegten Untersuchung und wählen Sie den Menüpunkt **Massenuntersuchung > Neu > Pool anlegen**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Assistenten aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Weiter**. Im zweiten Dialogfenster können Sie den Pool mit Rohdaten von Personen füllen. Markieren Sie hierfür die Rohdaten auf der linken Seite und fügen Sie diese mit der Schaltfläche **Als unbekannte Person hinzufügen** zu dem Pool hinzu. Stammt eine Rohdatendatei von einer bekannten Person, können Sie für diese Rohdatendatei eine Probe und Person anlegen. Klicken Sie hierfür in die Spalte **Probe** hinter der Rohdatendatei und vervollständigen Sie die Angaben im sich öffnenden Assistenten. Diese Person können Sie anschließend über die Schaltfläche **Hinzufügen** in den Pool übernehmen.

Der Pool kann ebenfalls mit Personen gefüllt werden. Dazu muss das Anlegen des Pools abgeschlossen sein. Markieren Sie den neu angelegten  **Pool** im  **Navigator**. Wählen Sie im Kontextmenü die Option **Neue Person anlegen** oder **Personenpool füllen** (Personen). Folgen Sie den Anweisungen des sich öffnenden Assistenten, um eine Person hinzuzufügen.

Pool aus Stammbäumen anlegen:

Wählen Sie eine Massenuntersuchung der Art Abstammungsanalyse aus und markieren Sie im  **Navigator** den Unterordner  **Pool 2**. Wählen Sie den Menüpunkt **Massenuntersuchung > Neu > Pool anlegen**. Folgen Sie den Anweisungen des sich öffnenden Assistenten. Im Gegensatz zu dem Pool aus Einzelpersonen werden hier die Personen familienweise entsprechend ihrer Rolle (z. B. Vater, väterlicher Großvater, ...) in einem Stammbaum zusammengefasst. Wenn ein Stammbaum fertig zusammengestellt ist, kann der nächste Stammbaum über die Schaltfläche **Stammbaum** angelegt werden. Für jeden Stammbaum müssen Sie eine Stammbaumbezeichnung sowie die Berechnung angeben. Wenn Sie alle Stammbäume angelegt haben, benutzen Sie die Schaltfläche **Weiter**. Es erscheint eine Übersicht mit allen Stammbäumen. Bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertig stellen**.

3. Proben anlegen

Markieren Sie die  **Person**, zu der Sie eine Probe hinzufügen möchten und wählen Sie im Kontextmenü die Option  **Neue Probe**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertigstellen**. Die Probe erscheint nun als Unterknoten unter der Person, zu der sie angelegt wurde. Wenn die Probe bereits in anderen Untersuchungen existiert, können Sie auch die Proben aus dieser anderen Untersuchung importieren. Wählen Sie dazu im Kontextmenü die Option  **Bestehende Probe hinzufügen**.

Hinweis: Sie können die Probe auch **direkt** im Anschluss an die Personenerstellung im selben Assistenten anlegen. Drücken Sie dazu einfach **Weiter** anstelle von **Fertigstellen**, nachdem Sie die Personendaten eingegeben haben.

4. Rohdaten zuordnen

Markieren Sie die  **Probe**, zu welcher Sie Rohdaten hinzufügen wollen. Wählen Sie anschließend den Menüpunkt **Rohdaten** >  **Rohdaten einlesen** und folgen Sie dem **Importassistenten**. Alternativ können Sie der Probe bereits eingelesene Rohdaten hinzufügen. Öffnen Sie dazu das Kontextmenü, indem Sie mit der rechten Maustaste auf die Probe klicken und wählen Sie den Punkt  **Importierte Rohdaten zuweisen**.

5. Genotypen zusammenstellen

Markieren Sie  eine Person oder den  **Genotyp** einer Person, der als Unterknoten unter  **Pool** >  **Person** im  **Navigator** angezeigt wird und wählen Sie im Kontextmenü den Menüpunkt  **Genotyp zusammenstellen**, indem Sie mit der rechten Maustaste auf eins der genannten Elemente klicken. Der Assistent **Genotyp zusammensetzen** öffnet sich. Wählen Sie die Rohdaten aus der Spalte **Verfügbar**, aus denen sich der Genotyp der Person zusammensetzen soll. Über die Schaltfläche **Hinzufügen** werden die ausgewählten Rohdaten in die Spalte **Ausgewählt** übernommen und mit **Fertigstellen** für die Zusammenstellung des Genotyps verwendet. **Hinweis:** Sie können nur den **vollständigen** Inhalt von Rohdaten in den Genotyp übernehmen; es ist **nicht** möglich, einzelne Marker aus- oder abzuwählen. Überprüfen Sie bei Unstimmigkeiten die Rohdaten und nehmen Sie gegebenenfalls in den Rohdaten Änderungen vor.

6. Berechnung durchführen

Klicken Sie mit der rechten Maustaste auf den Unterordner  **Massenauswertung** und wählen Sie den Menüpunkt **Neue Massenauswertung**. Folgen Sie den Anweisungen des **Berechnungsassistenten**. Nach Abschluss der Berechnungen wird das  **Ergebnis** im Ordner  **Massenauswertung** gespeichert. Sie können das Ergebnis jederzeit wieder einsehen.

8.3 Populationsstudie

1. Populationsstudie anlegen

Klicken Sie auf die Schaltfläche  **Populationsstudie** in der Symbolleiste des Hauptfensters oder wählen Sie den Menüpunkt **Populationsstudie** > **Neu** >  **Populationsstudie**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertigstellen**. Die Untersuchung erscheint nun im  **Navigator**.

Untersuchungen

1. Personen anlegen

Markieren Sie im  **Navigator** den Unterordner  **Personen** in der neu angelegten Untersuchung und wählen Sie den Menüpunkt **Populationsstudie > Neu >  Person**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertigstellen**. Die Person erscheint nun im Unterordner  **Personen**.

Alternativ können Sie auch existierende Personen aus anderen Untersuchungen importieren. Wählen Sie dazu den Menüpunkt **Populationsstudie > Neu >  Bestehende Person hinzufügen**. Im sich öffnenden Dialogfenster können Sie nun eine neue Person auswählen. Wenn Sie nur die Kontaktdaten übernehmen wollen, müssen Sie die Person auswählen. Wenn Sie zusätzlich zu den Kontaktdaten auch den Genotyp (Rohdaten und Probe) übernehmen möchten, müssen Sie die entsprechende Untersuchung auswählen, die zu dieser Person gehört.

2. Proben anlegen

Markieren Sie die Person, zu der Sie eine Probe hinzufügen möchten, und wählen Sie den Menüpunkt **Populationsstudie > Neu >  Probe**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertigstellen**. Die Probe erscheint nun als Unterknoten unter der Person, zu der sie angelegt wurde und im Unterordner  **Proben**.

Wenn die Probe bereits in anderen Untersuchungen existiert, können Sie auch die Proben aus dieser anderen Untersuchung importieren. Wählen Sie dazu im Kontextmenü oder über den Menüpunkt **Populationsstudie > Neu** die Option  **Bestehende Probe hinzufügen**.

Hinweis: Sie können die Probe auch **direkt** im Anschluss an die Personenerstellung im selben Assistenten erstellen. Drücken Sie dazu einfach **Weiter** anstelle von **Fertig stellen**, wenn die Personenerstellung abgeschlossen ist.

3. Rohdaten zuordnen

Markieren Sie die  **Probe**, zu welcher Sie Rohdaten hinzufügen wollen. Wenn Sie neue Rohdaten importieren wollen, wählen Sie den Menüpunkt **Rohdaten >  Rohdaten einlesen** und folgen Sie dem **Importassistenten**. Alternativ können Sie bereits eingelesene Rohdaten zu der Probe hinzufügen. Öffnen Sie dazu das Kontextmenü, indem Sie mit der rechten Maustaste auf die Probe klicken und wählen Sie den Punkt  **Importierte Rohdaten zuweisen**.

4. Berechnung durchführen

Die Berechnungen werden automatisch im Hintergrund durchgeführt. Um die berechneten Werte, Tabellen und Diagramme anzuzeigen öffnen Sie den Unterordner  **Marker** und wählen Sie den Marker Ihres Interesses aus (Doppelklick). Die Ergebnisse werden im rechten Fenster geöffnet. Bitte beachten Sie, dass die Ergebnisse auf drei Karteikarten (Allelfrequenzen, Genotypfrequenzen, Statistische Parameter) verteilt vorliegen.

5. Bericht erstellen

Um einen Bericht zu einer Berechnung zu generieren klicken Sie mit der rechten Maustaste auf einen  **Marker** im  **Navigator** und wählen Sie im Kontextmenü die Option  **Neuer Bericht** sowie den Berichtstyp. Als Berichtstyp stehen die beiden Berichte Markerinfo und Markerstatistik der Populationsstudie zur Auswahl.

8.4 Chimärismusuntersuchung

1. Chimärismusanalyse anlegen

Klicken Sie auf die Schaltfläche  **Chimärismusuntersuchung** in der Symbolleiste des Hauptfensters oder wählen Sie den Menüpunkt **Chimärismusuntersuchung > Neu >  Chimärismusuntersuchung**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertigstellen**. Die Untersuchung erscheint nun im  **Navigator**.

2. Empfänger anlegen

Markieren Sie im Navigator den Unterordner  **Empfänger** in der neu angelegten Untersuchung und wählen Sie den Menüpunkt **Chimärismusanalyse > Neu >  Person**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertig stellen**. Die Person erscheint nun im Unterordner  **Empfänger**.

Alternativ können Sie auch schon existierende Personen aus anderen Untersuchungen importieren. Wählen Sie dazu den Menüpunkt **Chimärismusanalyse > Neu >  Bestehende Person hinzufügen**. Im sich öffnenden Dialogfenster können Sie nun eine neue Person auswählen. Wenn Sie nur die Kontaktdaten übernehmen wollen, müssen Sie die Person auswählen. Wenn Sie zusätzlich zu den Kontaktdaten auch den Genotyp (Rohdaten und Probe) übernehmen möchten, müssen Sie die entsprechende Untersuchung auswählen, die zu dieser Person gehört.

Spender anlegen

Markieren Sie im  **Navigator** den Unterordner  **Spender** in der neu angelegten Untersuchung und wählen Sie den Menüpunkt **Chimärismusanalyse > Neu >  Person**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertigstellen**. Die Person erscheint nun im Unterordner  **Spender**.

Achtung: Bitte beachten Sie, dass pro Chimärismusanalyse nur ein  **Spender** und nur ein  **Spender** angelegt werden können.

