

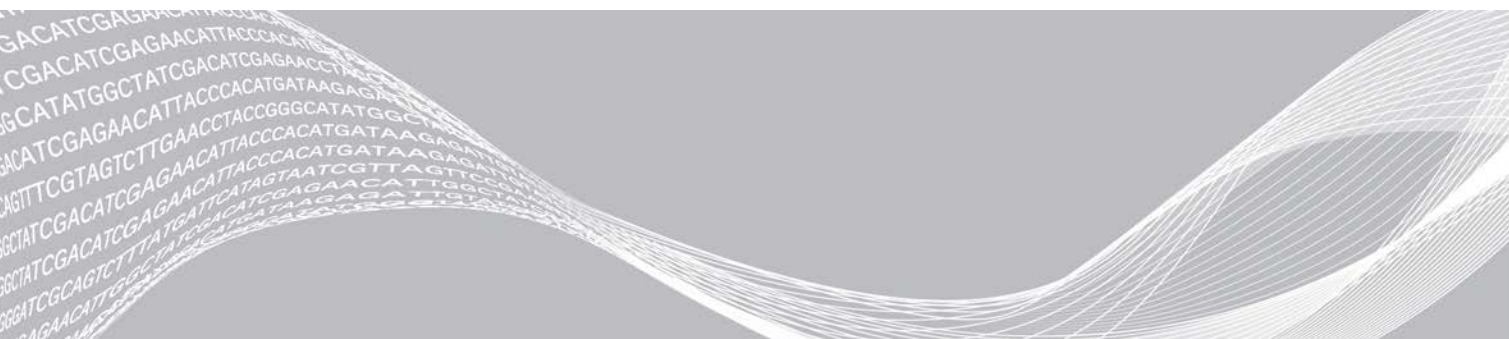
Local Run Manager

CF 139 variáns 2.0 vizsgálati modul

Munkafolyamati útmutató

IN VITRO DIAGNOSZTIKAI HASZNÁLATRA

Áttekintés	3
Futtatási adatok megadása	3
Elemzési módszerek	5
Futtatás és eredmények megtekintése	5
Tételkövetési adatfájl	6
Eredmények jelentése	6
Módosítási előzmények	8
Műszaki támogatás	9



A jelen dokumentum és annak tartalma az Illumina, Inc. és annak leányvállalatai („Illumina”) tulajdonát képezi, és kizárólag a jelen dokumentumban ismertetett termék(ek) szerződésszerű működtetéséhez használható. Egyéb célokra nem használható. A dokumentum és annak tartalma az Illumina előzetes írásos engedélye nélkül ettől eltérő célokra nem használható és forgalmazható, továbbá semmilyen formában nem kommunikálható, hozható nyilvánosságra vagy reprodukálható. Az Illumina a jelen dokumentummal nem biztosít licencet a termék vásárlójának a harmadik felek szabadalmi, védjegyjogi, szerzői jogi, szokásjogi vagy egyéb oltalom alatt álló jogosultságaihoz.

A jelen dokumentumban szereplő utasításokat a kvalifikált és megfelelően képzett személyzetnek szigorúan be kell tartania az itt ismertetett termék(ek) megfelelő és biztonságos használata érdekében. A termék(ek) használata előtt a felhasználó köteles átolvasni és értelmezni a jelen dokumentumban leírtakat.

AZ ITT SZEREPLŐ INFORMÁCIÓK ELOLVASÁSÁNAK VAGY AZ UTASÍTÁSOK BETARTÁSÁNAK ELMULASZTÁSA ESETÉN A TERMÉK(EK) MEGSÉRÜLHETNEK, ILLETVE SZEMÉLYI SÉRÜLÉS KÖVETKEZHET BE, IDEÉRTVE A FELHASZNÁLÓKAT ÉS MÁSOKAT IS, ILLETVE EGYÉB ANYAGI KÁROK KÖVETKEZHETNEK BE. EZENFELÜL ILYEN ESETEKBE A TERMÉK (EK)RE VONATKOZÓ GARANCIA ÉRVÉNYÉT VESZTI.

