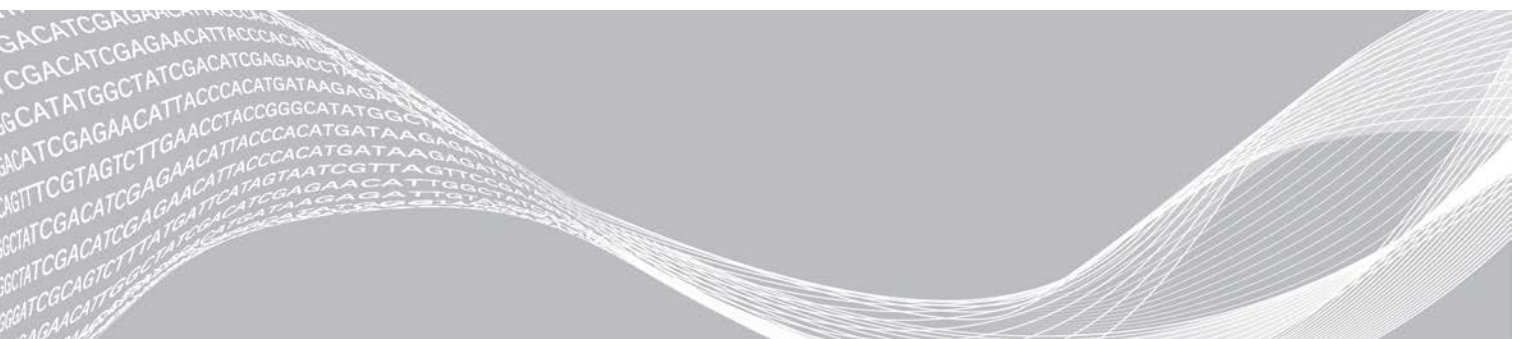


# Analysemodule CF 139-variant 2.0 in Local Run Manager

## Workflowhandleiding

BESTEMD VOOR IN-VITRODIAGNOSTIEK

Overzicht	3
Runinformatie invoeren	3
Analysemethoden	5
Run en resultaten weergeven	5
Partijvolggegevensbestand	6
Rapport resultaten	6
Technische ondersteuning	9



Dit document en de inhoud ervan zijn eigendom van Illumina, Inc. en haar dochterondernemingen ('Illumina'), en zijn alleen bedoeld voor contractueel gebruik door haar klanten in verband met het gebruik van de hierin beschreven producten en voor geen enkel ander doel. Dit document en de inhoud ervan mogen niet worden gebruikt of gedistribueerd voor welk ander doel dan ook en/of op een andere manier worden gecommuniceerd, geopenbaard of gereproduceerd zonder de voorafgaande schriftelijke toestemming van Illumina. Illumina geeft door middel van dit document geen licenties onder haar patent, handelsmerk, auteursrecht of gewoonterechten noch soortgelijke rechten van derden door.

De instructies in dit document moeten strikt en uitdrukkelijk worden opgevolgd door gekwalificeerd en voldoende opgeleid personeel om een correct en veilig gebruik van de hierin beschreven producten te waarborgen. Alle inhoud van dit document moet volledig worden gelezen en begrepen voordat dergelijke producten worden gebruikt.

HET NIET VOLLEDIG LEZEN EN UITDRUKKELIJK OPVOLGEN VAN ALLE INSTRUCTIES IN DIT DOCUMENT KAN RESULTEREN IN SCHADE AAN DE PRODUCTEN, LETSEL AAN PERSONEN (INCLUSIEF GEBRUIKERS OF ANDEREN) EN SCHADE AAN ANDERE EIGENDOMMEN. BIJ HET NIET VOLLEDIG LEZEN EN UITDRUKKELIJK OPVOLGEN VAN ALLE INSTRUCTIES IN DIT DOCUMENT VERVALLEN ALLE GARANTIES DIE VAN TOEPASSING ZIJN OP HET PRODUCT.

