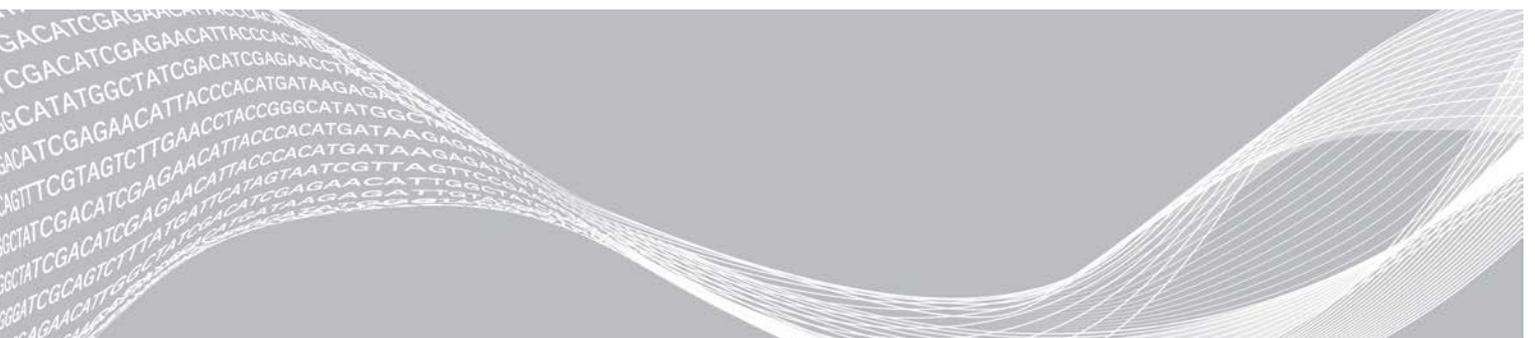


# Local Run Manager CF Clinical Seq 2.0-Analysemodul

## Workflow-Anleitung

### FÜR IN-VITRO-DIAGNOSTIK

Überblick	3
Eingeben von Laufinformationen	3
Analysemethoden	5
Anzeigen von Lauf und Ergebnissen	5
Datei mit Chargenverfolgungsdaten	6
Ergebnisbericht	6
Technische Unterstützung	10



Dieses Dokument und dessen Inhalt sind Eigentum von Illumina, Inc. sowie deren Partner-/Tochterunternehmen („Illumina“) und ausschließlich für den bestimmungsgemäßen Gebrauch durch den Kunden in Verbindung mit der Verwendung des hier beschriebenen Produkts/der hier beschriebenen Produkte und für keinen anderen Bestimmungszweck ausgelegt. Dieses Handbuch und dessen Inhalt dürfen ohne schriftliches Einverständnis von Illumina nicht verwendet und zu keinem anderen Zweck verteilt bzw. anderweitig übermittelt, offengelegt oder auf irgendeine Weise reproduziert werden. Illumina überträgt mit diesem Dokument keine Lizenzen unter seinem Patent, Markenzeichen, Urheberrecht oder bürgerlichen Recht bzw. ähnlichen Rechten an Drittparteien.

Die Anweisungen in diesem Dokument müssen von qualifiziertem und entsprechend ausgebildetem Personal genau befolgt werden, damit die in diesem Dokument beschriebene Verwendung des Produkts/der Produkte sicher und ordnungsgemäß erfolgt. Vor der Verwendung dieser Produkte muss der Inhalt dieses Dokuments vollständig gelesen und verstanden worden sein.

FALLS NICHT ALLE HIERIN AUFGEFÜHRTEN ANWEISUNGEN VOLLSTÄNDIG GELESEN UND BEFOLGT WERDEN, KÖNNEN PRODUKTSCHÄDEN, VERLETZUNGEN DER BENUTZER UND ANDERER PERSONEN SOWIE ANDERWEITIGER SACHSCHADEN EINTRETEN UND JEGLICHE FÜR DAS PRODUKT/DIE PRODUKTE GELTENDE GEWÄHRLEISTUNG ERLISCHT.