3. Proben anlegen

Markieren Sie die  **Person** (Empfänger oder Spender), zu der Sie eine Probe hinzufügen möchten und wählen Sie den Menüpunkt **Chimärismusanalyse > Neu >  Probe**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertigstellen**. Die Probe erscheint nun als Unterknoten unter der Person, zu der sie angelegt wurde und im Unterordner  **Proben**.

Untersuchungen

In Abhängigkeit vom Transplantationsdatum wird die Probe für die Erstellung des Genotyps von Empfänger und Spender (wenn das Entnahmedatum vor dem Transplantationsdatum liegt) bzw. für die Berechnung zur Chimärismusauswertung (wenn das Entnahmedatum nach dem Transplantationsdatum liegt) verwendet.

4. Rohdaten zuordnen

Markieren Sie die Probe, zu welcher Sie Rohdaten hinzufügen wollen. Wenn Sie neue Rohdaten importieren wollen, wählen Sie den Menüpunkt **Rohdaten** >  **Rohdaten einlesen** und folgen Sie dem **Importassistenten**. Alternativ können Sie bereits eingelesene Rohdaten an die Probe anhängen. Öffnen Sie dazu das Kontextmenü, indem Sie mit der rechten Maustaste auf die Probe klicken, und wählen Sie den Punkt  **Importierte Rohdaten zuweisen**.

Hinweis: Beim Import von fsa-Rohdaten für die Chimärismusanalyse sollte der Probentyp Mischspur verwendet werden. Hier werden zwei bis sieben Allele pro Marker erwartet, während bei Referenzproben nur ein oder zwei Allel(e) pro Marker erwartet werden.

5. Berechnung durchführen

Klicken Sie mit der rechten Maustaste auf den Unterordner  **Auswertungen** und wählen Sie im Kontextmenü den Menüpunkt **Chimärismusprobe analysieren**. Folgen Sie den Anweisungen des **Berechnungsassistenten**. Nach Abschluss der Berechnungen wird das  **Ergebnis** im Ordner  **Auswertung** gespeichert. Sie können sie jederzeit wieder einsehen.

Des Weiteren haben Sie die Möglichkeit, den Verlauf der Transplantation/Chimärismusanalyse graphisch darzustellen. Klicken Sie mit der rechten Maustaste auf den Unterordner  **Auswertungen** und wählen Sie im Kontextmenü den Menüpunkt **Verlauf analysieren**. Folgen Sie ebenfalls den Anweisungen des **Berechnungsassistenten**.

6. Bericht erstellen

Um einen Bericht zu einer Berechnung zu generieren, klicken Sie mit der rechten Maustaste auf das  **Ergebnis** im  **Navigator** und wählen Sie im Kontextmenü die Option  **Neuer Bericht** sowie den **Berichtstyp**. Als Berichtstyp steht der Report zum Chimärismusverlauf zur Auswahl.

8.5 Forensikuntersuchung

1. Forensikuntersuchung anlegen

Klicken Sie auf die Schaltfläche  **Forensikuntersuchung** in der Symbolleiste des Hauptfensters oder wählen Sie den Menüpunkt **Forensik** > **Neu** >  **Forensikuntersuchung**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden

Untersuchungen

Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertigstellen**. Die Untersuchung erscheint nun im  **Navigator**.

2. Personen anlegen

Markieren Sie im  **Navigator** den Unterordner  **Personen** in der neu angelegten Untersuchung und wählen Sie den Menüpunkt **Forensik > Neu >  Person**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und drücken Sie **Fertigstellen**. Die Person erscheint nun im Unterordner  **Personen**.

Alternativ können Sie auch schon existierende Personen aus anderen Untersuchungen importieren. Markieren Sie im  **Navigator** den Unterordner  **Personen** und wählen Sie den Menüpunkt **Forensik > Neu >  Bestehende Person hinzufügen**. Im sich öffnenden Dialogfenster können Sie nun eine neue Person auswählen. Wenn Sie nur die Kontaktdaten übernehmen wollen, müssen Sie die Person auswählen. Wenn Sie zusätzlich zu den Kontaktdaten auch den Genotyp (Rohdaten und Probe) übernehmen möchten, müssen Sie die entsprechende Untersuchung auswählen, die zu dieser Person gehört.

3. Proben anlegen

Markieren Sie die Person, zu der Sie eine Probe hinzufügen möchten und wählen Sie den Menüpunkt **Forensik > Neu >  Probe**. Füllen Sie die Felder im sich öffnenden Dialogfenster aus und bestätigen Sie die Eingabe mit **Fertigstellen**. Die Probe erscheint nun als Unterknoten unter der Person, zu der sie angelegt wurde und im Unterordner  **Proben**. Wenn die Probe bereits in anderen Untersuchungen existiert, können Sie auch die Proben aus dieser anderen Untersuchung importieren. Wählen Sie dazu im Kontextmenü oder über den Menüpunkt **Forensikuntersuchung > Neu** die Option  **Bestehende Probe hinzufügen**. **Hinweis:** Sie können die Probe auch **direkt** im Anschluss an die Personenerstellung im selben Assistenten anlegen. Drücken Sie dazu einfach **Weiter** anstelle von **Fertigstellen**, nachdem Sie die Personendaten eingegeben haben.

4. Rohdaten zuordnen

Markieren Sie im  **Navigator** die Probe, zu welcher Sie Rohdaten hinzufügen wollen. Wenn Sie neue Rohdaten importieren wollen, wählen Sie den Menüpunkt **Rohdaten >  Rohdaten einlesen** und folgen Sie dem **Importassistenten**. Alternativ können Sie bereits eingelesene Rohdaten zu der Probe hinzufügen. Öffnen Sie dazu das Kontextmenü, indem Sie mit der rechten Maustaste auf die Probe klicken und wählen Sie den Punkt  **Importierte Rohdaten zuweisen**.

Hinweis: Sie können nur den **vollständigen** Inhalt von Rohdaten in den Genotyp übernehmen; es ist **nicht** möglich, einzelne Marker aus- oder abzuwählen. Überprüfen Sie bei Unstimmigkeiten die Rohdaten und nehmen Sie gegebenenfalls in den Rohdaten Änderungen vor.

5. Berechnung durchführen

Um eine Berechnung durchzuführen, markieren Sie im  **Navigator** den Unterordner **Auswertungen**. Öffnen Sie mit der rechten Maustaste das Kontextmenü und wählen Sie die Option **Neue Auswertung** und die **Identitätswahrscheinlichkeit**. Anschließend folgen Sie den Anweisungen des **Berechnungsassistenten**. Nach

Untersuchungen

Abschluss der Berechnungen wird das  **Ergebnis** im Ordner  **Auswertungen** der Forensikuntersuchung gespeichert. Sie können es jederzeit wieder einsehen.

6. Bericht erstellen

Um einen Bericht zu einer Berechnung zu generieren, klicken Sie mit der rechten Maustaste auf eine  **Auswertung** im  **Navigator** und wählen Sie im Kontextmenü die Option  **Neuer Bericht** sowie den **Berichtstyp Identitätswahrscheinlichkeit**. Berichte können auch für einzelne Personen (Einverständniserklärung, Identitätsnachweis, Ladung, Probenentnahmeaufforderung), Proben (Probenbeschreibung, Elektropherogramm), Untersuchungen (Auftragsbestätigung) und Elektropherogramme (Elektropherogramm) erstellt werden.

9 Rohdatenanalyse

GenoProof® ist in der Lage, Rohdaten verschiedener Formate einzulesen und auszuwerten. Folgende Rohdatenformate werden von GenoProof® unterstützt:

- ABI FSA/HID-Dateien
- Exportformate der Qualitytype-Software
- ABI GeneScan®-Exportdateien
- ABI Genotyper®-Exportdateien
- ABI GeneMapper®-Exportdateien
- Excel-Dateien eines definierten Formats

Seit GenoProof® 2.2 ist die fsa-Rohdatenverarbeitung grundlegend überarbeitet und bezüglich ihrer Bedienbarkeit, Robustheit und Geschwindigkeit optimiert worden. Mit der sogenannten **EasyRead-Technologie** gelingt es, nahezu jede fsa-Datei ohne jegliche manuelle Anpassung von Einstellungen einzulesen. Insbesondere Probleme beim Zuweisen des Längenstandards und der Leiterkalibrierung werden dadurch signifikant verringert.

9.1 Import von Rohdaten

Rohdaten können aus Dateien importiert werden. Dabei ist es auch möglich, ganze Platten (z.B. 96-well-Platten) auf einmal einzulesen. Es gibt zwei Möglichkeiten eine Importfunktion aufzurufen:

- Markieren Sie eine Probe und wählen Sie den Menüpunkt **Rohdaten** >  **Rohdaten einlesen**. Die Rohdaten werden dann nach dem Import automatisch der ausgewählten Probe zugewiesen. Dies kann auch während dem Anlegen der Probe geschehen.
- Wählen Sie die Importfunktion im Menü **Rohdaten** >  **Rohdaten einlesen** ohne vorher eine Probe zu markieren. Die Rohdaten werden dann keiner Probe zugewiesen. Sie können die Zuweisung stattdessen nachträglich von Hand vornehmen.

9.2 Import von Rohdaten aus .fsa Dateien

1. Wählen Sie den Menüpunkt **Rohdaten** >  **Rohdaten einlesen** in der Menüleiste des Hauptfensters. Falls die Rohdaten nach dem Import automatisch einer Probe zugewiesen werden sollen, markieren Sie zuvor die gewünschte Probe.
2. Der Importassistent öffnet sich. Wählen Sie das Rohdatenformat **ABI FSA/HID** aus und drücken Sie **Weiter**. **Hinweis:** Der Link **Standardformat festlegen** bringt Sie zu den Benutzereinstellungen. Dort können Sie festlegen, welches Rohdatenformat standardmäßig beim Öffnen des Assistenten ausgewählt sein soll.
3. Die zweite Seite des Assistenten öffnet sich. Drücken Sie die Schaltfläche **Datei hinzufügen** in der Mitte des Assistenten (Bereich 2), markieren Sie die Dateien, die Sie importieren wollen, und drücken Sie **Öffnen**. Die ausgewählten Dateien erscheinen nun in der Tabelle (Bereich 3).

