

1. INTRODUCIR EL PANEL DE NGS: en este paso subiremos la lista de genes que incluye nuestro panel. Esto **SOLO ES NECESARIO HACERLO LA PRIMERA VEZ**, es decir, una 1 vez por cada panel / lista de genes empleado.

1.1. Menú principal (izquierda) ☐ Ir a Paneles NGS

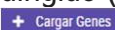
1.2. Si le damos al botón “**Buscar**” , sin añadir nada en filtros, podemos ver todos los paneles que han guardado los usuarios ☐ Es importante, sobre todo si utilizamos un panel comercial, comprobar que el panel no esté ya subido por otro usuario/centro. Los `paneles subidos muestran el listado de genes.

1.3. Para añadir un panel nuevo, al pulsar el botón Nuevo “**Nuevo**”  e introducir la información:

a) Nombre del panel (*identificar bien tanto si es comercial como custom!*);

b) Versión del genoma con que está hecho el diseño;

c) Si el panel está dirigido (*principalmente*) a somático / germinal

1.4. En “**Cargar genes**”  Subir archivo Excel que contenga simplemente la lista de los genes, (*una columna sin cabeceras*) (**OBLIGATORIO**)

1.5. En “**Cargar manifest**”  Cargar el diseño del panel en formato CSV (*un archivo BED se puede transformar fácilmente en CSV abriéndolo en Excel y guardando como “CSV delimitado por comas”*)

1.6. Tras darle a “**Aceptar**” , (**OBLIGATORIO**) Volvemos a **Laboratorio** y hay que finalizar pulsando “**Guardar**” o “**Guardar y volver**”  o .

2. INTRODUCIR RESULTADO DE NGS DE UN PACIENTE:

1.1. Ir al paciente ☐ Pestaña **Laboratorio** ☐ Añadir estudio: Molecular

1.2. Introducir la fecha y momento del estudio molecular, si se ha realizado el panel (si / no), tipo de muestra (MO / SP), si tiene mutaciones (si / no).

Además, añadiremos el **Panel estudiado**, en un desplegable donde se puede seleccionar el panel.

1.3. Si hemos seleccionado que el paciente **Sí** en **Presenta mutaciones**, automáticamente aparecerá debajo la lista de genes de este panel.

1.4. En esta sección también hay un campo de **Observaciones**, que es un campo de texto libre para añadir cualquier información que se considere relevante (ej. genes analizados fuera del panel mediante técnicas convencionales, variantes VUS de las que se quiera dejar constancia...etc).

1.5. Se mantendrá también la opción de subir los datos crudos en “**Subir VCF**” , para quien quiera dejar el archivo subido.

1.6. Todos los genes salen por defecto como “no mutado”, así que solo habrá que **modificar los genes donde haya mutaciones, y marcarlos como “Mutado”**. Al marcar “**Mutado**” aparecerá la opción de modificar los campos de al lado, para introducir la **VAF** y **Tipo de mutación**. Al acabar de introducir un gen, darle al tick (✓) en  (Eliminar=X). Seguir introduciendo más genes/mutaciones. Al terminar con todas las mutaciones darle a “**Aceptar**” , (**OBLIGATORIO**).

1.7. Si un paciente tiene más de una mutación en el mismo gen, se podrán añadir filas/genes extra seleccionando, arriba de la lista de genes, la opción “**Añadir mutación**”  ☐ Al final de todo de la lista de genes aparecerá un desplegable con todos los genes del panel, y ahí podremos seleccionar el gen que queremos añadir/duplicar.

1.8 Tras darle a “**Aceptar**” , (**OBLIGATORIO**) Volvemos a **Laboratorio** y hay que finalizar pulsando “**Guardar**” o “**Guardar y volver**”  o .