ILLUMINA IS OP GEEN ENKELE MANIER AANSPRAKELIJK VOOR GEVOLGEN VAN EEN ONJUIST GEBRUIK VAN DE PRODUCTEN DIE HIERIN WORDEN BESCHREVEN (INCLUSIEF DELEN DAARVAN OF SOFTWARE).

© 2021 Illumina, Inc. Alle rechten voorbehouden.

Alle handelsmerken zijn het eigendom van Illumina, Inc. of hun respectievelijke eigenaren. Ga naar [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html) voor meer informatie over specifieke handelsmerken.

## Overzicht

De analysemodule CF 139-variant 2.0 in Local Run Manager is bedoeld voor gebruik met de TruSight Cystic Fibrosis 139-variant assay. Met de assay worden 139 klinisch relevante cystische fibrose veroorzakende mutaties en varianten van het Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (*CFTR*)-gen gedetecteerd in genomisch DNA dat geïsoleerd is uit menselijke perifere volbloedmonsters. De analysemodule voert secundaire analyses uit en genereert rapporten van sequencing-runs die TruSight Cystic Fibrosis toepassen. Zie de bijsluiter *TruSight Cystic Fibrosis Kit (Documentnr. 100000097720)*.

De analysemodule controleert korte regio's van geamplificeerd DNA (amplicons) op varianten. Door gerichte sequencing van amplicons is een hoge dekking van bepaalde regio's in een groot aantal monsters mogelijk.

## Toelichting op deze handleiding

Deze handleiding bevat instructies voor het instellen van runparameters voor de sequencing en analyse voor de analysemodule CF 139-variant 2.0. Voor het gebruik van de software is basiskennis nodig van het Windows-besturingsstelsel en van de gebruikersinterface, die werkt in een webbrowser. Raadpleeg voor informatie over het dashboard van Local Run Manager en de systeeminstellingen de *Referentiehandleiding Local Run Manager-software voor MiSeqDx (documentnr. 100000011880)*.

## Runinformatie invoeren

### Parameters instellen

- 1 Log in bij Local Run Manager.
- 2 Selecteer **Create Run** (Run aanmaken) en selecteer dan **CF 139-variant 2.0**.
- 3 Voer een runnaam in die de run van de sequencing tot en met de analyse identificeert.  
Gebruik alfanumerieke tekens, spaties, onderstrepingstekens of streepjes (40 tekens of minder).
- 4 **[Optioneel]** Voer een runbeschrijving in.  
Gebruik alfanumerieke tekens, spaties, onderstrepingstekens of streepjes (150 tekens of minder).
- 5 Voer het partijnummer en de vervaldatum van de bibliotheekvoorbereidingskit in.

### Monsters voor de run specificeren

Specificeer monsters voor de run op een van de volgende manieren.

- ▶ **Monsters handmatig invoeren**—Gebruik de lege tabel in het scherm Create Run (Run aanmaken). Voorgestelde monsterputjes zijn gemarkeerd.
- ▶ **Monsters importeren**—Navigeer naar een extern bestand met een koma-gescheiden (\*.csv) indeling. In het scherm Create Run (Run aanmaken) kan een sjabloon worden gedownload.

### Monsters handmatig invoeren

- 1 Voer in het veld Sample Name (Monsternaam) een unieke naam voor het monster in.  
Gebruik alfanumerieke tekens, streepjes of onderstrepingstekens (40 tekens of minder).
- 2 Klik met de rechtermuisknop en selecteer positieve- en negatieve controlemonsters.  
Een run moet ten minste één positieve en één negatieve controle bevatten om opgeslagen te kunnen worden.