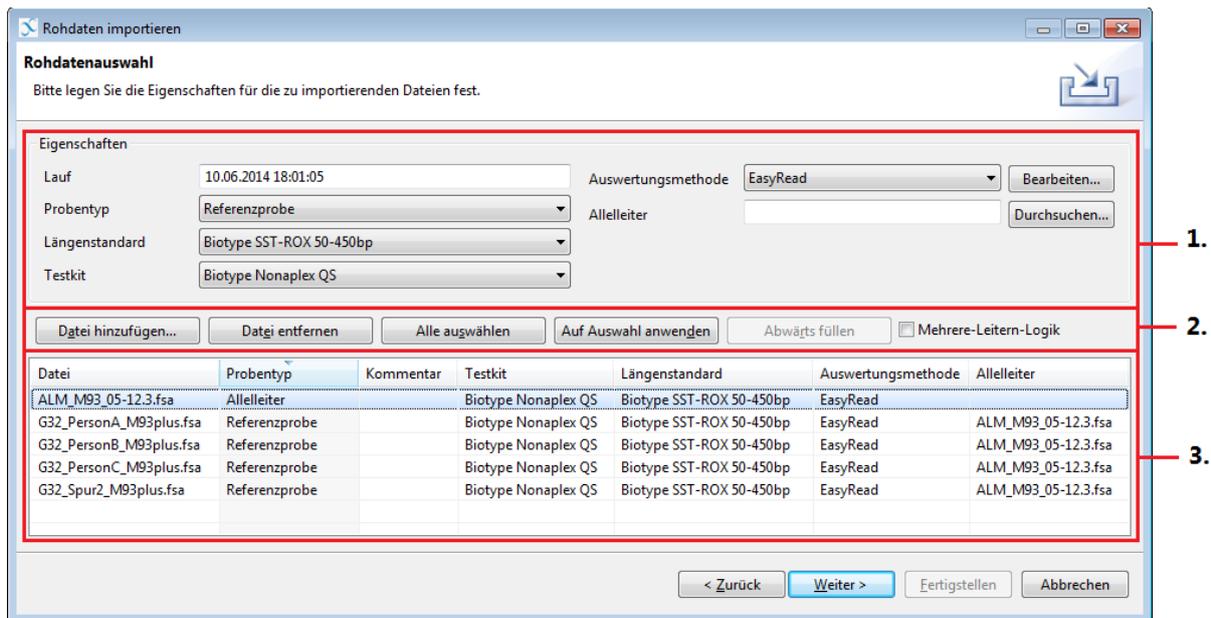


Abbildung 22: Rohdatenimport

4. Legen Sie die Parameter für die Auswertung der Rohdaten fest. Dazu müssen Sie die gewünschten Rohdaten in der Tabelle (Bereich 3) markieren und mit Hilfe der Textfelder und Auswahllisten im Bereich **Eigenschaften** (Bereich 1) alle Parameter wie gewünscht einstellen. Anschließend drücken Sie die Schaltfläche **Auf Auswahl anwenden** (Bereich 2).

- **Lauf:** Anhand der Laufnummer bestimmt das System, welche Alleleleitern, Proben und Kontrollen zusammengehören. Die Laufnummer ist zudem ein mögliches Kriterium für die Suche nach Rohdaten. Alle Rohdaten, die aus fsa-Dateien importiert werden, müssen eine Laufnummer haben. Wenn Sie keine Laufnummer eintragen, setzt das Programm automatisch einen Zeitstempel als Laufnummer ein.

Hinweis: Pro Import kann nur eine Laufnummer vergeben werden.

- **Probentyp:** Hier geben Sie an, ob es sich bei den Rohdaten um eine Alleleleiter, Positivkontrolle, Negativkontrolle, Referenzprobe oder Mischspur handelt. Die Auswahl hat Einfluss auf die Qualitätssicherungsfunktionen und die Kalibrierung der Rohdaten.
- **Längenstandard:** Der Längenstandard, mit welchem das Size Calling der Rohdaten vorgenommen werden soll. Zur Auswahl stehen alle Längenstandards, die in den Referenzdaten hinterlegt sind.
- **Auswertungsmethode:** Die Auswertungsmethoden für die Rohdatenauswertung sind in den Benutzereinstellungen hinterlegt.

Sie können die Auswertungsmethode einsehen und ändern. Drücken Sie dazu die Schaltfläche **Bearbeiten** neben dem Textfeld **Auswertungsmethode**. Beachten Sie aber, dass alle Änderungen hier nur für diesen Import gelten. Dauerhafte Änderungen müssen in den Benutzereinstellungen vorgenommen werden.

EasyRead-Technologie

Mit GenoProof® Version 2.2 wurde die fsa-Rohdatenverarbeitung grundlegend überarbeitet und bezüglich ihrer Bedienbarkeit, Robustheit und höheren Geschwindigkeit optimiert. Mit der sogenannten **EasyRead-Technologie** gelingt es, nahezu jede fsa -Datei ohne jegliche manuelle Anpassung von Einstellungen

einzuweisen. Insbesondere Probleme beim Zuweisen des Längenstandards und der Leiterkalibrierung werden dadurch signifikant verringert.

- **Test Kit:** Das Test Kit, mit welchem das Allele Calling der Rohdaten vorgenommen werden soll. Zur Auswahl stehen alle Test Kits, die in den Referenzdaten hinterlegt sind.
- **Allelleiter:** Die Allelleiter, anhand welcher die ausgewählten Rohdaten kalibriert werden sollen. In bestimmten Fällen, z.B. wenn Sie die Allelleiter als letztes definieren oder wenn Sie die Mehrere-Leitern-Logik aktiviert haben, wird den Rohdaten automatisch eine Allelleiter zugewiesen.
- **Mehrere-Leitern-Logik:** Wenn Sie das Kontrollkästchen **Mehrere-Leitern-Logik** (Bereich 2) markieren, wird allen Proben automatisch die nächst höher stehende Allelleiter in der Tabelle zugewiesen.

Wenn Sie eine andere Allelleiter verwenden wollen oder die Allelleiter nicht automatisch gesetzt worden ist, können Sie die Allelleiter auch manuell auswählen.

Klicken Sie dazu auf die Schaltfläche **Suchen** neben dem Textfeld **Allelleiter**. Hier stehen nun alle Allelleitern zur Auswahl, die innerhalb der letzten sieben Tage verändert und mit demselben Test Kit ausgewertet worden sind, sowie alle Proben, die momentan als Allelleiter gesetzt sind. Wählen Sie die gewünschte Allelleiter aus und drücken Sie **OK**.

5. Nachdem Sie alle Einstellungen vorgenommen haben, starten Sie den Import, indem Sie auf **Weiter** drücken. Die nächste Seite des Assistenten gibt Ihnen einen Überblick darüber, ob das Size Calling bzw. das Allele Calling der importierten Leitern die Qualitätsanforderungen erfüllen (✓) oder nicht (✗).

Bitte beachten Sie, dass die Parameter, die Sie eingestellt haben (insbesondere die Auswertungsmethoden) die Qualität der Leiter beeinflussen können. Bei schlechter Leiterqualität kann es sich daher lohnen, die Auswertungsmethode bzw. deren Parameter zu überprüfen. Sie können Allelleitern nach dem Import bearbeiten oder den Rohdaten nachträglich eine andere Allelleiter zuweisen. Das Allele Calling für die entsprechenden Rohdaten wird dann neu durchgeführt.

6. Drücken Sie **Weiter**. Die nächste Seite des Assistenten gibt Ihnen einen Überblick darüber, ob die importierten Positiv- und Negativkontrollen die Qualitätsanforderungen erfüllen (✓) oder nicht (✗).

Drücken Sie auf **Fertigstellen**. Wenn eine Kontamination vorliegt, zeigt die nächste Seite des Assistenten die Ergebnisse der Kontaminationskontrolle. Drücken Sie **OK**, um mit dem Import fortzufahren oder **Abbrechen**, um den Assistenten zu schließen und die Rohdaten nicht zu importieren.

7. Falls Sie den Import von einer Probe aus gestartet haben, erscheint nun der Assistent **Genotyp zusammenstellen**. Stellen Sie den Genotyp zusammen und drücken Sie **OK**, um die Rohdaten direkt in den Genotyp der entsprechenden Person zu übernehmen. Wenn Sie **Abbrechen** drücken, werden die Rohdaten zwar der Probe zugewiesen, die Informationen aber nicht zum Personengenotyp hinzugefügt.
8. Der Import ist nun abgeschlossen.

9.3 Import von Rohdaten aus vorbearbeiteten Dateien (GeneScan[®]-, GenoTyper[®]- oder GeneMapper[®]-Exportdateien)

1. Wählen Sie den Menüpunkt **Rohdaten** > **Rohdaten einlesen** in der Menüleiste des Hauptfensters. Falls die Rohdaten nach dem Import automatisch einer Probe zugewiesen werden sollen, markieren Sie zuvor die gewünschte Probe.
2. Der Importassistent öffnet sich. Wählen Sie das gewünschte Rohdatenformat und drücken Sie **Weiter**.
3. Die zweite Seite des Assistenten öffnet sich. Drücken Sie die Schaltfläche **Durchsuchen** neben dem Textfeld **Datei**, markieren Sie die Datei, die Sie importieren wollen und drücken Sie **Öffnen**.
4. Wenn Sie in Schritt 2 ABI GeneScan[®] oder ABI GeneMapper[®] (nur Peaks) ausgewählt haben, müssen Sie ein Test Kit angeben. Zur Auswahl stehen alle Test Kits, die in den Referenzdaten hinterlegt sind.

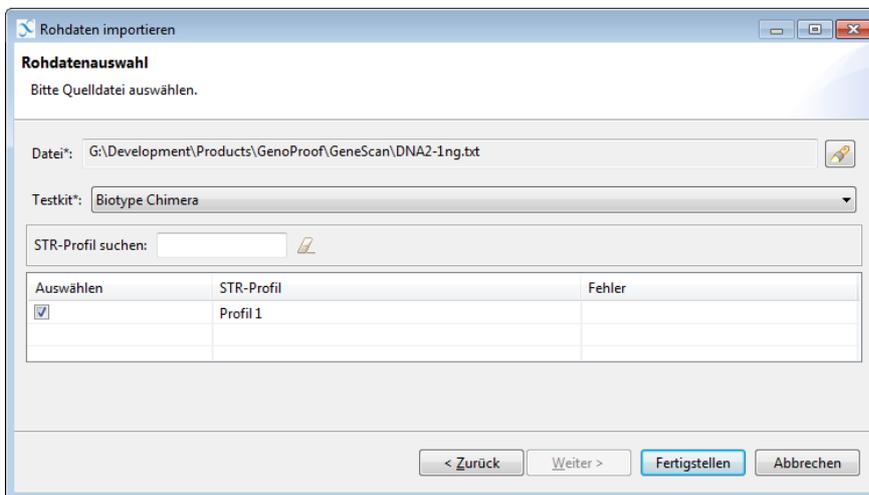


Abbildung 23: Import von GeneScan[®]-Dateien

5. Jetzt erscheint in der Tabelle unten im Assistenten eine Liste der aus der Datei ausgelesenen STR-Profile. Markieren Sie die Kontrollkästchen der STR-Profile, die Sie importieren wollen.
6. Starten Sie den Import, indem Sie auf **Fertigstellen** drücken. Wenn eine Kontamination vorliegt, zeigt die nächste Seite des Assistenten die Ergebnisse der Kontaminationskontrolle. Drücken Sie **OK**, um mit dem Import fortzufahren oder **Abbrechen**, um den Assistenten zu schließen und die Rohdaten nicht zu importieren.
7. Falls Sie den Import von einer Probe aus gestartet haben, erscheint nun der Assistent **Genotyp zusammensetzen**. Stellen Sie den Genotyp zusammen und drücken Sie **OK**, um die Rohdaten direkt in den Genotyp der entsprechenden Person zu übernehmen. Wenn Sie **Abbrechen** drücken, werden die Rohdaten zwar der Probe zugewiesen, die Informationen aber nicht zum Personengenotyp hinzugefügt.
8. Der Import ist nun abgeschlossen.