ILLUMINA ÜBERNIMMT KEINERLEI HAFTUNG FÜR SCHÄDEN, DIE AUS DER UNSACHGEMÄSSEN VERWENDUNG DER HIERIN BESCHRIEBENEN PRODUKTE (EINSCHLIESSLICH TEILEN HIERVON ODER DER SOFTWARE) ENTSTEHEN.

© 2021 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten.

Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Eigentümer. Weitere Informationen zu Marken finden Sie unter [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Überblick

Das Local Run Manager CF Clinical Seq 2.0-Analysemodul ist für den Einsatz mit dem TruSight Cystic Fibrosis Clinical Sequencing Assay vorgesehen. Der Assay erkennt Mutationen innerhalb der proteincodierenden Regionen und Intron-Exon-Grenzen des Gens „Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator“ (*CFTR*), einschließlich zweier großer Deletionen und zweier tiefer intronischer Mutationen. Das Analysemodul führt eine Sekundäranalyse und Berichtsgenerierung für Sequenzierungsläufe durch, die TruSight Cystic Fibrosis nutzen. Weitere Informationen finden Sie in der Packungsbeilage zu *TruSight Cystic Fibrosis* (Dokument-Nr. 1000000097720).

Das Analysemodul untersucht kurze Regionen von amplifizierter DNA oder Amplikons auf Varianten. Das fokussierte Sequenzieren von Amplikons ermöglicht eine hohe Coverage bestimmter Regionen über eine große Anzahl von Proben hinweg.

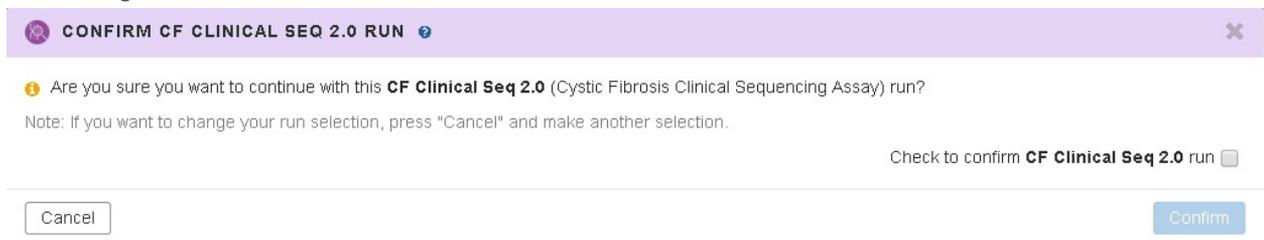
## Über diese Anleitung

Diese Anleitung enthält Anweisungen zur Konfiguration der Sequenzierungs- und Analyselaufparameter für das CF Clinical Seq 2.0-Analysemodul. Voraussetzungen für die Verwendung der Software sind Grundkenntnisse des aktuellen Windows-Betriebssystems und webbrowserbasierter Benutzeroberflächen. Informationen zu den Dashboard- und Systemeinstellungen für Local Run Manager finden Sie im *Software-Referenzhandbuch zu Local Run Manager für MiSeqDx* (Dokument-Nr. 1000000011880).

## Eingeben von Laufinformationen

### Festlegen von Parametern

- 1 Melden Sie sich bei Local Run Manager an.
- 2 Wählen Sie **Create Run** (Lauf erstellen) und dann **CF Clinical Seq 2.0**.  
Es wird ein Pop-up-Fenster angezeigt, in dem Sie bestätigen müssen, dass die Auswahl „CF Clinical Seq 2.0“ richtig ist.



