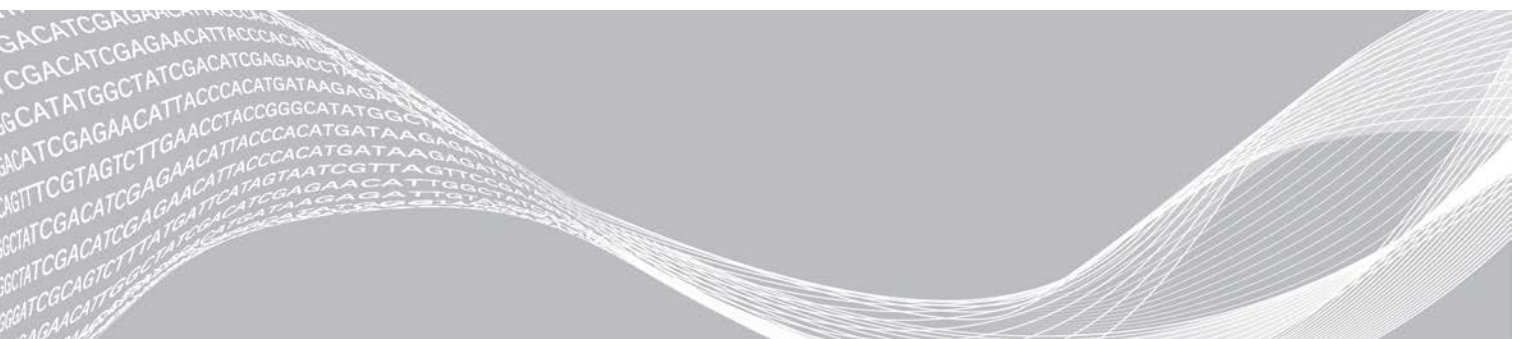


# Local Run Manager CF 139-Variant 2.0 -analyysimoduuli

## Työnkulkuopas

IN VITRO -DIAGNOSTISEEN KÄYTTÖÖN

Yleiskatsaus	3
Ajotietojen syöttäminen	3
Analyysimenetelmät	5
Ajon ja tulosten tarkasteleminen	5
Erän seurantatietotiedosto	5
Tulosraportti	6
Tekninen tuki	9



Tämä asiakirja ja sen sisältö ovat Illumina, Inc:n ja sen tytäryhtiöiden ("Illumina") omaisuutta, ja ne on tarkoitettu ainoastaan Illuminan asiakkaiden sopimuskäyttöön tässä kuvattujen tuotteiden käyttöön liittyen eikä mihinkään muuhun tarkoitukseen. Tätä asiakirjaa ja sen sisältöä ei saa käyttää tai jakaa missään muussa tarkoituksessa ja/tai välittää, paljastaa tai jäljentää millään muulla tavoin ilman Illuminalta ennakoon saatua kirjallista lupaa. Illumina ei tällä asiakirjalla luovuta mitään käyttöoikeuksia sen patenti-, tavaramerkki-, tekijänoikeus- tai tapaoikeuksien nojalla eikä vastaavien kolmansien osapuolten oikeuksien nojalla.

Tässä kuvattuja tuotteita saa käyttää vain pätevä ja asianmukaisesti koulutettu henkilökunta noudattamalla täsmällisesti tässä asiakirjassa annettuja ohjeita, jotta tuotteiden asianmukainen ja turvallinen käyttö voidaan taata. Asiakirjan sisältö on luettava ja ymmärrettävä kokonaisuudessaan ennen näiden tuotteiden käyttöä.

MIKÄLI TÄSSÄ ANNETTUJA OHJEITA EI LUETA JA TÄSMÄLLISESTI NOUDATETA, SEURAUKSENA VOI OLLA TUOTTEIDEN VAURIOITUMINEN, HENKILÖVAHINKOJA JOKO KÄYTTÄJILLE TAI MUILLE JA MUITA OMAISUUSVAHINKOJA, MINKÄ LISÄKSI TUOTTEITA MAHDOLLISESTI KOSKEVAT TAKUUT MITÄTÖITYVÄT.

ILLUMINA EI OLE VASTUUSSA TÄSSÄ KUVATTUJEN TUOTTEIDEN VÄÄRINKÄYTÖSTÄ (MUKAAN LUKIEN TUOTTEEN OSAT JA OHJELMISTO).