AZ ILLUMINA SEMMIFÉLE FELELŐSSÉGET NEM VÁLLAL AZ ITT BEMUTATOTT TERMÉK(EK) HELYTELEN HASZNÁLATÁBÓL FAKADÓ KÁROKÉRT (AZ ALKATRÉSZEKET ÉS A SZOFTVERT IS IDEÉRTVE).

© 2021 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

Minden védjegy az Illumina, Inc., illetve az adott tulajdonosok tulajdonát képezi. A védjegyekkel kapcsolatos információkat lásd a www.illumina.com/company/legal.html oldalon.

Áttekintés

A Local Run Manager CF 139 variáns 2.0 vizsgálati modul a TruSight cisztás fibrózis 139 variáns vizsgálattal való használatra szolgál. A vizsgálat a cisztás fibrózis transzmembrán konduktancia szabályozó gén (*CFTR*) gén 139 klinikailag releváns, cisztás fibrózis betegséget okozó mutációját és variánsát mutatja ki emberi perifériás teljes vérből izolált genomikus DNS-ben. Az elemzési modul másodlagos elemzést és jelentéskészítést végez a TruSight cisztás fibrózis vizsgálatot használó szekvenálási futtatásokból. Lásd a *TruSight cisztás fibrózis készlet terméktájékoztatóját* (dokumentumszám: 1000000097720).

Az elemző modul az amplifikált DNS rövid szakaszaiban, vagyis az ampliconokban vizsgálja a variánsok jelenlétét. Az ampliconok fókuszált szekvenálása lehetővé teszi bizonyos régiók nagyfokú lefedettségét nagyszámú mintában.

Néhány szó a jelen útmutatóról

Ez az útmutató a CF 139 variáns 2.0 vizsgálati modul szekvenálási és elemzési paramétereinek beállításának utasításait tartalmazza. A szoftver használata az aktuális Windows operációs rendszer és a webböngésző-alapú felhasználói felület alapszintű ismeretét igényli. A Local Run Manager infópultjáról és a rendszerbeállításokról a *MiSeqDx készüléken futó Local Run Manager szoftver referencia-útmutatója* (dokumentumszám: 1000000011880) című dokumentumban talál információkat.

Futtatási adatok megadása

Paraméterek beállítása

- 1 Jelentkezzen be a Local Run Managerbe.
- 2 Válassza a **Create Run** (Futtatás létrehozása), majd a **CF 139 variáns 2.0** lehetőséget.
- 3 Írjon be egy futtatási nevet, amely azonosítja a futtatást a szekvenálástól az elemzésig. Használjon alfanumerikus karaktereket, szóközöket, aláhúzásokat vagy kötőjeleket (legfeljebb 40 karakter).
- 4 **[Opcionális]** Adja meg a futtatás leírását. Használjon alfanumerikus karaktereket, szóközöket, aláhúzásokat vagy kötőjeleket (legfeljebb 150 karakter).
- 5 Adja meg a könyvtár-előkészítési készlet tételszámát és lejárat dátumát.

Minták megadása a futtatáshoz

Adja meg a futtatásban szereplő mintákat az alábbi lehetőségek egyikével.

- ▶ **Enter samples manually** (Minták manuális bevitele) – A Create Run (Futtatás létrehozása) képernyőn található üres táblázat használatával. A javasolt mintaüregek ki vannak emelve.
- ▶ **Import samples** (Minták importálása) – Egy külső, vesszővel elválasztott értékek (*.csv) formátumú fájl megkeresésével. Egy sablon letölthető a Create Run (Futtatás létrehozása) képernyőn.