9.4 Import von Rohdaten aus Excel-Dateien

1. Wählen Sie den Menüpunkt **Rohdaten** >  **Rohdaten einlesen** in der Menüleiste des Hauptfensters. Falls die Rohdaten nach dem Import automatisch einer Probe zugewiesen werden sollen, markieren Sie zuvor die gewünschte Probe.
2. Der Import-Assistent öffnet sich. Wählen Sie Excel als das gewünschte Rohdatenformat und drücken Sie **Weiter**.
3. Die zweite Seite des Assistenten öffnet sich. Drücken Sie die Schaltfläche **Durchsuchen** neben dem Textfeld **Datei** markieren Sie die Datei, die Sie importieren wollen, und drücken Sie **Öffnen**.

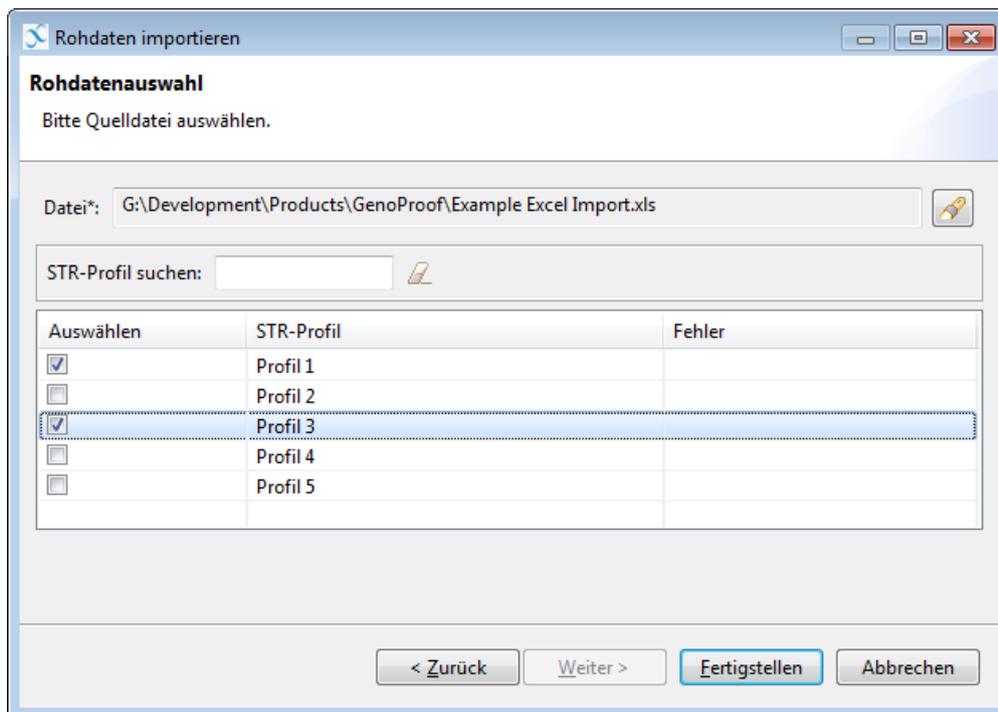


Abbildung 24: Import von Excel-Dateien

4. Jetzt erscheint in der Tabelle unten im Assistenten eine Liste der aus der Datei ausgelesenen STR-Profile. Markieren Sie die Kontrollkästchen der STR-Profile, die Sie importieren wollen.
5. Starten Sie den Import, indem Sie auf **Fertigstellen** drücken. Wenn eine Kontamination vorliegt, zeigt die nächste Seite des Assistenten die Ergebnisse der Kontaminationskontrolle. Drücken Sie **OK**, um mit dem Import fortzufahren, oder **Abbrechen**, um den Assistenten zu schließen und die Rohdaten nicht zu importieren.
6. Falls Sie den Import von einer Probe aus gestartet haben, erscheint nun der Assistent Genotyp zusammensetzen. Stellen Sie den Genotyp zusammen und drücken Sie **OK**, um die Rohdaten direkt in den Genotyp der entsprechenden Person zu übernehmen. Wenn Sie **Abbrechen** drücken, werden die Rohdaten zwar der Probe zugewiesen, die Informationen aber nicht zum Personengenotyp hinzugefügt.
7. Der Import ist nun abgeschlossen.

9.5 Elektropherogramm

Das Elektropherogramm dient zur graphischen Darstellung der analysierten Rohdaten.

Markieren Sie die gewünschte Probe bzw. Rohdaten im  **Navigator**. Öffnen Sie das Kontextmenü (rechte Maustaste) und wählen Sie den Menüpunkt **Elektropherogramm-Darstellung**. Ein Doppelfenster öffnet sich. Es besteht aus der graphischen Darstellung des Elektropherogramms sowie der zugehörigen Fragmenttabelle bzw. Genotyp-Übersicht (auf zwei eigenen Registerkarten im unteren Bereich).

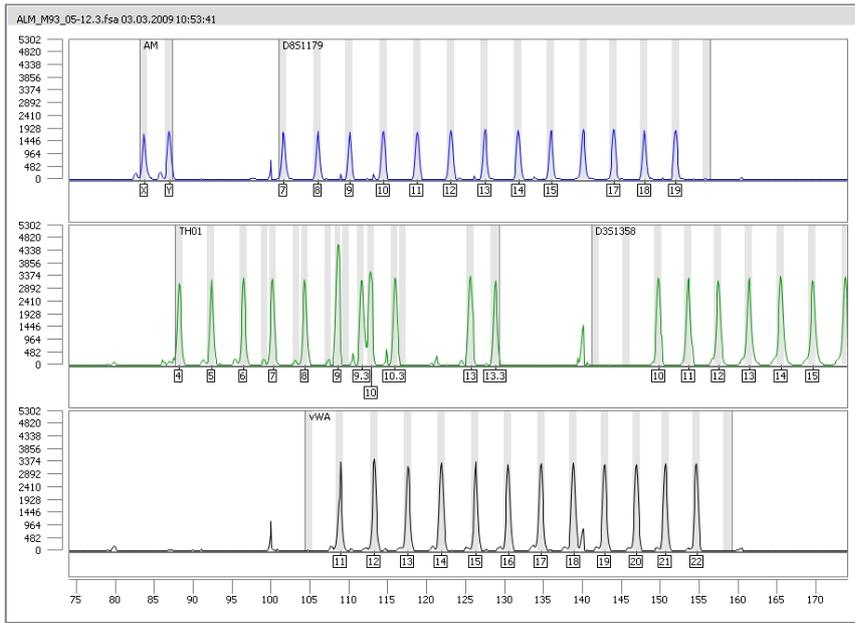


Abbildung 25: Darstellung des Elektropherogramms einer Allelleiter

Das Elektropherogramm zeigt alle Fragmentpeaks in den jeweiligen Farbpanels. Es werden außerdem die jeweiligen Marker sowie alle Allele, die in der Allelleiter des Markers enthalten sind, angezeigt. Das Elektropherogramm bietet eine Vielzahl von Darstellungsmöglichkeiten, auf die mittels Schaltflächen-leiste zugegriffen werden kann.



Abbildung 26: Schaltflächen des Elektropherogramms

- **ALL (Alle Artefakte), ST (Stutter), SH (Shoulder), OL (Off-ladder), SO (spectral overlap), TRI (3-Band-Muster), OS (Off-scale):** Aktiviert oder deaktiviert jeweils den Filter für den entsprechenden Artefakttyp. Wenn der Filter für einen Artefakttyp aktiviert ist, werden Peaks, für die dieser Artefakttyp festgestellt wurde, keine Allele mehr zugewiesen. Je nach Vorgaben in den Benutzereinstellungen werden die entsprechenden Peaks auch in den Panels als entsprechendes Artefakt gekennzeichnet.
- **ALL <  Diagramm und Tabelle synchronisieren:** Übernimmt die Änderungen (z.B. infolge der Aktivierung von Artefaktfiltern) des Elektropherogramms in die Fragmenttabelle. Erst nach dem Drücken dieser Schaltfläche, wirken sich die Änderungen beim Speichern aus. Somit können erst verschiedenste



Filtereinstellung probiert werden und wenn das gewünschte Ergebnis erzielt wurde, durch Drücken dieser Schaltfläche das Ergebnis übertragen und später gespeichert werden.

-  **Blaues/Grünes/Gelbes/Rotes/Lila/Oranges Panel:** Blendet das entsprechende Panel ein- oder aus.
Hinweis: Die Möglichkeit für das orangefarbene Panel besteht dabei nur für 5-Farben-Kits, Lila nur für 6-Farben-Kits.
-  **Name über jedem Panel anzeigen:** Aktiviert/Deaktiviert die Anzeige der Panelnamen über jedem Panel.
-  **Allelbins ein-/ausblenden:** Wenn Rohdaten aus fsa- oder hid-Dateien eingelesen wurden, werden Allelbins durch graue, senkrechte Streifen dargestellt. Die Anzeige kann durch die Schaltfläche  **Allelbins ein-/ausblenden** aktiviert oder deaktiviert werden.
-  **Baseline ein-/ausblenden:** Blendet die Baseline ein bzw. aus.
-  **Cursor ein-/ausblenden:** Aktiviert/Deaktiviert die Anzeige des vertikalen und horizontalen Cursors wenn sich die Maus in einem Panel befindet.
-  **Peakinformationen ein-/ausblenden:** Peaks sind standardmäßig mit den ihnen zugewiesenen Allelen gekennzeichnet. Sie können sich aber mithilfe der Schaltfläche  **Peakinformationen ein-/ausblenden** auch noch weitere Informationen wie Peakhöhe, Fragmentlänge o.ä. in beliebigen Farben anzeigen lassen.
-  **Vergrößern:** In das Elektropherogramm hineinzoomen (klicken Sie alternativ in das Elektropherogramm und ziehen Sie die Maus bei gedrückter Taste nach rechts).
-  **Verkleinern:** Aus dem Elektropherogramm herauszoomen (klicken Sie alternativ in das Elektropherogramm und ziehen Sie die Maus bei gedrückter Taste nach links).
-  **Zur Anfangsskalierung zurückkehren:** Zur Komplettdarstellung zurückkehren.
-  **Gleiche Y-Skalierung:** Aktiviert/deaktiviert die Vereinheitlichung der RFU-Skalen aller Panels.
-  **Zurücksetzen:** Macht die letzte Aktion rückgängig.