- 3 Aktivieren Sie das Kontrollkästchen und wählen Sie zum Fortfahren **Confirm** (Bestätigen). (Oder wählen Sie **Cancel** (Abbrechen), wenn Sie zum Hauptbildschirm zurückkehren möchten.)
- 4 Geben Sie einen Namen ein, mit dem der Lauf von der Sequenzierung bis zur Analyse identifiziert werden kann.  
Zulässig sind alphanumerische Zeichen, Leerzeichen, Unterstriche und Bindestriche (max. 40 Zeichen).
- 5 **[Optional]** Geben Sie eine Laufbeschreibung ein.  
Zulässig sind alphanumerische Zeichen, Leerzeichen, Unterstriche und Bindestriche (max. 150 Zeichen).
- 6 Geben Sie die Chargennummer und das Verfallsdatum für das Bibliotheksvorbereitungskit ein.

## Angeben der Proben für den Lauf

Geben Sie die Proben für den Lauf an. Nutzen Sie dazu eine der folgenden Optionen.

- ▶ **Manuelles Eingeben der Proben:** Verwenden Sie die leere Tabelle auf dem Bildschirm „Create Run“ (Lauf erstellen).
- ▶ **Importieren von Proben:** Navigieren Sie zu einer externen Datei mit kommagetrennten Werten (\*.csv). Auf dem Bildschirm „Create Run“ (Lauf erstellen) steht eine Vorlage zum Herunterladen zur Verfügung.

## Manuelles Eingeben der Proben

- 1 Geben Sie im Feld „Sample Name“ (Probenname) einen eindeutigen Probennamen ein.  
Zulässig sind alphanumerische Zeichen, Bindestriche und Unterstriche (max. 40 Zeichen).
- 2 Führen Sie einen Rechtsklick durch und wählen Sie positive und negative Kontrollproben aus.  
Damit ein Lauf gespeichert werden kann, müssen mindestens eine positive und eine negative Kontrollprobe vorhanden sein.
- 3 **[Optional]** Geben Sie auf der Registerkarte „Sample Description“ (Probenbeschreibung) eine Probenbeschreibung ein.  
Zulässig sind alphanumerische Zeichen, Bindestriche und Unterstriche (max. 50 Zeichen).
- 4 **[Optional]** Wählen Sie in der Dropdown-Liste „Index 1 (i7)“ einen Index-1-Adapter aus.  
Dieser Schritt ist optional, da die i7- und i5-Indexkombinationen automatisch mit dem Standardlayout ausgefüllt werden.
- 5 **[Optional]** Wählen Sie in der Dropdown-Liste „Index 2 (i5)“ einen Index-2-Adapter aus.  
Dieser Schritt ist optional, da die i7- und i5-Indexkombinationen automatisch mit dem Standardlayout ausgefüllt werden.
- 6 Wählen Sie das Symbol **Print** (Drucken), um das Plattenlayout anzuzeigen.
- 7 Wählen Sie **Print** (Drucken), um das Plattenlayout auszudrucken, damit es bei der Vorbereitung von Bibliotheken als Referenz zur Verfügung steht.
- 8 **[Optional]** Wählen Sie **Export** (Exportieren), um die Probeninformationsdatei zu exportieren.
- 9 Wählen Sie **Save Run** (Lauf speichern).  
Wenn weniger als 24 Proben eingegeben wurden, wird das Fenster „Insufficient Sample“ (Unzureichende Probenanzahl) angezeigt Wählen Sie zum Fortfahren **Proceed** (Weiter) oder **Cancel** (Abbrechen), um die Proben zu bearbeiten.



### HINWEIS

Die Durchführung des Vorgangs mit weniger als 24 Proben ist von Illumina nicht vorgesehen. Weitere Informationen finden Sie in der Packungsbeilage zu TruSight Cystic Fibrosis (Dokument-Nr. 1000000097720).

## Importieren von Proben

Probeninformationen können aus zwei Arten von Dateien importiert werden:

- ▶ Datei mit Probeninformationen, die mittels der Funktion „Export“ (Exportieren) aus dem CF Clinical Seq 2.0-Modul exportiert wurde.