© 2021 Illumina, Inc. Kaikki oikeudet pidätetään.

Kaikki tavaramerkit ovat Illumina, Inc:n tai niiden vastaavien omistajien omaisuutta. Tarkemmat tavaramerkkitiedot annetaan osoitteessa [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Yleiskatsaus

Local Run Manager CF 139-Variant 2.0 -analyysimoduuli on tarkoitettu käytettäväksi kystisen fibroosin 139 variantin TruSight-määrittämissä yhteydessä. Määrittäminen tunnistaa 139 kliinisesti merkittävää kystistä fibroosia aiheuttavaa *CFTR* (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) -geenin mutaatiota ja varianttia genomisesta DNA:sta, joka eristetään ihmisen perifeerisistä kokoverinäytteistä. Analyysimoduuli suorittaa toissijaisen analyysin ja raportin luonnin sekvensointiajoista, jotka käyttävät kystisen fibroosin TruSight-määrittämissä. Katso lisätietoja pakkausselosteesta *Kystisen fibroosin TruSight-sarja (asiakirjanro 1000000097720)*.

Analyysimoduulilla arvioidaan lyhyitä alueita, joilla on varianttien amplifioitua DNA:ta tai amplikoneja. Amplikonien fokusoidun sekvensoinnin avulla tiettyjen alueiden suuri kattavuus on mahdollinen suuressa näytemäärässä.

## Tietoa tästä oppaasta

Tässä oppaassa annetaan ohjeet ajoparametrien määrittämiseksi CF 139-Variant 2.0 -analyysimoduulin avulla tapahtuvaa sekvensointia ja analysointia varten. Ohjelmiston käyttäminen edellyttää perustietoja Windows-käyttöjärjestelmän uusimmasta versiosta ja verkkoselainpohjaisesta käyttöliittymästä. Tietoa Local Run Managerin koontinäyttö- ja järjestelmäasetuksista on asiakirjassa *Local Run Manager -ohjelmiston viiteopas MiSeqDx-järjestelmälle (asiakirjanro 1000000011880)*.

## Ajotietojen syöttäminen

### Parametrien määrittäminen

- 1 Kirjaudu sisään Local Run Manageriin.
- 2 Valitse **Create Run** (Luo ajo) ja valitse sitten **CF 139-Variant 2.0**.
- 3 Anna ajon nimi, jonka perusteella ajo tunnistetaan sekvensoinnin ja analyysin aikana. Käytä aakkosnumeerisia merkkejä, välilyöntejä, alaviivoja tai väliviivoja (enintään 40 merkkiä).
- 4 **[Valinnainen]** Anna ajon kuvaus. Käytä aakkosnumeerisia merkkejä, välilyöntejä, alaviivoja tai väliviivoja (enintään 150 merkkiä).
- 5 Anna kirjaston valmistelutarjan eränumero ja vanhentumispäivä.

### Näytteiden määrittäminen ajoa varten

Määritä näytteet ajoa varten käyttämällä jompaakumpaa seuraavista vaihtoehdoista.

- ▶ **Enter Samples Manually** (Syötä näytteet manuaalisesti) – Käytä Create Run (Luo ajo) -näytön tyhjää taulukkoa. Ehdotetut näytekupat näkyvät korostettuina.
- ▶ **Import Samples** (Tuo näytteet) – Siirry ulkoiseen tiedostoon, jossa arvot on erotettu toisistaan pilkulla (\*.csv). Create Run (Luo ajo) -näytössä on saatavilla ladattava malli.

### Näytteiden syöttäminen manuaalisesti

- 1 Syötä ainutkertainen näytenimi Sample Name (Näytenimi) -kenttään. Käytä aakkosnumeerisia merkkejä, väliviivoja tai alaviivoja (enintään 40 merkkiä).