9.5.1 Bearbeiten der Elektropherogramme

Die im Elektropherogramm dargestellten Fragmente können editiert werden:

1. Sie markieren einen Peak, indem Sie entweder mit der linken Maustaste auf diesen klicken oder die entsprechende Zeile in der Fragmenttabelle auswählen.
2. Im Panel können Sie mit der rechten Maustaste folgendes Kontextmenü öffnen:

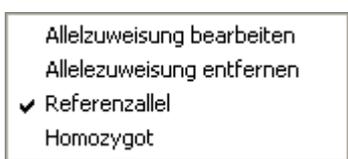


Abbildung 27: Kontextmenü des Elektropherogramms

3. Die gleichen Möglichkeiten stehen Ihnen auch in der Fragmenttabelle (Allelzuweisungen bearbeiten und entfernen) und der Genotyptabelle (Referenzallel, Homozygot) zur Verfügung.
4. Alle Änderungen müssen gespeichert werden, bevor Sie vom System übernommen werden. Wählen Sie dafür den Menüpunkt **Datei > Speichern** in der Menüleiste oder benutzen Sie das Tastenkürzel **Strg+S**.

9.5.2 Bearbeiten des Längenstandards

1. Wenn Sie das Size Calling einer Probe bearbeiten wollen, markieren Sie die entsprechenden  **Rohdaten** im  **Navigator** und wählen Sie den Menüpunkt **Size Calling-Darstellung** im Kontextmenü (rechte Maustaste).

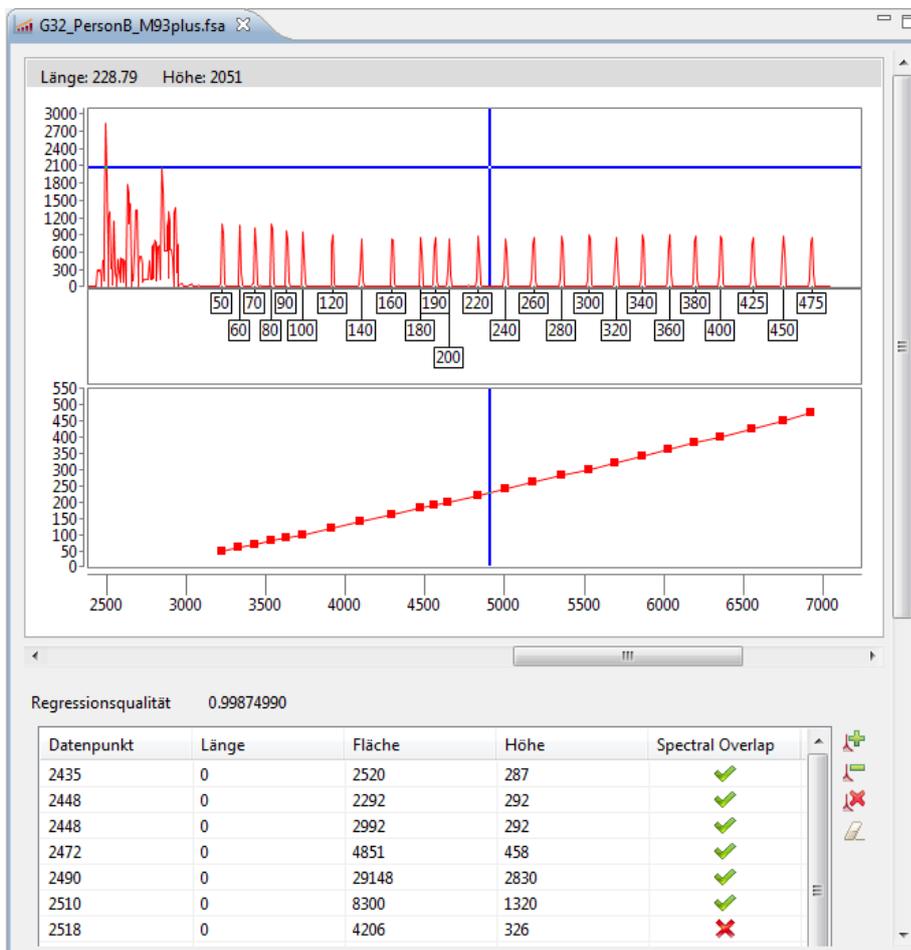


Abbildung 28: Darstellung des Längenstandards

2. Ein Fenster mit dem Referenzfarbpanel und der erstellten Regressionsgeraden wird geöffnet. Darunter erscheint eine Tabelle mit den gefundenen Fragmentpeaks der Referenzfarbe.
3. Zum Ändern der Größenordnung eines Peaks klicken Sie auf den Peak im Elektropherogramm. Die entsprechende Zeile in der Fragmenttabelle wird automatisch ausgewählt.
4. Es kann dem Peak nun ein neuer Wert zugeordnet oder dieser aus dem Längenstandard entfernt werden.
5. Wenn Sie den Längenstandard der Probe verändert haben, müssen Sie diesen veränderten Standard abspeichern (Menüpunkt **Datei > Speichern** oder **Strg+S**).

9.5.3 Fragmenttabelle

Zu jedem Elektropherogramm gehört eine Fragmenttabelle. Sie enthält detaillierte Informationen zu jedem Peak (Fragment) eines Elektropherogramms: Qualität, Größe, Artefakte...

Qualität	Datenpunkt	Allel	Marker	Größe	Fläche	Höhe	manuell ...	Kommentar	Stutter	Shoulder	Triband	Offladder	Offscale	Spectral Overlap	MPH	MPW
X	3121			60,22	3391	239			✓	✓	✓	X	✓	✓	✓	✓
X	3267			76,19	1675	259			✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
X	3276			77,14	7812	1560			✓	✓	✓	X	✓	✓	✓	✓
✓	3512	X	AM	103,34	6539	1189			✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
X	3555			108,36	1441	254			✓	✓	✓	X	✓	✓	✓	✓
✓	3564	Y	AM	109,42	10420	1903			✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
✓	3892	19.2	FGA	148,09	6896	1199			✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
✓	4064			168,11	2369	431			X	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
X	4098	25.2	FGA	172,28	28185	4750			✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
X	4667			243,14	2818	471			X	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
✓	4682			245,02	1669	249			✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
✓	4698	15.2	SE33	247,02	40187	5968			✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
X	4836			264,24	15765	2290			✓	✓	✓	X	✓	✓	✓	✓

Abbildung 29: Die Fragmenttabelle

9.5.4 Genotypentabelle

Zu jedem Elektropherogramm gehört eine Genotypentabelle, die auf einer eigenen Registerkarte zu finden ist. Sie enthält weitere Informationen zum Genotyp der Probe.

Marker	Allel	Referenz	Homozygot	Manuell
AM	X	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nein
AM	Y	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nein
FGA	19.2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nein
FGA	25.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nein
SE33	15.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	nein

Abbildung 30: Die Genotypentabelle

9.6 Panel-Ansicht

Die Panel-Ansicht dient zum graphischen Vergleich von Rohdaten. Zum Öffnen der Panel-Darstellung markieren Sie die entsprechenden **Rohdaten** im **Navigator** und öffnen den Menüpunkt **Panel-Darstellung** im Kontextmenü (rechte Maustaste).

In der Panel-Darstellung ist die Skalierung für alle Panels gleich, d.h. alle Koordinatensysteme werden immer um den gleichen Faktor vergrößert, verkleinert und verschoben und zeigen immer denselben Fragmentlängen- und RFU-Bereich an wenn in den Benutzervorgaben unter Elektropherogramm > Achsen die Checkbox **„Benutze standardmäßig eine einheitliche RFU-Skala für alle Panels“** ausgewählt ist.

10 Biostatistik

Die detaillierten Hintergrundinformationen zu den einzelnen Berechnungen können Sie dem **Theoriehandbuch** entnehmen. Folgende Berechnungen werden angeboten:

Abstammungsuntersuchung:

- Vaterschaftstest mit Eltern
- Vaterschaftstest mit mütterlichen Großeltern
- Vaterschaftstest mit väterlichen Großeltern
- Vaterschaftstest mit beiden Großelternpaaren
- Avuncularindex
- Komplexe Verwandtschaftsanalyse
- Mutterschaftstest mit Eltern
- Mutterschaftstest mit mütterlichen Großeltern
- Mutterschaftstest mit väterlichen Großeltern
- Mutterschaftstest mit beiden Großelternpaaren
- Verwandtschaftsanalyse (nach Weir)
- Test auf Monozygotie (nach Nyholt, 2006)
- X-chromosomaler Vergleich
- Y-chromosomaler Vergleich

Hinweis: Bei Vaterschaftstest sowie Mutterschaftstest können Nullallele und Subpopulationen mit in die Berechnungen einfließen. Ebenso können Mutationsraten bei Vater- und Mutterschaftstests (auch mit Großeltern) in den Berechnungen berücksichtigt werden. Dafür stehen folgende Mutationsmodelle zur Verfügung: AABB-Modell, RFLP-Modell sowie Step-Modell.

Für Komplexe Verwandtschaftsanalysen können mehr als 2 Hypothesen formuliert werden. Die Komplexe Verwandtschaftsanalyse kann für autosomale als auch für X- und Y-chromosomale Marker durchgeführt werden. Für die Berücksichtigung von Mutationen stehen auch hier verschiedene Mutationsmodelle zur Verfügung: Step-Modell, gleiche Mutationswahrscheinlichkeiten sowie sinkende Mutationswahrscheinlichkeiten mit steigender Schrittweite.