- ▶ Vorlagendatei, die mit der Auswahl von **Template** (Vorlage) auf dem Bildschirm „Create Run“ (Lauf erstellen) generiert werden kann. Die Vorlagendatei enthält die korrekten Spaltenüberschriften für den Import, einschließlich Platzhalterinformationen in den einzelnen Spalten. Passen Sie die Vorlagendatei mithilfe eines externen Editors an:
  - 1 Geben Sie Probeninformationen für alle Proben des Laufs ein.
  - 2 Löschen Sie nach der Eingabe aller Probeninformationen sämtliche ggf. verbliebenen Platzhalterinformationen aus nicht verwendeten Zellen.
  - 3 Speichern Sie die Vorlagendatei.

So importieren Sie Probeninformationen:

- 1 Wählen Sie **Import Samples** (Proben importieren), navigieren Sie anschließend zur gewünschten Datei und wählen Sie diese aus.
- 2 Wählen Sie das Symbol **Print** (Drucken), um das Plattenlayout anzuzeigen.
- 3 Wählen Sie **Print** (Drucken), um das Plattenlayout auszudrucken, damit es bei der Vorbereitung von Bibliotheken als Referenz zur Verfügung steht.
- 4 **[Optional]** Wählen Sie **Export** (Exportieren), um Probeninformationen in eine externe Datei zu exportieren.
- 5 Wählen Sie **Save Run** (Lauf speichern).  
Wenn weniger als 24 Proben eingegeben wurden, wird das Fenster „Insufficient Sample“ (Unzureichende Probenanzahl) angezeigt Wählen Sie zum Fortfahren **Proceed** (Weiter) oder **Cancel** (Abbrechen), um die Proben zu bearbeiten.



#### HINWEIS

Die Durchführung des Vorgangs mit weniger als 24 Proben ist von Illumina nicht vorgesehen. Weitere Informationen finden Sie in der Packungsbeilage zu TruSight Cystic Fibrosis (Dokument-Nr. 1000000097720).

## Bearbeiten eines Laufs

Anweisungen für das Bearbeiten der Informationen in Ihrem Lauf vor der Sequenzierung finden Sie im *Software-Referenzhandbuch zu Local Run Manager für MiSeqDx (Dokument-Nr. 1000000011880)*.

## Analysemethoden

Eine Beschreibung der Analysemethoden für TruSight Cystic Fibrosis finden Sie in der Packungsbeilage des *TruSight Cystic Fibrosis (Dokument-Nr. 1000000097720)*.

## Anzeigen von Lauf und Ergebnissen

- 1 Klicken Sie auf dem Hauptbildschirm von Local Run Manager auf den Laufnamen.
- 2 Prüfen Sie auf der Registerkarte „Run Overview“ (Laufübersicht) die Kennzahlen des Sequenzierungslaufs.
- 3 **[Optional]** Wählen Sie das Symbol **Copy to Clipboard** (In Zwischenablage kopieren), um den Pfad des Ausgabeordners des Laufs zu kopieren.
- 4 Wählen Sie die Registerkarte „Sequencing Information“ (Sequenzierungsinformationen), um die Informationen zu Laufparametern und Verbrauchsmaterialien zu prüfen.

- 5 Wählen Sie die Registerkarte „Samples and Results“ (Proben und Ergebnisse), um die Analyseergebnisse anzuzeigen.  
Die Registerkarte enthält eine Probenliste, die die Call-Rate, Leistung und Informationen zu Kontrollproben zusammenfasst.
  - ▶ Falls die Analyse wiederholt wurde, erweitern Sie die Dropdown-Liste „Select Analysis“ (Analyse auswählen) und wählen Sie die entsprechende Analyse aus.
- 6 **[Optional]** Doppelklicken Sie auf das Feld „Comment“ (Kommentar), um einer Probe in der Liste Anmerkungen hinzuzufügen. Klicken Sie auf **Save Changes** (Änderungen speichern).
- 7 Wählen Sie Proben in der Liste aus, um detaillierte Varianteninformationen anzuzeigen.  
Die Varianteninformationen werden unterhalb der Probenliste angezeigt.
- 8 **[Optional]** Doppelklicken Sie auf das Feld in der Spalte „Interpretation“ (Auswertung), um eine der folgenden Optionen auszuwählen:
  - ▶ CF – CF causing (CF verursachend)
  - ▶ MVCC – Mutation of Varying Clinical Consequence (Mutation mit variierender klinischer Konsequenz)
  - ▶ MOUS – Mutation of Unknown Significance (Mutation mit unbekannter Signifikanz)
  - ▶ NCFCM – Non CF Causing Mutation (Mutation, die nicht CF verursacht)
  - ▶ Unknown (Unbekannt)Klicken Sie auf **Save Changes** (Änderungen speichern).