- 2 Napsauta hiiren kakkospainiketta ja valitse positiivisia ja negatiivisia kontrollinäytteitä. Ajon tallentaminen edellyttää vähintään yhden positiivisen ja yhden negatiivisen kontrollinäytteen valitsemista.
- 3 **[Valinnainen]** Syötä näytekuvaus näytteen Description (Kuvaus) -välilehteen. Käytä aakkosnumeerisia merkkejä, väliviivoja tai alaviivoja (enintään 50 merkkiä).
- 4 **[Valinnainen]** Valitse indeksin 1 sovitin avattavasta Index 1 (i7) (Indeksi 1 (i7)) -luettelosta. Tämä vaihe on valinnainen, koska i7- ja i5-indeksiyhdistelmät määritetään oletusasettelussa automaattisesti.
- 5 **[Valinnainen]** Valitse indeksin 2 sovitin avattavasta Index 2 (i5) (Indeksi 2 (i5)) -luettelosta. Tämä vaihe on valinnainen, koska i7- ja i5-indeksiyhdistelmät määritetään oletusasettelussa automaattisesti.
- 6 Tuo näyttöön levyasettelu valitsemalla **Print** (Tulosta) -kuvake.
- 7 Valitse **Print** (Tulosta) levyasettelun tulostamiseksi viitteeksi kirjastojen valmistelua varten.
- 8 **[Valinnainen]** Valitsemalla **Export** (Vie) voit viedä näytetietotiedoston.
- 9 Valitse **Save Run** (Tallenna ajo). Jos olet määrittänyt alle 24 näytettä, näkyviin tulee Insufficient Sample (Riittämätön näyte) -ikkuna. Jatka valitsemalla **Proceed** (Jatka) tai muokkaa näytteitä valitsemalla **Cancel** (Peruuta).



#### **VAROITUS**

Illumina ei vahvista toimintaa, jos jatkat, kun näytteitä on määritetty alle 24. Lisätietoja on Kystisen fibroosin TruSight-pakkausselosteessa (asiakirjanro 1000000097720).

## Näytteiden tuonti

Näytteet voidaan tuoda kahdentyyppisistä tiedostoista:

- ▶ Näytetietotiedostosta, joka on viety aiemmin CF 139-Variant 2.0 -moduulista Export (Vienti) -ominaisuuden avulla.
- ▶ Mallitiedostosta, joka voidaan luoda valitsemalla Create Run (Luo ajo) -näytössä **Template** (Malli). Mallitiedosto sisältää tuontia varten tarvittavat oikeat sarakeotsikot, ja kukin sarake sisältää paikkamerkkitiedot. Voit mukauttaa mallitiedostoa käyttämällä ulkoista editoria:
  - 1 Lisää ajon kunkin näytteen näytetiedot.
  - 2 Kun kaikki näytetiedot on lisätty, poista paikkamerkkitiedot käyttämättömistä soluista.
  - 3 Tallenna mallitiedosto.

Voit tuoda näytetiedot seuraavasti:

- 1 Valitse **Import Samples** (Tuo näytteet) ja etsi sitten tiedosto selaamalla ja valitse se.
- 2 Tuo näyttöön levyasettelu valitsemalla **Print** (Tulosta) -kuvake.
- 3 Valitse **Print** (Tulosta) levyasettelun tulostamiseksi viitteeksi kirjastojen valmistelua varten.
- 4 **[Valinnainen]** Valitsemalla **Export** (Vie) voit viedä näytetiedot ulkoiseen tiedostoon.
- 5 Valitse **Save Run** (Tallenna ajo). Jos olet määrittänyt alle 24 näytettä, näkyviin tulee Insufficient Sample (Riittämätön näyte) -ikkuna. Jatka valitsemalla **Proceed** (Jatka) tai muokkaa näytteitä valitsemalla **Cancel** (Peruuta).



## VAROITUS

Ilumina ei vahvista toimintaa, jos jatkat, kun näytteitä on määritetty alle 24. Lisätietoja on kystisen fibroosin TruSight-pakkauselosteesta (asiakirjanro 1000000097720).

## Ajon muokkaaminen

Katso ennen sekvensointia tapahtuvaa ajon tietojen muokkausta koskevat ohjeet asiakirjasta *Local Run Manager -ohjelmiston viiteopas MiSeqDx-järjestelmälle* (asiakirjanro 1000000011880).

## Analyysimenetelmät

Kuvaus kystisen fibroosin TruSight-analyysimenetelmistä on pakkauselosteesta *Kystisen fibroosin TruSight-sarja* (asiakirjanro 1000000097720).