Massenuntersuchung:

- Verwandtschaftsanalyse
- Vaterschaftstest
- Vaterschaftstest mit mütterlichen Großeltern
- Vaterschaftstest mit väterlichen Großeltern
- Großelterntest zum Nachweis der Vaterschaft
- Mutterschaftstest
- Mutterschaftstest mit mütterlichen Großeltern
- Mutterschaftstest mit väterlichen Großeltern

- Großelternstest zum Nachweis der Mutterschaft

Populationsstudie:

Neben den Allelfrequenzen werden folgende statistische Parameter berechnet:

- Polymorphic Information Content (PIC) nach Guo und Elston (1999)
- Homozygotie (h)
- Heterozygotie (HET)
- Power of Exclusion
- Paternity Index (PI)
- Power of Discrimination (PD)
- Hardy-Weinberg-Gleichgewicht
- Kombiniertes Paternity Index
- Kombinierte Power of Discrimination
- Kombinierte Power of Exclusion
- Mean Paternity Exclusion Chance (MEC) nach Krüger

Chimärismusanalyse:

- Prozentuales Verhältnis des Genotyps von Spender und Empfänger im Spendergenotyp

Forensikuntersuchung:

- Berechnung der Identitätswahrscheinlichkeit

11 Berichterstellung

GenoProof® ermöglicht dem Nutzer die Definition einer Vielzahl von Berichtsvorlagen. Die Definition der Berichtsvorlagen kann nur vom Laborleiter durchgeführt werden.

11.1 Erstellen einer Berichtsvorlage

1. Öffnen Sie den Menüpunkt **Extras >  Berichtsvorlagen** im Hauptmenü. Es öffnet sich ein Übersichtsbaum mit allen unterstützten Berichtstypen auf der rechten Seite.
2. Um eine neue Berichtsvorlage zu erstellen, markieren Sie einen Berichtstyp im Fenster ** Vorlagen** und wählen Sie den Menüpunkt ** Vorlage erstellen** im Kontextmenü (rechte Maustaste).
3. Im sich öffnenden Dialogfenster geben Sie bitte den Namen und optional eine kurze Beschreibung für die Berichtsvorlage an und bestätigen Sie die Eingabe mit der Schaltfläche **Fertigstellen**.
4. Ein neues Fenster, welches die Details zur Berichtsvorlage enthält, öffnet sich. Das Fenster verfügt über zwei Registerkarten – ** Allgemeines** und ** Layout** (am unteren Seitenrand). Es wird ein Vorschlag für das Layout für jede der einzelnen Berichtskategorien angeboten.
5. Auf der Registerkarte ** Layout** kann die Berichtsvorlage gegliedert und die einzelnen Bausteine bearbeitet werden. Dabei finden Sie auf der linken Seite eine Auflistung der Bausteine, die bereits in der Berichtsvorlage enthalten sind; die Reihenfolge der Bausteine entspricht dabei der Reihenfolge im Bericht.
6. Am unteren Rand der Bausteinliste finden sie fünf Schaltflächen. Durch Drücken der Schaltfläche ** Plus** wird ein Auswahlfenster mit den zur Verfügung gestellten Bausteinen geöffnet. Hier lassen sich z.B. auch Freitextbausteine (die Platzhalter verwenden können) hinzufügen. Mit Hilfe der Schaltfläche ** Minus** löschen Sie den selektierten Baustein aus der Berichtsvorlage. Mit den Pfeilen ** hoch** und ** runter** können Sie den selektierten Baustein in der Berichtsreihenfolge nach oben oder unten verschieben.
7. Speichern Sie die Vorlagen, um Ihre Änderungen dauerhaft zu übernehmen.

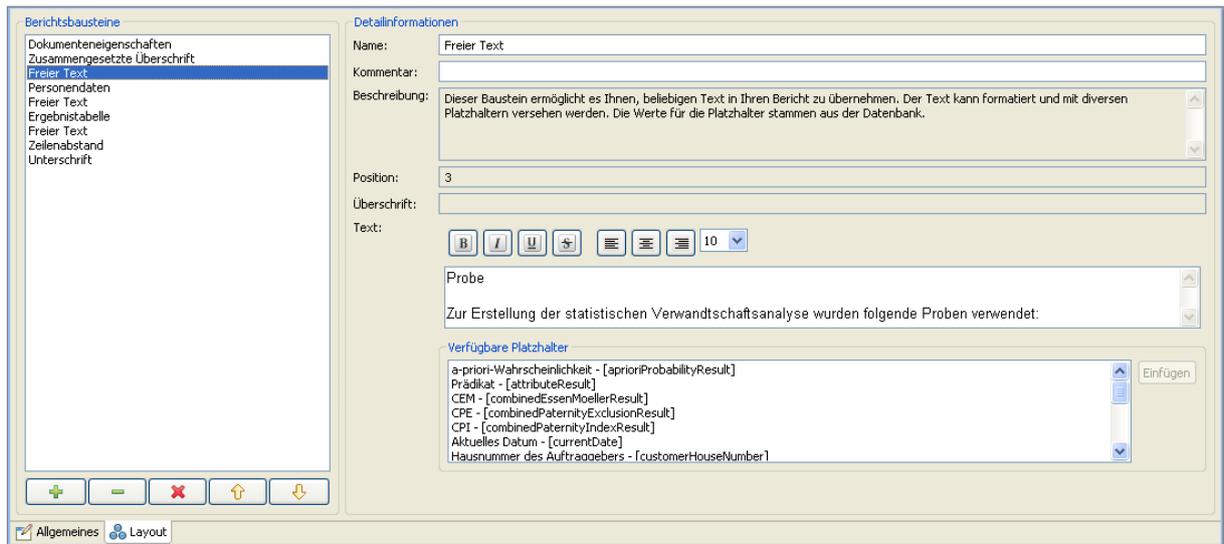


Abbildung 31: Bearbeiten eines Berichtsbausteines

11.2 Direktdruck

Der Inhalt aller Fenster kann auch direkt gedruckt werden. Nutzen Sie dafür die Schaltfläche  **Drucken** in der Symbolleiste des Hauptfensters oder die Tastenkombination **Strg+P**. Der Inhalt des aktiven Fensters wird dann direkt an eine Druckvorschau weitergeben, aus der heraus er gedruckt werden kann.

12 Benutzereinstellungen

Standardeinstellung von GenoProof® können in den Benutzervorgaben angepasst werden. Dabei können allgemeingültige Einstellungen in der Regel nur vom Laborleiter vorgenommen werden. Die Benutzervorgaben sind für jeden Nutzer unter dem Menüpunkt **Extras > Benutzervorgaben** zu erreichen.

Nachfolgend wird eine Auswahl an Einstellungsmöglichkeiten beschrieben.

- **Elektropherogramm:** Hier kann die Darstellung des Elektropherogramms angepasst werden. Diese Optionen umfassen u. a. das Anzeigen eines Cursors, die Darstellung von Baseline und Allele-Bins, Inhalt, Schriftart und -größe der Peaklabels und die Maustastenbelegung für Operationen innerhalb der Koordinatensysteme. Diese Einstellungen kann jeder Nutzer für sich individuell definieren.
- **Artefakt-Filter:** Auf der Registerkarte Filtereinstellungen können Sie mit Hilfe der Kontrollkästchen **In Zusammenfassung** die Artefaktfilter definieren, die in der Elektropherogramm-Darstellung unter der Filterschaltfläche **ALL** zusammengefasst sein sollen. In der Spalte **Freigabe** legen Sie fest, welche Artefakttypen überhaupt auswählbar sein sollen, während Sie mit **Label anzeigen** bestimmen, dass Peaks des betreffenden Artefakttyps entsprechend gekennzeichnet werden sollen.
- **Rohdatenimport > Auswertungsmethode:** Hier können Parameter für Size Calling, Allele Calling und Peakdetektion zusammengestellt und bestehende Zusammenstellungen (Methoden) angepasst werden. **Achtung:** Die gewählten Auswertungseinstellungen beeinflussen die Qualität einer eingelesenen Probe sowie den Speicher- und Geschwindigkeitsbedarf erheblich. Falls bei eingelesenen Proben das Size Calling unzureichend verlaufen ist, kann häufig die erneute Auswertung mit veränderten Auswertungseinstellungen Abhilfe schaffen.
- **Kontaminationskontrolle:** GenoProof® kann eingelesene Rohdaten mit STR-Profilen abgleichen und so auf eventuelle Kontaminationen hinweisen. Wie streng die Kontrolle sein soll und ob diese automatisch durchgeführt werden soll, kann hier festgelegt werden.
- **Export:** Hier können verschiedene Profile für den Export von Daten angelegt und bearbeitet werden. Die Profile umfassen neben dem Ausgabeformat die Inhalte der Exportdatei sowie bestimmte formale Aspekte.
- **Abstammungsauswertung:** An dieser Stelle können Standardwerte für die einzelnen Berechnungen angegeben werden, die eingesetzt werden, wenn keine individuellen Werte vorliegen.

Benutzereinstellungen

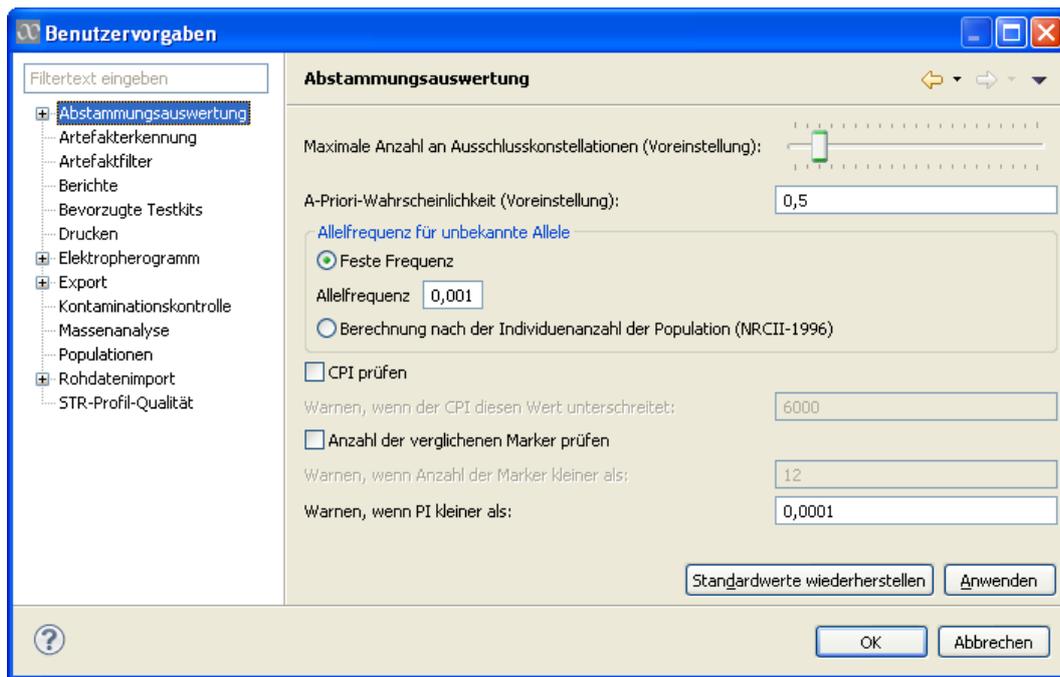


Abbildung 32: Benutzereinstellungen für die Berechnungen der Abstammungsauswertung