#### HINWEIS

Sobald Änderungen gespeichert werden, wird im **Alignment**-Ordner die Analyseergebnisdatei generiert. Dem Namen dieser Datei ist ein Zeitstempel im Format **JJMMTT\_HHMMSS** angefügt.

Weitere Informationen zu den Registerkarten „Run Overview“ (Laufübersicht) und „Sequencing Information“ (Sequenzierungsinformationen) sowie dazu, wie Analysen erneut in die Warteschlange gestellt werden, finden Sie im *Software-Referenzhandbuch zu Local Run Manager für MiSeqDx (Dokument-Nr. 1000000011880)*.

## Datei mit Chargenverfolgungsdaten

Wählen Sie nach Abschluss der Analyse eine der folgenden Optionen aus, um die Datei **LotTracking.txt** anzuzeigen.

- ▶ Klicken Sie auf der Registerkarte „Sample and Results“ (Proben und Ergebnisse) auf **Export Lot Tracking Data** (Chargenverfolgungsdaten exportieren).
- ▶ Öffnen Sie die Datei im Alignment-Ordner.  
Der Pfad zum Alignment-Ordner wird auf der Registerkarte „Samples and Results“ (Proben und Ergebnisse) im Feld „Analysis Folder“ (Analyseordner) angezeigt.
  - ▶ **[Optional]** Wählen Sie das Symbol **Copy to Clipboard** (In Zwischenablage kopieren), um den Pfad des Analyseordners zu kopieren.

Nach Abschluss der Analyse wird die Datei mit den Chargenverfolgungsdaten im Alignment-Ordner des Laufs gespeichert. Beispiel: **MiSeqAnalysis\<Name des Laufordners>\Alignment\_N\JJMMTT\_HHMMSS**. N ist eine fortlaufende Nummer, die sich erhöht, wenn die Analyse erneut in die Warteschlange gestellt wird. **JJMMTT\_HHMMSS** ist der Zeitstempel des Laufs.

## Ergebnisbericht

Wenn die Sekundäranalyse abgeschlossen ist, werden die Analyseergebnisse auf der Registerkarte „Samples and Results“ (Proben und Ergebnisse) zusammengefasst. Darüber hinaus werden die Analyseergebnisse in der tabulatorgetrennten Textdatei (Ausgabedatei)

TruSightCFClinicalSequencingAssay.txt für den Assay aufgeführt.

Die Ergebnisse in der Analyseergebnisdatei enthalten die auf der Registerkarte „Sample and Results“ (Proben und Ergebnisse) angezeigten Informationen. Wählen Sie eine der folgenden Optionen, um die Analyseergebnisdatei TruSightCFClinicalSequencingAssay.txt anzuzeigen:

- ▶ Klicken Sie auf der Registerkarte „Sample and Results“ (Proben und Ergebnisse) auf **Export Data** (Daten exportieren).
- ▶ Öffnen Sie die Datei im **Alignment**-Ordner.  
Der Pfad zum **Alignment**-Ordner wird auf der Registerkarte „Samples and Results“ (Proben und Ergebnisse) im Feld „Analysis Folder“ (Analyseordner) angezeigt.