## Ajon ja tulosten tarkasteleminen

- 1 Napsauta ajon nimeä Local Run Managerin päänäytössä.
- 2 Tarkista sekvensointiajon mittarit Run Overview (Ajon yleiskatsaus) -välilehdestä.
- 3 **[Valinnainen]** Valitsemalla **Copy to Clipboard** (Kopioi leikepöydälle) -kuvakkeen voit kopioida tuotosajon kansiopolon.
- 4 Valitsemalla Sequencing Information (Sekvensointitiedot) -välilehden voit tarkastella ajoparametreja ja tarvike tietoja.
- 5 Valitsemalla Samples and Results (Näytteet ja tulokset) -välilehden voit tarkastella analyysin tuloksia. Välilehdessä on näyteluettelo, joka sisältää tunnistusasteen, suorituskyvyn ja kontrollitietojen yhteenvedon.
  - ▶ Mikäli analyysi toistettiin, laajenna avattava Select Analysis (Valitse analyysi) -luettelo ja valitse asianmukainen analyysi.
- 6 **[Valinnainen]** Voit kirjoittaa luettelossa olevaa näytettä koskevan kommentin kaksoisnapsauttamalla Comment (Kommentti) -kenttää. Valitse **Save Changes** (Tallenna muutokset).
- 7 Voit tuoda näyttöön tarkempia varianttitietoja valitsemalla luettelosta näytteitä. Näytteen varianttitiedot näkyvät näyteluettelon alapuolella.



## HUOMAUTUS

Aina, kun muutokset tallennetaan, analyysin tulostiedosto luodaan **Alignment** (Kohdistus) -kansioon. Tämän tiedoston tiedostonimen lopussa on aikaleima muodossa **VKKPP\_TTMMSS**.

Lisätietoja Run Overview (Ajon yleiskatsaus)- ja Sequencing Information (Sekvensointitiedot) -välilehdistä ja analyysin asettamisesta uudelleen jonoon on asiakirjassa *Local Run Manager -ohjelmiston viiteopas MiSeqDx-järjestelmälle* (asiakirjanro 1000000011880).

## Erän seurantatietotiedosto

Kun analyysi on valmis, siirry tarkastelemaan LotTracking.txt-tiedostoa jommallakummalla seuraavista tavoista.

- ▶ Valitse Sample and Results (Näyte ja tulokset) -välilehdessä **Export Lot Tracking Data** (Vie erän seurantatiedot).
- ▶ Avaa Alignment (Kohdistus) -kansiossa oleva tiedosto.

Alignment (Kohdistus) -kansion polku näkyy Samples and Results (Näytteet ja tulokset) -välilehden Analysis Folder (Analyysikansio) -kentässä.

- ▶ **[Valinnainen]** Kopioi analyysikansion polku valitsemalla **Copy to Clipboard** (Kopioi leikepöydälle) -kuvake.

Kun analyysi on valmis, erän seurantatiedostot kirjoitetaan ajon Alignment (Kohdistus) -kansioon. Esimerkki: MiSeqAnalysis\

## Tulosraportti

Kun toissijainen analyysi on valmis, analyysin tulosten yhteenveto esitetään Samples and Results (Näytteet ja tulokset) -välilehdessä. Lisäksi tulosten yhteenveto sisältyy analyysin tulostiedostoon, joka on sarkaineroteltu TruSightCF139VariantAssay.txt-tekstiedosto.

Analyysin tulostiedosto sisältää samat tulostiedot, jotka esitetään Sample and Results (Näyte ja tulokset) -välilehdessä. Voit tarkastella analyysin tulostiedostoa TruSightCF139VariantAssay.txt jommallakummalla seuraavista tavoista:

- ▶ Valitse Sample and Results (Näyte ja tulokset) -välilehdessä **Export Data** (Vie tiedot).
- ▶ Avaa **Alignment** (Kohdistus) -kansiossa oleva tiedosto.  
Alignment (Kohdistus) -kansion polku näkyy Samples and Results (Näytteet ja tulokset) -välilehden Analysis Folder (Analyysikansio) -kentässä.



### HUOMAUTUS

Kopioi analyysikansion polku valitsemalla **Copy to Clipboard** (Kopioi leikepöydälle).