Minták manuális bevitele

- 1 Adjon meg egy egyedi mintanevet a Sample Name (Mintanév) mezőben.
Használjon alfanumerikus karaktereket, kötőjeleket vagy aláhúzásokat (legfeljebb 40 karakter).
- 2 Pozitív és negatív kontrollminták kiválasztásához kattintson a jobb gombbal.
A futtatás mentéséhez legalább egy pozitív és egy negatív kontrollt kell tartalmaznia.
- 3 **[Opcionális]** Adja meg a minta leírását a Sample Description (Minta leírása) lapon.
Használjon alfanumerikus karaktereket, kötőjeleket vagy aláhúzásokat (legfeljebb 50 karakter).
- 4 **[Opcionális]** Válasszon ki egy Index 1 adaptert az Index 1 (i7) legördülő listából.
Ez a lépés opcionális, mivel az i7 és i5 indexkombinációk automatikusan feltöltődnek egy alapértelmezett elrendezéssel.
- 5 **[Opcionális]** Válasszon ki egy Index 2 adaptert az Index 2 (i5) legördülő listából.
Ez a lépés opcionális, mivel az i7 és i5 indexkombinációk automatikusan feltöltődnek egy alapértelmezett elrendezéssel.
- 6 Válassza a **Print** (Nyomtatás) ikont a lemezelrendezés megjelenítéséhez.
- 7 Válassza a **Print** (Nyomtatás) lehetőséget a könyvtárak elkészítéséhez referenciaként használandó lemezelrendezés kinyomtatásához.
- 8 **[Opcionális]** Válassza az **Export** (Exportálás) lehetőséget a mintainformációs fájl exportálásához.
- 9 Válassza ki a **Save Run** (Futtatás mentése) lehetőséget.
Ha 24-nél kevesebb mintát adott meg, megjelenik az Insufficient Sample (Nem elegendő minta) ablak.
A folytatáshoz válassza a **Proceed** (Folytatás) lehetőséget, vagy a minták szerkesztéséhez válassza a **Cancel** (Mégse) lehetőséget.



FIGYELEM!

A 24-nél kevesebb mintával történő folytatást az Illumina nem validálta. További információk a TruSight tisztás fibrózis termék tájékoztatójában (dokumentumszám: 1000000097720) található.

Minták importálása

A mintainformációk kétféle fájltypusból importálhatók:

- ▶ Mintainformációs fájl, amelyet korábban a CF 139 variáns 2.0 vizsgálati modulból exportáltak az Export (Exportálás) funkcióval.
- ▶ Egy sablonfájl, amely a Create Run (Futtatás létrehozása) képernyőn a **Template** (Sablon) lehetőség kiválasztásával hozható létre. A sablonfájl tartalmazza a megfelelő oszlopcímeket az importáláshoz, helyőrző információkkal az egyes oszlopokban. Használjon külső szerkesztőt a sablonfájl testreszabásához:
 - 1 A futtatásban szereplő összes mintához adja hozzá a mintainformációkat.
 - 2 Ha az összes mintainformáció hozzáadása megtörtént, törölje a nem használt cellákban megmaradt helyőrző információkat.
 - 3 Mentse a sablonfájlt.

Mintainformációk importálása:

- 1 Válassza az **Import Samples** (Minták importálása) lehetőséget, majd keresse meg a fájlt, és válassza ki.
- 2 Válassza a **Print** (Nyomtatás) ikont a lemezelrendezés megjelenítéséhez.
- 3 Válassza a **Print** (Nyomtatás) lehetőséget a könyvtárak elkészítéséhez referenciaként használandó lemezelrendezés kinyomtatásához.
- 4 **[Opcionális]** Válassza az **Export** (Exportálás) lehetőséget a mintainformációk külső fájlba történő exportálásához.
- 5 Válassza ki a **Save Run** (Futtatás mentése) lehetőséget.
Ha 24-nél kevesebb mintát adott meg, megjelenik az Insufficient Sample (Nem elegendő minta) ablak. A folytatáshoz válassza a **Proceed** (Folytatás) lehetőséget, vagy a minták szerkesztéséhez válassza a **Cancel** (Mégse) lehetőséget.



FIGYELEM!

A 24-nél kevesebb mintával történő folytatást az Illumina nem validálta. További információk a TruSight cisztás fibrózis terméktájékoztatójában (dokumentumszám: 1000000097720) található.

Futtatás szerkesztése

A szekvenálás előtt a futtatás adatainak szerkesztésére vonatkozó utasítások a *MiSeqDx készüléken futó Local Run Manager szoftver referencia-útmutatója* (dokumentumszám: 1000000011880) című dokumentumban található.

Elemzési módszerek

A TruSight cisztás fibrózis vizsgálat elemzési módszereinek leírását lásd a *TruSight cisztás fibrózis készlet terméktájékoztatójában* (dokumentumszám: 1000000097720).