13 Referenzdaten

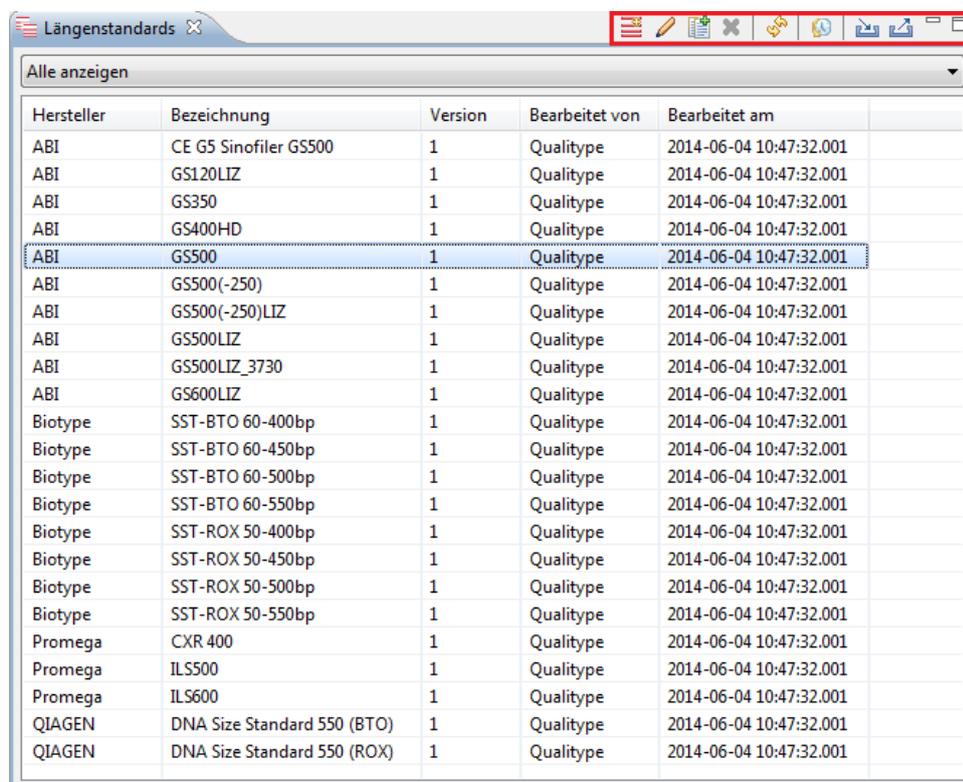
GenoProof® ist mit umfassenden Referenzdaten ausgestattet, die dem Nutzer das alltägliche Arbeiten erleichtern sollen. Die Referenzdaten können zusätzlich durch eigene Daten ergänzt werden, wodurch das Programm individuell an die Bedürfnisse des Labors angepasst werden kann. Die Referenzdaten umfassen:

-  Marker
-  Test-Kits
-  Längenstandards
-  Populationen
-  3-Band-Muster

Achtung: Die Referenzdaten können nur vom Laborleiter bearbeitet werden.

Öffnen Sie im Menü **Extras > Referenzdaten** die entsprechende Referenzdatenbank zum Bearbeiten.

Die grundlegenden Funktionen zur Verwaltung von Referenzdatensätzen sind bei allen Referenzdatentypen gleich. Die Funktionen können über eine Symbolleiste am oberen rechten Rand des jeweiligen Verwaltungsfensters aufgerufen werden.



Hersteller	Bezeichnung	Version	Bearbeitet von	Bearbeitet am
ABI	CE G5 Sinofiler GS500	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
ABI	GS120LIZ	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
ABI	GS350	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
ABI	GS400HD	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
ABI	GS500	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
ABI	GS500(-250)	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
ABI	GS500(-250)LIZ	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
ABI	GS500LIZ	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
ABI	GS500LIZ_3730	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
ABI	GS600LIZ	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
Biotype	SST-BTO 60-400bp	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
Biotype	SST-BTO 60-450bp	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
Biotype	SST-BTO 60-500bp	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
Biotype	SST-BTO 60-550bp	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
Biotype	SST-ROX 50-400bp	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
Biotype	SST-ROX 50-450bp	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
Biotype	SST-ROX 50-500bp	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
Biotype	SST-ROX 50-550bp	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
Promega	CXR 400	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
Promega	ILS500	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
Promega	ILS600	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
QIAGEN	DNA Size Standard 550 (BTO)	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001
QIAGEN	DNA Size Standard 550 (ROX)	1	Qualitytype	2014-06-04 10:47:32.001

Abbildung 33: Übersicht Referenzdaten – Längenstandard

Folgende Funktionen stehen zur Verfügung:

- **Erstellen:** Diese Schaltfläche öffnet eine Detailmaske, mit deren Hilfe Sie einen neuen Datensatz erstellen können. Geben Sie einen Namen für den Datensatz an und definieren Sie die Eigenschaften des Datensatz mit Hilfe der Textfelder, Auswahllisten und Tabellen in der Maske. Drücken Sie abschließend **Übernehmen**, um Ihre Angaben zu speichern. In der Tabelle im Verwaltungsfenster erscheint nun ein neuer Datensatz.
- **Bearbeiten:** Markieren Sie einen Datensatz und drücken Sie **Bearbeiten**. Die Detailmaske des betreffenden Datensatzes öffnet sich.
- **Duplizieren:** Diese Schaltfläche kopiert den ausgewählten Datensatz. Dabei öffnet sich die **Detailmaske** des Datensatzes. Geben Sie dem Datensatz einen anderen **Namen**, nehmen Sie die gewünschten Änderungen vor und drücken Sie **Übernehmen**. In der Tabelle im Verwaltungsfenster erscheint nun ein neuer Datensatz.
- **Aktualisieren:** Hiermit **laden** Sie die Tabelle **neu** aus der Datenbank ein. Dies kann notwendig sein, wenn Sie z.B. den Namen eines Datensatzes geändert haben, aber auch, um Änderungen von anderen Nutzer zu übernehmen.
- **Versionsverlauf anzeigen:** Diese Schaltfläche öffnet ein Dialogfenster, in welchem Sie alle **Änderungen einsehen** können, die an diesem Datensatz gemacht worden sind. Angezeigt werden die **Versionsnummer**, die sich aus der Änderung oder dem Import ergeben hat, samt **Datum** und ausführendem **Benutzer**. Die Art der Änderungen wird in der Spalte **Aktion** angezeigt. Beim Import kann zudem ein eventueller **Kommentar** ausgelesen werden.
- **Importieren:** Diese Schaltfläche öffnet einen Assistenten, mit dem Sie Referenzdaten importieren können.
- **Exportieren:** Diese Schaltfläche öffnet einen Assistenten, mit dem Sie Referenzdaten exportieren können.

14 Problembehandlung

Seit GenoProof® Version 2.2 erfolgt die fsa-Rohdatenverarbeitung mit der EasyRead Technologie und wurde bezüglich ihrer Bedienbarkeit, Robustheit und Geschwindigkeit optimiert. Mit dieser neuen Technologie gelingt es, nahezu jede fsa-Datei ohne jegliche manuelle Anpassung von Einstellungen einzulesen. Insbesondere Probleme beim Zuweisen des Längenstandards und der Leiterkalibrierung werden dadurch signifikant verringert.

14.1 Schlechtes Size Calling

Wenn die Regression eines Längenstandards eine schlechte Qualität aufweist, überprüfen Sie das Size Calling. Dabei hilft Ihnen die Size Calling-Darstellung, die Sie aufrufen können, indem Sie die entsprechenden Rohdaten markieren und im Kontextmenü die Option  **Size-Calling-Darstellung öffnen** wählen.

- **Falscher Längenstandard:**

Vergewissern Sie sich, dass Sie den korrekten Längenstandard angewandt haben. Falls Sie einen anderen Längenstandard verwenden wollen, werten Sie die Rohdaten erneut mit dem anderen Längenstandard aus.

Manchmal hilft es bereits, einen Peak manuell auszuwählen und die automatische Zuweisung dann mit diesem Peak als Startpunkt neu durchzuführen. Nutzen Sie dazu die Schaltfläche  **Fortlaufende Längenzuweisung** in der Symbolleiste des Menüfensters.

- **Es gibt weitere Peaks außerhalb des ausgewerteten Bereichs:**

Die Peakerkennung kann zu spät gestartet oder zu früh beendet worden sein. Dies erkennen Sie daran, dass im Fenster des Längenstandards der Primer Peak vorne oder lange Fragmente hinten nicht dargestellt werden. Werten Sie die Rohdaten neu mit anderen Start- und Endpunkten für die Peakerkennung aus (siehe oben). Den Bereich, in dem der Peak detektiert werden sollen, kann dabei in der Auswertungsmethode auf der Registerkarte **Peakerkennung** in den Feldern **Startpunkt** und **Endpunkt** erweitert werden.

- **Zu wenige Größen des Standards wurden zugewiesen:**

Es ist möglich, dass die Peakdetektion nicht den vollständigen Bereich der Peaks abdeckt. Wenn ansonsten den detektierten Peaks keine Größen zugeordnet werden, werten Sie die Rohdaten neu mit anderen Breiten- und Höhenlimits für Peaks aus. Die Breiten- und Höhenlimits können dabei in der Auswertungsmethode auf der Registerkarte **Peakerkennung** festgelegt werden.

- **Viele Peaks, denen fälschlicherweise Größen zugewiesen wurden:**

Werten Sie die Rohdaten neu mit anderen Breiten- und Höhenlimits für Peaks aus. Die Breiten- und Höhenlimits können dabei in der Auswertungsmethode auf der Registerkarte **Peakerkennung** festgelegt werden.