#### HINWEIS

Wählen Sie das Symbol **Copy to Clipboard** (In Zwischenablage kopieren), um den Pfad des Analyseordners zu kopieren.

Die Analysedateien für alle Sequenzierungsläufe werden im Gerät unter **MiSeqAnalysis\<<Name des Laufordners>\Data\Intensities\BaseCalls** und **MiSeqAnalysis\<<Name des Laufordners>\Alignment\_N\JJMMTT\_HHMMSS** gespeichert. N ist eine fortlaufende Nummer, die sich erhöht, wenn die Analyse erneut in die Warteschlange gestellt wird. JJMMTT\_HHMMSS ist der Zeitstempel des Laufs.

## Informationen in der Analyseergebnisdatei

Die Analyseergebnisdatei TruSightClinicalSequencingAssay.txt umfasst drei Abschnitte: den Datei-Header, Probeninformationen und Probenvarianteninformationen. Zuerst aufgeführt wird der Datei-Header mit allgemeinen Informationen zum Lauf. Beachten Sie, dass pro Lauf nur ein Datei-Header vorhanden ist. Im Gegensatz dazu werden die Probeninformationen und Probenvarianteninformationen für jede Probe der Analyse aufgeführt. Diese Abschnitte sind für jede Probe paarweise zusammengefasst.

Die folgende Tabelle enthält eine Beschreibung der einzelnen Zeilen des Datei-Headers:

**Tabelle 1 Datei-Header (Laufinformationen)**

Zeilenüberschrift	Beschreibung
Test	Beschreibt den durchgeführten Test.
Run ID (Lauf-ID)	Lauf-ID, die zu Beginn des Sequenzierungslaufs von der MiSeq Operating Software (MOS) generiert wurde.
Run Date (Laufdatum)	Datum (JJMMTT), an dem der Sequenzierungslauf in MOS gestartet wurde.
Analysis Version (Analyseversion)	Softwareversion, die für die Analyse verwendet wurde.

Die folgende Tabelle enthält eine Beschreibung der einzelnen Zeilen des Abschnitts mit Probeninformationen:

**Tabelle 2 Probeninformationen**

Zeilenüberschrift	Beschreibung
Sample ID (Proben-ID)	Die Kombination aus dem bei der Erstellung des Laufs angegebenen Probenname und der von der Local Run Manager-Software zugewiesenen Analyse-ID. Wenn Sie einen Lauf erneut in die Warteschlange stellen, wird der Probenname als Teil der Proben-ID beibehalten. Nur die Analyse-ID ändert sich. Dieses Feld befindet sich nur in der *.txt-Datei.
Sample Name (Probenname)	Der Probenname, der bei der Erstellung des Laufs angegeben wurde.

Zeilenüberschrift	Beschreibung
Control (Kontrollprobe)	Die Art der Kontrollprobe, die bei der Erstellung des Laufs angegeben wurde. Die Werte sind positiv oder negativ. Ein leeres Feld bedeutet, dass es sich um eine reine Probe handelt.
Comment (Kommentar)	Ein optionales Textfeld für Kommentare. Kommentare aus dem vorherigen Analyselauf werden nicht in den nächsten Analyselauf übernommen.
Performance (Leistung)	„Pass“- oder „Fail“-Bewertung auf Basis der Call-Rate. Für eine positive Kontrollprobe: <ul style="list-style-type: none"> <li>• PASS (Bestanden): mit einer Call-Rate <math>\geq 99</math> %</li> <li>• FAIL (Fehlgeschlagen): mit einer Call-Rate <math>&lt; 99</math> %</li> </ul> Für eine negative Kontrollprobe: <ul style="list-style-type: none"> <li>• PASS (Bestanden): mit einer Call-Rate <math>\leq 10</math> %</li> <li>• FAIL (Fehlgeschlagen): mit einer Call-Rate <math>&gt; 10</math> %</li> </ul> Für eine Probe, die nicht als positive oder negative Kontrollprobe gekennzeichnet ist: <ul style="list-style-type: none"> <li>• PASS (Bestanden): mit einer Call-Rate <math>\geq 99</math> %</li> <li>• FAIL (Fehlgeschlagen): mit einer Call-Rate <math>&lt; 99</math> %</li> </ul>
Sample Call Rate (Proben-Call-Rate)	Die Anzahl der Variantenpositionen, die den vordefinierten Konfidenzschwellenwert erfüllen, geteilt durch die Gesamtzahl der analysierten Variantenpositionen. Die Call-Rate wird auf einer Pro-Proben-Basis und als Prozentsatz angegeben, der wie folgt berechnet wird: 1 minus [Anzahl der Variantenpositionen mit unvollständigen Calls geteilt durch die Gesamtzahl der sequenzierten Variantenpositionen].