Kaikkien sekvensointiajojen analyysitiedostot tallennetaan laitteessa sijainteihin MiSeqAnalysis\

## Analyysin tulostiedoston tiedot

Analyysin tulostiedostossa TruSightCF139VariantAssay.txt on kolme osaa: tiedoston otsikko-osa, näytetiedot ja näytteiden varianttitiedot. Ensimmäisenä on tiedoston otsikko-osa, jossa on yleisiä tietoja ajosta. Huomaa, että ajoa kohden on vain yksi tiedoston otsikko-osa. Sitä vastoin jokainen analyysissa käytetty näyte sisältää näytteen tiedot ja näytteen varianttitiedot. Nämä osat näkyvät jokaisen näytteen kohdalla parittain.

Seuraavassa taulukossa on kuvaus ajon tiedot sisältävän tiedoston otsikko-osan riveistä:

**Taulukko 1 Tiedoston otsikko-osa (Ajon tiedot)**

Rivin otsikko	Kuvaus
Test (Testi)	Kuvailee testiä, joka suoritettiin.
Run ID (Ajon tunnus)	Ajon tunnus, joka luotiin MiSeq-käyttöjärjestelmässä (MOS) sekvensointiajon alussa.
Run Date (Ajon päivämäärä)	Päivämäärä (VVKKPP), jolloin sekvensointiajo aloitettiin MOS-järjestelmässä.
Analysis Version (Analyysin versio)	Analyysissa käytetty ohjelmistoversio.

Seuraavassa taulukossa on kuvaus näytetieto-osien riveistä:

**Taulukko 2 Näytetiedot**

Rivin otsikko	Kuvaus
Sample ID (Näytetunnus)	Näytteelle ajon luonnin yhteydessä annettu nimi sekä Local Run Manager -ohjelmiston määrittämä analyysin tunnus. Jos ajo asetetaan uudelleen jonoon, näytetunnuksen nimiosa säilyy samana, mutta analyysin tunnus muuttuu. Tämä kenttä sisältyy vain *.txt-tiedostoon.
Sample Name (Näytenimi)	Näytenimi, joka annettiin ajon luonnin yhteydessä.
Control (Kontrolli)	Kontrollityyppi, joka annettiin ajon luonnin yhteydessä. Arvot ovat positiivisia tai negatiivisia. Tyhjä kenttä merkitsee pelkkää näytettä.
Comment (Kommentti)	Valinnainen tekstikenttä kommentteja varten. Edellisen analyysiajon kommentit eivät siirry seuraavaan analyysiajoon.
Performance (Suorituskyky)	Hyväksytty tai hylätty tunnistusasteen perusteella. Positiivinen kontrollinäyte: <ul style="list-style-type: none"> <li>• PASS (Hyväksytty) – tunnistusaste <math>\geq 99</math> %</li> <li>• FAIL (Hylätty) – tunnistusaste <math>&lt; 99</math> %</li> </ul> Negatiivinen kontrollinäyte: <ul style="list-style-type: none"> <li>• PASS (Hyväksytty) – tunnistusaste <math>\leq 10</math> %</li> <li>• FAIL (Hylätty) – tunnistusaste <math>&gt; 10</math> %</li> </ul> Näyte, jota ei ole merkitty positiiviseksi tai negatiiviseksi kontrollinäytteeksi: <ul style="list-style-type: none"> <li>• PASS (Hyväksytty) – tunnistusaste <math>\geq 99</math> %</li> <li>• FAIL (Hylätty) – tunnistusaste <math>&lt; 99</math> %</li> </ul>
Sample Call Rate (Näytteen tunnistusaste)	Ennalta määritettyä luotettavuusraja-arvoa vastaavien varianttiasemien määrä jaettuna tutkittujen varianttiasemien kokonaismäärällä. Tunnistusaste kuvataan näytekohtaisesti, ja se ilmoitetaan prosenttisuuhtena, joka lasketaan siten, että luvusta 1 vähennetään sellaisten varianttiasemien määrä, joihin liittyy keskeneräisiä tunnistuksia, jaettuna sekvensoitujen varianttiasemien kokonaismäärällä.