- 3 **[Optioneel]** Voer in het tabblad Sample Description (Beschrijving van monster) een monsterbeschrijving in. Gebruik alfanumerieke tekens, streepjes of onderstrepingstekens (50 tekens of minder).
- 4 **[Optioneel]** Selecteer een Index 1-adapter in de Index 1 (i7)-vervolgkeuzelijst.  
Deze stap is optioneel omdat de i7- en i5-indexcombinaties automatisch worden ingevuld met een standaardindeling.
- 5 **[Optioneel]** Selecteer een Index 2-adapter in de Index 2 (i5)-vervolgkeuzelijst.  
Deze stap is optioneel omdat de i7- en i5-indexcombinaties automatisch worden ingevuld met een standaardindeling.
- 6 Selecteer het pictogram **Print** (Afdrukken) om de indeling van de plaat weer te geven.
- 7 Selecteer **Print** (Afdrukken) om de indeling van de plaat af te drukken als referentie voor het voorbereiden van bibliotheken.
- 8 **[Optioneel]** Selecteer **Export** (Exporteren) om een monsterinformatiebestand te exporteren.
- 9 Selecteer **Save Run** (Run opslaan).  
Als er minder dan 24 monsters zijn ingevoerd, verschijnt het venster Insufficient Samples (Onvoldoende monsters). Selecteer **Proceed** (Verdergaan) om verder te gaan of selecteer **Cancel** (Annuleren) om de monsters te bewerken.



#### LET OP

Het gebruik van minder dan 24 monsters wordt door Illumina niet gevalideerd. Raadpleeg voor meer informatie de bijsluiters TruSight Cystic Fibrosis (Documentnr. 1000000097720).

## Monsters importeren

Monsterinformatie kan uit twee typen bestanden worden geïmporteerd:

- ▶ Een bestand met monsterinformatie dat eerder met behulp van de functie Export (Exporteren) uit de module CF 139-variant 2.0 is geëxporteerd.
- ▶ Een sjabloonbestand, dat kan worden gegenereerd door **Template** (Sjabloon) te selecteren in het scherm Create Run (Run aanmaken). Het sjabloonbestand bevat de juiste kolomkoppen voor importeren, met in elke kolom placeholder-informatie. Gebruik een externe editor om het sjabloonbestand aan te passen:
  - 1 Geef voor elk monster in de run monsterinformatie op.
  - 2 Verwijder alle resterende placeholder-informatie in ongebruikte cellen nadat alle monsterinformatie is opgegeven.
  - 3 Sla het sjabloonbestand op.

Het importeren van monsterinformatie gaat als volgt:

- 1 Selecteer **Import Samples** (Monsters importeren) en blader dan naar het bestand en selecteer dit.
- 2 Selecteer het pictogram **Print** (Afdrukken) om de indeling van de plaat weer te geven.
- 3 Selecteer **Print** (Afdrukken) om de indeling van de plaat af te drukken als referentie voor het voorbereiden van bibliotheken.
- 4 **[Optioneel]** Selecteer **Export** (Exporteren) om monsterinformatie naar een extern bestand te exporteren.
- 5 Selecteer **Save Run** (Run opslaan).

Als er minder dan 24 monsters zijn ingevoerd, verschijnt het venster Insufficient Samples (Onvoldoende monsters). Selecteer **Proceed** (Verdergaan) om verder te gaan of selecteer **Cancel** (Annuleren) om de monsters te bewerken.



#### LET OP

Het gebruik van minder dan 24 monsters wordt door Illumina niet gevalideerd. Raadpleeg voor meer informatie de bijsluiter TruSight Cystic Fibrosis (Documentnr. 1000000097720).

## Een run bewerken

Raadpleeg voor instructies voor het bewerken van de informatie in uw run voordat u een sequencing start de *Referentiehandleiding Local Run Manager-software voor MiSeqDx (documentnr. 1000000011880)*.

## Analysemethoden

Raadpleeg voor een beschrijving van de analysemethoden voor TruSight Cystic Fibrosis de bijsluiter *TruSight Cystic Fibrosis Kit (documentnr. 1000000097720)*.