Futtatás és eredmények megtekintése

- 1 A Local Run Manager főképernyőjén kattintson a futtatás nevére.
- 2 A Run Overview (Futtatás áttekintése) lapon tekintse át a szekvenálási futtatás mérőszámait.
- 3 **[Opcionális]** A kimeneti futtatási mappa elérési útvonalaának másolásához válassza a **Copy to Clipboard** (Másolás a vágólapra) ikont.
- 4 Válassza a Sequencing Information (Szekvenálási adatok) lapot a futtatási paraméterek és a fogyóeszközök adatainak megtekintéséhez.
- 5 Az elemzési eredmények megtekintéséhez válassza a Samples and Results (Minták és eredmények) lapot.
A lapon egy mintalista látható, amely összefoglalja az azonosítási arányt, a teljesítményt és a kontrollok adatait.
 - ▶ Ha a rendszer megismételte az elemzést, bontsa ki a Select Analysis (Válassza ki az elemzést) legördülő listát, és válassza ki a megfelelő elemzést.
- 6 **[Opcionális]** Kattintson duplán a Comment (Megjegyzés) mezőre, ha megjegyzést szeretne írni a listában szereplő mintához. Kattintson a **Save Changes** (Változások mentése) lehetőségre.
- 7 A variánsokra vonatkozó részletes adatok megjelenítéséhez válassza ki a mintákat a listában. A minta variánsokra vonatkozó adatai a mintalista alatt jelennek meg.



MEGJEGYZÉS

Minden alkalommal, amikor módosítás mentése történik, egy elemzési eredményfájl jön létre az Alignment (Illesztés) mappában. E fájl neve tartalmaz egy időbélyeget ÉÉHHNN_ÓÓPPMM formátumban.

További információk a Run Overview (Futtatás áttekintése) és a Sequencing Information (Szekvenálási információk) lapról, valamint az elemzés újraütemezésének módjáról a *MiSeqDx készüléken futó Local Run Manager szoftver referencia-útmutatója (dokumentumszám: 100000011880)* című dokumentumban található.

Tételkövetési adatfájl

Az elemzés befejezése után válassza az alábbi lehetőségek egyikét a LotTracking.txt fájl megtekintéséhez.

- ▶ A Samples and Results (Minták és eredmények) lapon kattintson az **Export Lot Tracking Data** (Tételkövetési adatok exportálása) lehetőségre.
- ▶ Nyissa meg az Alignment (Illesztés) mappában található fájlt.
Az Alignment (Illesztés) mappa elérési útvonala a Samples and Results (Minták és eredmények) lapon az Analysis Folder (Elemzési mappa) mezőben jelenik meg.
 - ▶ **[Opcionális]** Az elemzési mappa elérési útvonalának másolásához válassza a **Copy to Clipboard** (Másolás a vágólapra) ikont.

Ha az elemzés befejeződött, a tételkövetési adatfájl a futtatáshoz tartozó Alignment (Illesztés) mappába íródik. Például: MiSeqAnalysis\<<futtatási mappa neve>\Alignment_N\ÉÉHHNN_ÓÓPPMM. Az N egy sorszám, amely eggyel növekszik, ha az elemzést újraütemezték. Az ÉÉHHNN_ÓÓPPMM a futtatás időbélyegzője.

Eredmények jelentése

A másodlagos elemzés befejezése után az elemzési eredmények összegzése a Samples and Results (Minták és eredmények) lapon jelenik meg. A vizsgálathoz tartozó elemzési eredmény (kimeneti) fájl szintén összefoglalja az eredményeket egy táblával elválasztott szöveges fájlban, amelynek neve TruSightCF139VariantAssay.txt.

Az elemzési eredményfájlban található eredmények tartalmazzák a Samples and Results (Minták és eredmények) lapon megjelenő információkat. Válassza az alábbi lehetőségek egyikét a TruSightCF139VariantAssay.txt elemzési eredményfájl megtekintéséhez:

- ▶ A Samples and Results (Minták és eredmények) lapon kattintson az **Export Data** (Adatok exportálása) lehetőségre.
- ▶ Nyissa meg az Alignment (Illesztés) mappában található fájlt.
Az Alignment (Illesztés) mappa elérési útvonala a Samples and Results (Minták és eredmények) lap Analysis Folder (Elemzési mappa) mezőjében jelenik meg.



MEGJEGYZÉS

Az elemzési mappa elérési útvonalának másolásához válassza a **Copy to Clipboard** (Másolás a vágólapra) ikont.