Seuraavassa taulukossa on kuvaus näytteiden varianttietieto-osien sarakkeista:

**Taulukko 3 Näytteen varianttietiedot**

Sarakkeen otsikko	Kuvaus
Mutations (Common Name) (Mutaatiot (yleinen nimi))	Kystisen fibroosin variantin yleinen nimi muodossa, jossa se on kuvattu CFTR2-tietokannassa. Kentän nimi *.txt-tiedostossa on Mutations (Common Name) (Mutaatiot (yleinen nimi)).
Mutation Type (Mutaation tyyppi)	Variantin tyyppi. <ul style="list-style-type: none"> <li>• SNV, Single Nucleotide Variant – yksittäinen nukleotidivariantti</li> <li>• DIV, Deletion Insertion Variant – deleetio-insertiovariantti</li> <li>• DEL – suuri deleetio</li> <li>• PolyTGPolyT – PolyTG-/PolyT-genotyyppi CF-geenissä</li> </ul>
dbSNP rsID	Variantin dbSNP rsID, jos sovellettavissa.
CFTR Gene Region (CFTR-geenialue)	CFTR-geenialue (eksonien tai intronien määrä), jolla variantti esiintyy.
Genomic Location (Sijainti genomissa)	Variantin sijainti genomissa kromosomissa 7.
cDNA Name (HGVS) (cDNA-nimi (HGVS))	Variantin DNA-tason kuvaus HGVS:n (Human Genome Variation Society) suosittelman cDNA-sekvenssiä koskevan nimeämistavan mukaisesti. Kentän nimi *.txt-tiedostossa on cDNA (HGVS).

Sarakkeen otsikko	Kuvaus
Protein Name (HGVS) (Proteiinin nimi (HGVS))	Variantin proteiinitason kuvaus HGVS:n (Human Genome Variation Society) suositteleman proteiinisekvenssiä koskevan nimeämistavan mukaisesti. Kentän nimi *.txt-tiedostossa on Protein Name (HGVS) (Proteiinin nimi (HGVS)).
Result (Tulos)	Variantin genotyyppi. SNV-, DIV- ja DEL-variantit: <ul style="list-style-type: none"><li>• HET – heterosygoottinen</li><li>• HOM – homosygoottinen</li></ul> PolyTGPolyT-variantin todellinen genotyyppi raportoidaan. <b>HUOMAUTUS:</b> PolyTGPolyT raportoidaan vain, kun R117H-variantti tunnistetaan.
Interpretation (Tulkinta)	Tämä kenttä on aina tyhjä.



## Tekninen tuki

Teknisissä kysymyksissä voit ottaa yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Verkkosivusto: [www.illumina.com](http://www.illumina.com)  
Sähköposti: [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

### Illuminan asiakastuen puhelinnumerot

Alue	Ilmainen	Alueellinen
Pohjois-Amerikka	+1 800 809 4566	
Alankomaat	+31 8000222493	+31 207132960
Australia	+1 800 775 688	
Belgia	+32 80077160	+32 34002973
Espanja	+34 911899417	+34 800300143
Etelä-Korea	+82 80 234 5300	
Hong Kong, Kiina	800960230	
Irlanti	+353 1800936608	+353 016950506
Italia	+39 800985513	+39 236003759
Itävalta	+43 800006249	+43 19286540
Japani	0800 111 5011	
Kiina	400 066 5835	
Norja	+47 800 16836	+47 21939693
Ranska	+33 805102193	+33 170770446
Ruotsi	+46 850619671	+46 200883979
Saksa	+49 8001014940	+49 8938035677
Singapore	+1 800 579 2745	
Suomi	+358 800918363	+358 974790110
Sveitsi	+41 565800000	+41 800200442
Taiwan, Kiina	00806651752	
Tanska	+45 80820183	+45 89871156
Uusi-Seelanti	0800 451 650	
Yhdistynyt kuningaskunta	+44 8000126019	+44 2073057197
Muut maat	+44 1799 534000	

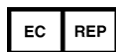
Käyttöturvallisuustiedotteet (KTT) – saatavilla Illuminan verkkosivustolta osoitteesta [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

Tuotedokumentaatio – ladattavissa osoitteesta [support.illumina.com](http://support.illumina.com).



Illumina

5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122 U.S.A.  
+1 800 809.ILMN (4566)  
+1 858 202 4566 (Pohjois-Amerikan ulkopuolella)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com



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

**Rahoittaja Australiassa**

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

**IN VITRO -DIAGNOSTISEEN KÄYTTÖÖN**

© 2021 Illumina, Inc. Kaikki oikeudet pidätetään.

**illumina®**