14.2 Schlechte Kalibrierung der Leiter

Eine eingelesene Allelleiter wird als kritisch eingestuft, wenn mindestens einer der folgenden Fälle eintritt:

- **Falsches Test Kit:**

Vergewissern Sie sich, dass Sie das korrekte Test Kit angewandt haben. Falls Sie ein anderes Test Kit verwenden wollen, werten Sie die Rohdaten erneut mit diesem anderen Test Kit aus.
- **Die Qualität des Size Callings ist schlecht:**

Mit dem Speichern eventueller Änderungen bzw. der Neuauswertung von Rohdaten wird das Allele Calling automatisch neu durchgeführt.
- **Nicht alle im Test Kit definierten Allele wurden gefunden:**

Weisen Sie den Peaks über die Elektropherogramm-Darstellung manuell Allele zu. Alternativ können Sie Rohdaten mit anderen Parametern neu auswerten lassen. Wenn Peaks dabei nicht erkannt oder zu viele kleine Peaks detektiert wurden, ändern Sie in den Auswertungsmethoden die zugelassenen Peakhöhen und -breiten im Bereich **Peakerkennung** auf der Registerkarte **Peakerkennung** oder das Feld **Minimal Peakhöhe (relativ zum höchsten Peak im Marker; in Prozent)** auf der Registerkarte **Allelzuweisung**.
- **Es gibt Überlappungen in den Allelgrenzen:**

Finden Sie die sich überlappende Stelle im Elektropherogramm (die Bins der Allele werden grau hervorgehoben, wenn dies in den Elektropherogramm-Einstellungen aktiviert ist) und bitten Sie den Laborleiter, im Test Kit die positiven und negativen Toleranzen für die Allele zu ändern. Werten Sie die Rohdaten dann mit dem veränderten Test Kit neu aus.

14.3 Peakerkennung

- **Auftrennung von Peaks:**

In der EasyRead-Auswertungsmethode bestimmt das Feld **Grad des Polynoms** die Trennung zweier benachbarter Peaks. Der Standardwert von 3 genügt im Normalfall. Werden jedoch wie in der Abbildung unten zwei Ausschläge fälschlicherweise als ein Peak erkannt, so hilft es, den Grad des Polynoms beispielsweise auf 5 zu erhöhen. Je höher der Wert, desto schärfer werden die Peaks getrennt. Im Beispiel werden daraufhin im markierten Bereich zwei Peaks getrennt.

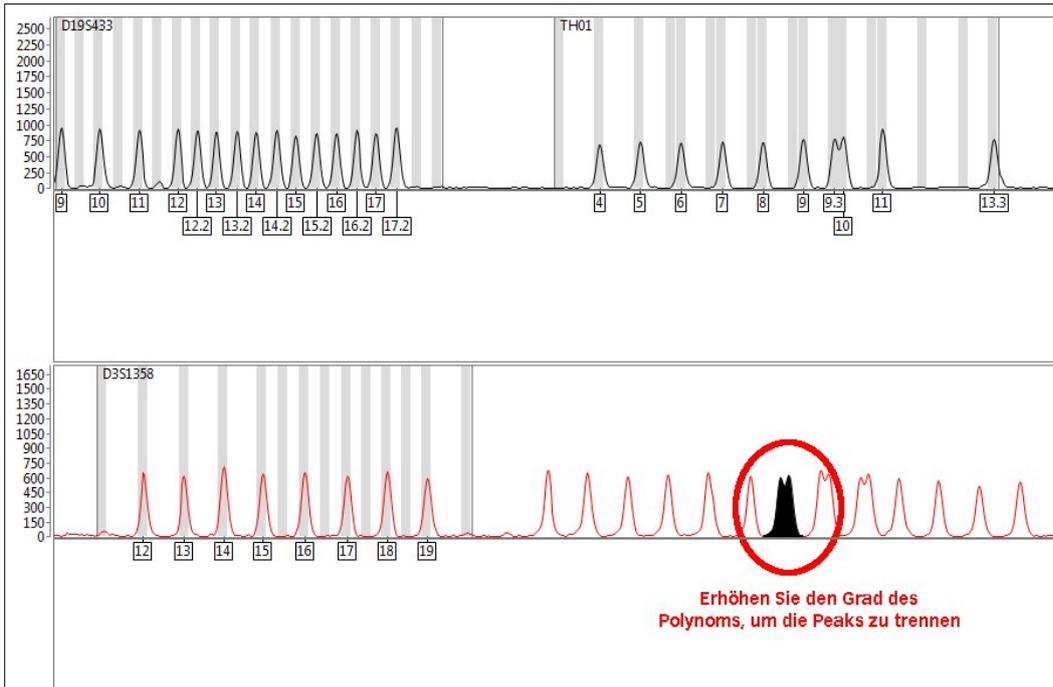


Abbildung 34: Erhöhung des Polynomgrads zur Peaktrennung

- **Fehlende Peaks:**

Wenn Höhenlimits zu hoch eingestellt sind, kann es passieren, dass Peaks von der Baseline verschluckt werden. Wenn zusätzlich die Anzeige der Baseline nicht aktiviert ist, entstehen bei der Darstellung an der entsprechenden Stelle Lücken. Speziell im Längenstandard sind vermisste Peaks gut erkennbar. Ist die Baseline aktiviert, sind die Peaks zwar sichtbar, sie werden aber nicht in der Fragmenttabelle aufgeführt und können nicht ausgewählt werden. Verringern Sie bitte die minimalen Peakhöhen in der Auswertungsmethode auf der Registerkarte **Peakerkennung** im Bereich **Minimale Peakhöhe**.

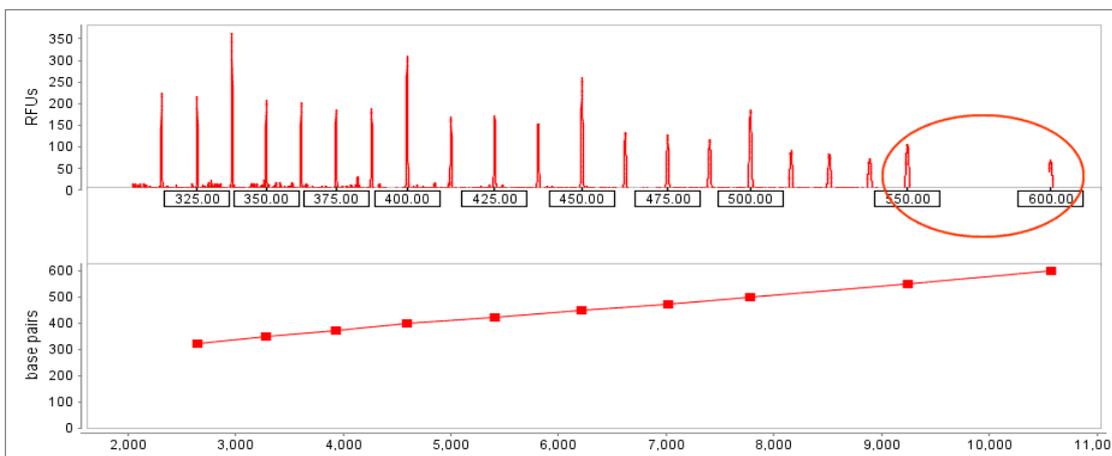


Abbildung 35: Fehlender Peak aufgrund zu hoher Höhenlimits

- **Ungewöhnliche Peakformen:**

Durch Überstrahlungen von verschiedenen Farben können ungewöhnliche Peakformen entstehen. Meist werden

Problembehandlung

diese Formen nicht als ein Peak, sondern als mehrere geteilte, sogenannte 'Split Peaks' erkannt. Werten Sie die Rohdaten neu aus. Verringern Sie dabei die Baseline-Fenstergröße in der Auswertungsmethode auf der Registerkarte **Allgemein** im Bereich **Size Calling**. Das verringert die Größe der Peaks, so dass Sie eventuell nicht mehr als Fragment-Peaks eingestuft werden. Alternativ können Sie auf der Registerkarte **Peakerkennung** im Bereich **Minimale Peakbreite** die minimale Peakbreite steigern. Dadurch werden die Splitpeaks als ein Peak erkannt, der aufgrund seiner großen Fläche sowie Breite kein Allel oder Fragment des Längenstandards zugewiesen bekommt.

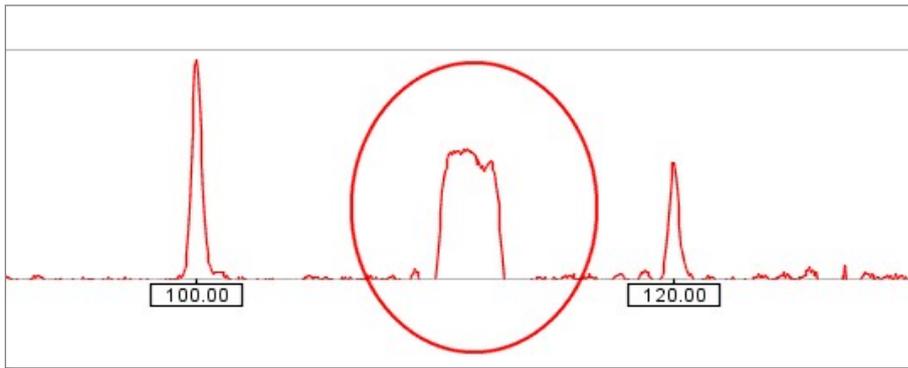


Abbildung 36: Ungewöhnliche Peakform bei hoher Baseline-Fenstergröße

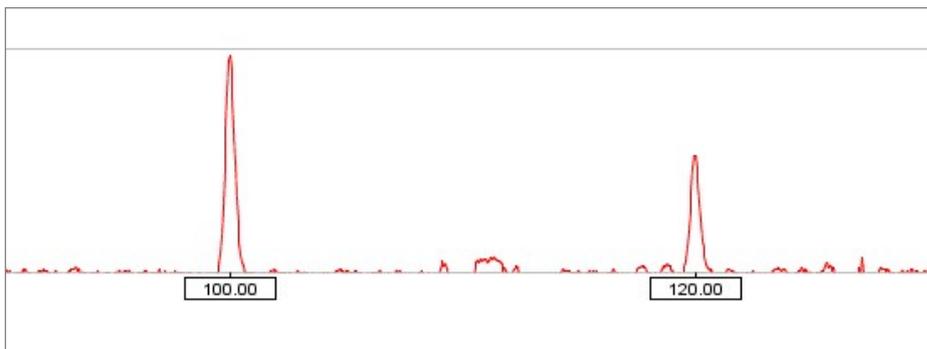


Abbildung 37: Ungewöhnliche Peakform bei niedriger Baseline-Fenstergröße

- **Nicht gelabelte Shoulder Peaks:**

Speziell für Allelreiter ist es ratsam, in der Auswertungsmethode das Kontrollkästchen **Shoulder Peaks labeln** zu aktivieren. Dadurch tritt die folgende Irritation nicht auf:

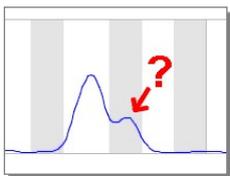


Abbildung 38: Nicht gelabelter Shoulder Peak

Ab wann ein Peak als Shoulder Peak behandelt wird, kann vom Laborleiter in den **Benutzervorgaben** unter **Artefakterkennung** im Feld **Höhentoleranz für Shoulder Peaks (in Prozent)** festgelegt werden.