## Run en resultaten weergeven

- 1 Klik op het hoofdscherm van Local Run Manager op de runnaam.
- 2 Bekijk op het tabblad Run Overview (Runoverzicht) de meetgegevens van de sequencing-run.
- 3 **[Optioneel]** Selecteer het pictogram **Copy to Clipboard** (Naar klembord kopiëren) om het pad naar de outputrunmap te kopiëren.
- 4 Selecteer het tabblad Sequencing Information (Sequencing-informatie) om de runparameters en de informatie over de verbruiksartikelen te bekijken.
- 5 Selecteer het tabblad Samples and Results (Monsters en resultaten) om de analyseresultaten weer te geven.  
Het tabblad bevat een monsterlijst met een overzicht van het bepalingpercentage, de prestatie en informatie over controles.
  - ▶ Als de analyse is herhaald, opent u het vervolgkeuzemenu Select Analysis (Analyse selecteren) en selecteert u de juiste analyse.
- 6 **[Optioneel]** Dubbelklik op het veld Comment (Opmerking) om een opmerking over een monster in de lijst in te voeren. Klik op **Save Changes** (Wijzigingen opslaan).
- 7 Selecteer monsters in de lijst om gedetailleerde variantinformatie weer te geven. Monstervarianteninformatie wordt onder de monsterlijst weergegeven.



#### OPMERKING

Telkens wanneer wijzigingen worden opgeslagen, wordt een analyseresultatenbestand gegenereerd in de map **Alignment** (Uitlijning). Dit bestand heeft in de bestandsnaam een tijdstempel, met het notatie JJMMDD\_UUMMSS.

Raadpleeg voor meer informatie over de tabbladen Run Overview (Runoverzicht) en Sequencing Information (Sequencing-informatie), en hoe u een analyse opnieuw kunt uitvoeren, de *Referentiehandleiding Local Run Manager-software voor MiSeqDx (documentnr. 1000000011880)*.

## Partijvolggegevensbestand

Als de analyse is voltooid, kunt u op een van de volgende manieren het bestand **LotTracking.txt** weergeven.

- ▶ Klik in het tabblad **Samples and Results** (Monsters en resultaten) op **Export Lot Tracking Data** (Partijvolggegevens exporteren).
- ▶ Open het bestand in de map **Alignment** (Uitlijning).  
Het pad naar de map **Alignment** (Uitlijning) wordt in het tabblad **Samples and Results** (Monsters en resultaten) weergegeven in het veld **Analysis Folder** (Analysemap).
  - ▶ **[Optioneel]** Selecteer het pictogram **Copy to Clipboard** (Naar klembord kopiëren) om het pad naar de analysemap te kopiëren.

Als de analyse voltooid is, wordt het bestand met partijvolggegevens weggeschreven naar de map **Alignment** (Uitlijning) voor de run. Bijvoorbeeld: **MiSeqAnalysis\<Run Folder Name>\Alignment\_N\JJMMDD\_UUMMSS**. **N** is een volgnummer dat hoger wordt na het opnieuw uitvoeren van de analyse. **JJMMDD\_UUMMSS** is de tijdstempel van de run.

## Rapport resultaten

Nadat de secundaire analyse is voltooid, worden de analyseresultaten samengevat op het tabblad **Samples and Results** (Monsters en resultaten). Een (output)bestand met analyseresultaten voor de assay vat de resultaten ook samen in een door tabs gescheiden tekstbestand met de naam **TruSightCF139VariantAssay.txt**.

De resultaten in het bestand met analyseresultaten omvatten de informatie die te vinden is op het tabblad **Samples and Results** (Monsters en resultaten). Het bestand met analyseresultaten, **TruSightCF139VariantAssay.txt**, is op de volgende manieren te bekijken:

- ▶ Klik in het tabblad **Samples and Results** (Monsters en resultaten) op **Export Data** (Gegevens exporteren).
- ▶ Open het bestand in de map **Alignment** (Uitlijning).  
Het pad naar de map **Alignment** (Uitlijning) wordt weergegeven in het veld **Analysis Folder** (Analysemap) van het tabblad **Samples and Results** (Monsters en resultaten).



### OPMERKING

Selecteer het pictogram **Copy to Clipboard** (Naar klembord kopiëren) om het pad naar de analysemap te kopiëren.

De analysebestanden voor elke sequencing-run worden op het instrument opgeslagen, via de bestandspaden **MiSeqAnalysis\<Run Folder Name>\Data\Intensities\BaseCalls** en **MiSeqAnalysis\<Run Folder Name>\Alignment\_N\JJMMDD\_UUMMSS**. **N** is een volgnummer dat hoger wordt na het opnieuw uitvoeren van de analyse. **JJMMDD\_UUMMSS** is de tijdstempel van de run.