Az egyes szekvenálási futtatások elemzési fájllai a készüléken tárolódnak, a fájlok mentésének helye: MiSeqAnalysis\<<Futtatási mappa neve>\Data\Intensities\BaseCalls és MiSeqAnalysis\<<Futtatási mappa neve>\Alignment_N\ÉÉHHNN_ÓÓPPMM. Az N egy sorszám, amely eggyel növekszik, ha az elemzést újraütemezték. Az ÉÉHHNN_ÓÓPPMM a futtatás időbélyegzője.

Az elemzési eredményfájl információi

A TruSightCF139VariantAssay.txt elemzési eredményfájl három részt tartalmaz: a fájl fejlécét, a minta adatait és a mintában található variánsokra vonatkozó információkat. A fájl elején található a fejléc, amely általános információkat tartalmaz a futtatásról. Vegye figyelembe, hogy futtatásonként csak egy fájlfejléc van. Ezzel szemben a mintaadatok és a mintában található variánsokra vonatkozó információk az elemzésben használt mindegyik minta esetében szerepelnek. Ezek a szakaszok egymás után találhatóak mindegyik minta esetében.

A következő táblázat a fájlfejléc minden egyes sorának leírását tartalmazza, amely a futtatásra vonatkozó adatokat foglalja magában:

1. táblázat: Fájlfejléc (Futtatási adatok)

Sor fejléce	Leírás
Test (Vizsgálat)	Leírja az elvégzett vizsgálatot.
Run ID (Futtatási azonosító)	A MiSeq operációs szoftver (MOS) által a szekvenálási futás kezdetén generált futtatási azonosító.
Run Date (Futtatás dátuma)	A szekvenálási futtatás MOS-ban történő elindításának dátuma (ÉÉHHNN).
Analysis Version (Elemzési szoftver verziója)	Az elemzéshez használt szoftver verziója.

A következő táblázat tartalmazza a mintaadatokat tartalmazó szakaszok minden sorának leírását:

2. táblázat: Mintaadatok

Sor fejléce	Leírás
Sample ID (Mintaazonosító)	A futtatás létrehozásakor megadott mintanév a Local Run Manager szoftver által kiosztott elemzési azonosítóval együtt. Ha újraütemez egy futtatást, a mintaazonosító mintanév része változatlan marad, míg az elemzési azonosító megváltozik. Ez a mező csak a *.txt fájlban található.
Sample name (Minta neve)	A futtatás létrehozásakor hozzárendelt mintanév.
Control (Kontroll)	A futtatás létrehozásakor hozzárendelt kontroll típusa Az értéke lehet pozitív vagy negatív. Az üres mező csak minta futtatását jelenti.
Comment (Megjegyzés)	Opcionális szövegmező a megjegyzéseknek. Az előző elemzési futtatásból származó megjegyzések nem kerülnek át a következő elemzési futtatásba.
Performance (Teljesítmény)	Sikeres vagy sikertelen minősítés az azonosítási arány alapján. Pozitív kontrollminta esetén: <ul style="list-style-type: none"> • PASS (SIKERES) – $\geq 99\%$-os azonosítási arány esetén • FAIL (SIKERTELEN) – $< 99\%$-os azonosítási arány esetén Negatív kontrollminta esetén: <ul style="list-style-type: none"> • PASS (SIKERES) – $\leq 10\%$-os azonosítási arány esetén • FAIL (SIKERTELEN) – $> 10\%$-os azonosítási arány esetén Nem pozitív vagy negatív kontrollként megjelölt minta esetén: <ul style="list-style-type: none"> • PASS (SIKERES) – $\geq 99\%$-os azonosítási arány esetén • FAIL (SIKERTELEN) – $< 99\%$-os azonosítási arány esetén
Sample Call Rate (Mintaazonosítási arány)	Az előre meghatározott megbízhatósági küszöbértéknek megfelelő variánspozíciók száma osztva az összes lekérdezett variánspozícióval. Az azonosítási arány mintánként van leírva, százalékos arányként, amelynek kiszámítása: $1 - \frac{\text{hiányos azonosításokkal rendelkező variánspozíciók száma}}{\text{szekvenált variánspozíciók teljes számával}}$.