## Bestand met analyseresultaten

Het bestand met analyseresultaten, **TruSightCF139VariantAssay.txt**, bevat drie gedeelten: de koptekst van het bestand, monsterinformatie en informatie over varianten in het monster. De kopregel van het bestand wordt als eerste genoemd en bevat algemene informatie over de run. Er is altijd maar één kopregel per run. Daarentegen zijn er voor elk monster dat wordt geanalyseerd monsterinformatie en informatie over varianten in het monster opgenomen. Deze gedeelten worden voor elk monster samen gepresenteerd.

De volgende tabel geeft een beschrijving van elke rij in de kopregel van het bestand, met informatie over de run:

**Tabel 1 Kopregel van het bestand (Runinformatie)**

Rijkop	Beschrijving
Test	Beschrijft de uitgevoerde test.
Run ID	Run-ID die door de MiSeq Operating Software (MOS) aan het begin van de sequencing-run is gegenereerd.
Run Date	Rundatum - Datum (JJMMDD) waarop de sequencing-run in MOS is gestart.
Analysis Version	Analyseversie - Softwareversie die voor de analyse is gebruikt.

De volgende tabel geeft een beschrijving van elke rij in de monsterinformatiegedeelten:

**Tabel 2 Monsterinformatie**

Rijkop	Beschrijving
Sample ID	Monster-ID - De naam van het monster die is opgegeven bij het aanmaken van de run, gecombineerd met de analyse-ID die is toegewezen door de Local Run Manager-software. Als u een run opnieuw uitvoert, blijft de monsternaam in de monster-ID hetzelfde, maar verandert de analyse-ID wel. Alleen het *.txt-bestand heeft dit veld.
Sample Name	De monsternaam die bij het aanmaken van de run is opgegeven.
Control	Controle - Het controletype zoals opgegeven bij het aanmaken van de run. De waarden zijn positief of negatief. Een leeg veld betekent alleen monster.
Comment	Opmerking - Een optioneel tekstveld voor opmerkingen. Opmerkingen van een vorige analyserun worden niet meegenomen naar de volgende analyserun.
Performance	<p>Prestatie - Pass (Geslaagd) of Fail (mislukt) op basis van het bepalingspercentage. Voor een positievecontrolemonster:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• PASS — geslaagd, met een bepalingspercentage <math>\geq 99\%</math></li> <li>• FAIL — mislukt, met een bepalingspercentage <math>&lt; 99\%</math></li> </ul> <p>Voor een negatievecontrolemonster:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• PASS — geslaagd, met een bepalingspercentage <math>\leq 10\%</math></li> <li>• FAIL — mislukt, met een bepalingspercentage <math>&gt; 10\%</math></li> </ul> <p>Voor een monster dat niet als positieve of negatieve controle is aangeduid:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• PASS — geslaagd, met een bepalingspercentage <math>\geq 99\%</math></li> <li>• FAIL — mislukt, met een bepalingspercentage <math>&lt; 99\%</math></li> </ul>
Sample Call Rate	<p>Monsterbepalingspercentage - Het aantal variantposities dat voldoet aan een vooraf gedefinieerde betrouwbaarheidsdrempel, gedeeld door het totale aantal onderzochte variantposities.</p> <p>Het bepalingspercentage wordt per monster beschreven en gerapporteerd als een percentage dat wordt berekend als <math>1 \text{ min } [\text{aantal variantposities met niet voltooid bepalen}] / \text{het totale aantal gesequencete variantposities}</math>.</p>

De volgende tabel geeft een beschrijving van elke kolom in de monstervariantengedeelten:

**Tabel 3 Informatie over monstervarianten**

Kolomkop	Beschrijving
Mutations (Common Name)	Mutaties (algemene naam) - Algemene naam van de cystische fibrose-variant, zoals beschreven in de CFTR2-database. De naam van het veld is "Mutations (Common Name)" in het *.txt-bestand.
Mutation Type	Mutatietype - Het type variant. <ul style="list-style-type: none"> <li>• SNV — enkelvoudige nucleotide-variant</li> <li>• DIV — deletie-insertie-variant</li> <li>• DEL — grote deletie.</li> <li>• PolyTGPolyT — PolyTG/PolyT-genotype in CF-gen</li> </ul>
dbSNP rsID	De dbSNP-rsID van de variant, indien van toepassing.
CFTR Gene Region	CFTR-genregio (exonnr. of intronnr.) bij aanwezigheid van een variant.
Genomic Location	Genoomlocatie van de variant op chromosoom 7.
cDNA Name (HGVS)	cDNA-naam (HGVS) - Beschrijving van de variant op DNA-niveau aan de hand van de nomenclatuur voor coderende DNA (cDNA)-sequenties, zoals aanbevolen door de Human Genome Variation Society (HGVS). De naam van het veld is "cDNA Name (HGVS)" in het *.txt-bestand.
Protein Name (HGVS)	Eiwitnaam (HGVS) - Beschrijving van een variant op eiwitniveau aan de hand van de nomenclatuur voor eiwitsequenties, zoals aanbevolen door de Human Genome Variation Society (HGVS). De naam van het veld is "Protein Name (HGVS)" in het *.txt-bestand.
Result	Resultaat - Genotype variant. Voor SNV's, DIV's en DEL's: <ul style="list-style-type: none"> <li>• HET — heterozygoot</li> <li>• HOM — homozygoot</li> </ul> Voor de PolyTGPolyT-variant wordt het werkelijke genotype gerapporteerd. <b>OPMERKING:</b> PolyTGPolyT wordt alleen gerapporteerd bij detectie van de R117H-variant.
Interpretation	Interpretatie - Dit veld wordt altijd leeg gelaten.



## Technische ondersteuning

Voor technische ondersteuning neemt u contact op met de afdeling technische ondersteuning van Illumina.

Website: [www.illumina.com](http://www.illumina.com)  
E-mail: [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

### Telefoonnummers van klantenondersteuning van Illumina

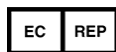
Regio	Gratis telefoonnummer	Regionaal telefoonnummer
Noord-Amerika	+1 800 809 4566	
Australië	+1.800.775.688	
België	+32 80077160	+32 34002973
China	400.066.5835	
Denemarken	+45 80820183	+45 89871156
Duitsland	+49 8001014940	+49 8938035677
Finland	+358 800918363	+358 974790110
Frankrijk	+33 805102193	+33 170770446
Hong Kong, China	800960230	
Ierland	+353 1800936608	+353 016950506
Italië	+39 800985513	+39 236003759
Japan	0800 111 5011	
Nederland	+31 8000222493	+31 207132960
Nieuw-Zeeland	0800 451 650	
Noorwegen	+47 800 16836	+47 21939693
Oostenrijk	+43 800006249	+43 19286540
Singapore	+1.800.579.2745	
Spanje	+34 911899417	+34 800300143
Taiwan, China	00806651752	
Verenigd Koninkrijk	+44 8000126019	+44 2073057197
Zuid-Korea	+82 80 234 5300	
Zweden	+46 850619671	+46 200883979
Zwitserland	+41 565800000	+41 800200442
Overige landen	+44 1799 534 000	

Veiligheidsinformatiebladen (SDS, safety data sheets) – zijn verkrijgbaar op de website van Illumina via [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

Productdocumentatie – beschikbaar voor downloaden in pdf-vorm via [support.illumina.com](http://support.illumina.com).



Illumina  
5200 Illumina Way  
San Diego, Californië 92122 VS  
+1 800 809 ILMN (4566)  
+1 858 202 4566 (buiten Noord-Amerika)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com



Illumina Netherlands B.V.  
Steenoven 19  
5626 DK Eindhoven  
Nederland

**Australische sponsor**

Illumina Australia Pty Ltd  
Nursing Association Building  
Level 3, 535 Elizabeth Street  
Melbourne, VIC 3000  
Australië

**BESTEMD VOOR IN-VITRODIAGNOSTIEK**

© 2021 Illumina, Inc. Alle rechten voorbehouden.

**illumina®**