A következő táblázat tartalmazza a minta variánsait tartalmazó szakaszok egyes oszlopainak leírását:

3. táblázat: Minta variánsaira vonatkozó adatok

Oszlop fejléce	Leírás
Mutations (Common Name) (Mutációk (Közös név))	A cisztás fibrózis variánsának a CFTR2 adatbázisban leírt közös neve. A mező neve a *.txt fájlban: Glutation (Common Name)
Mutation Type (Mutáció típusa)	A variáns típusa. <ul style="list-style-type: none"> • SNV — egynukleotid-variáns • DIV — deléció/inzerció variáns • DEL — nagy méretű deléció. • PolyTGPolyT — a CF gén PolyTG/PolyT genotípusa
dbSNP rsID	A variánsnak az egynukleotid-polimorfizmusok adatbázisban található referenciaazonosítója, ha van.
CFTR Gene Region (CFTR gén területe)	A variáns elhelyezkedésének génterülete (exon száma vagy intron száma)
Genomic Location (Genomikus pozíció)	A variáns 7. kromoszómán belüli genomikus pozíciója.
cDNA Name (HGVS) (cDNS neve (HGVS))	A variáns DNS-szintű leírása a Human Genome Variation Society (HGVS) által ajánlott kódoló DNS (cDNS) szekvencia szerinti nevezéktan szerint. A mező neve a *.txt fájlban: cDNA Name (HGVS)
Protein Name (HGVS) (Fehérjészintű név (HGVS))	A variáns fehérjészintű leírása a Human Genome Variation Society (HGVS) által ajánlott aminosav-szekvencia szerinti nevezéktan szerint. A mező neve a *.txt fájlban: Protein Name (HGVS)
Result (Eredmény)	A variáns genotípusa. SNV-k, DIV-k és DEL-ek esetében: <ul style="list-style-type: none"> • HET — heterozigóta • HOM — homozigóta A PolyTGPolyT variáns esetén a tényleges genotípus szerepel. MEGJEGYZÉS: A PolyTGPolyT csak az R117H variáns kimutatása esetén kerül jelentésre.
Interpretation (Értelmezés)	Ez a mező mindig üresen marad.

Módosítási előzmények

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
Dokumentumszám: 1000000100945 v01	2021. augusztus	Az európai uniós meghatalmazott képviselő címének frissítése.
Dokumentumszám: 1000000100945 v00	2019. december	Első kiadás.

Műszaki támogatás

Ha műszaki támogatásra van szüksége, vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Weboldal: www.illumina.com
E-mail: techsupport@illumina.com

Az Illumina ügyfélszolgálati telefonszámai

Régió	Ingyenesen hívható	Regionális
Észak-Amerika	+1-800-809-4566	
Ausztrália	+1-800-775-688	
Ausztria	+43 800006249	+43 19286540
Belgium	+32 80077160	+32 34002973
Dánia	+45 80820183	+45 89871156
Dél-Korea	+82 80 234 5300	
Egyesült Királyság	+44 8000126019	+44 2073057197
Finnország	+358 800918363	+358 974790110
Franciaország	+33 805102193	+33 170770446
Hollandia	+31 8000222493	+31 207132960
Hongkong, Kína	800960230	
Írország	+353 1800936608	+353 016950506
Japán	0800.111.5011	
Kína	400.066.5835	
Németország	+49 8001014940	+49 8938035677
Norvégia	+47 800 16836	+47 21939693
Olaszország	+39 800985513	+39 236003759
Spanyolország	+34 911899417	+34 800300143
Svájc	+41 565800000	+41 800200442
Svédország	+46 850619671	+46 200883979
Szingapúr	+1.800.579.2745	
Tajvan, Kína	00806651752	
Új-Zéland	0800.451.650	
Egyéb országok	+44.1799.534000	

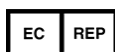
Biztonsági adatlapok (SDS-ek) – Az Illumina support.illumina.com/sds.html címen elérhető weboldalán található.

A termék dokumentációja letölthető a support.illumina.com weboldalról.



Illumina

5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (Észak-Amerikán kívül)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com



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

Ausztrál szponzor

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

IN VITRO DIAGNOSZTIKAI HASZNÁLATRA

© 2021 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

illumina®