Die folgende Tabelle enthält eine Beschreibung der einzelnen Spalten des Abschnitts mit Probenvarianteninformationen:

**Tabelle 3 Probenvarianteninformationen**

Spaltenüberschrift	Beschreibung
Variant Type (Variantentyp)	Der Typ der Variante. <ul style="list-style-type: none"> <li>• SNV – Single Nucleotide Variant (Einzelnukleotid-Variante)</li> <li>• DIV – Deletion Insertion Variant (Deletions-/Insertionsvariante)</li> <li>• DEL – Große Deletion</li> <li>• PolyTGPolyT – PolyTG/PolyT-Genotyp im CF-Gen</li> </ul>
Coordinate (Koordinate)	Die genomische Position, an der die Variante gefunden wurde. Der Name des Feldes in der *.txt-Datei lautet „Coordinate“ (Koordinate).
Chromosome (Chromosom)	Die ID des Referenz-Chromosoms. Der Name des Feldes in der *.txt-Datei lautet „Chromosome“ (Chromosom).
Frequency (Häufigkeit)	Der Anteil der Reads der Probe, die die Variante enthalten. Wenn beispielsweise die Referenzbase an einer bestimmten Position A ist und Probe 1 60 A-Reads und 40 T-Reads hat, dann hat SNV eine Variantenhäufigkeit von 0,4.
Depth (Tiefe)	Die Anzahl der Reads einer Probe, die eine bestimmte Position abdecken.
cDNA Name (HGVS) (cDNA-Name (HGVS))	Beschreibung einer Variante auf DNA-Ebene unter Verwendung der Nomenklatur für cDNA-Sequenzen (codierende DNA), die von der Human Genome Variation Society (HGVS) empfohlen wird.
Protein Name (HGVS) (Protein-Name (HGVS))	Beschreibung einer Variante auf Proteinebene unter Verwendung der Nomenklatur für Proteinsequenzen, die von der Human Genome Variation Society (HGVS) empfohlen wird.
dbSNP ID (dbSNP-ID)	Die dbSNP-ID der Variante. Der Name des Feldes in der *.txt-Datei lautet „dbSNP ID“ (dbSNP-ID).
Reference (Referenz)	Die Referenzbase an der genomischen Koordinate, an der die Variante vorkommt. „Reference“ (Referenz) in der *.txt-Datei.

Spaltenüberschrift	Beschreibung
Result (Ergebnis)	Varianten-Genotyp. <ul style="list-style-type: none"> <li>• SNV oder DIV: Die beiden beobachteten Allele werden beschrieben. Beispielsweise beschreibt „A/T“ eine heterozygote SNV, bei der beide Allele, A und T, beobachtet wurden. Das Wildtyp-Allel wird zuerst aufgelistet, gefolgt von dem Varianten-Allel.</li> <li>• Small Deletions (Kleine Deletionen): Das Varianten-Allel beschreibt das Allel mit der Deletion, zum Beispiel ATCT/A.</li> <li>• Insertions (Insertionen): Das Varianten-Allel beschreibt das Allel mit der Insertion, zum Beispiel C/CT.</li> <li>• DEL: Das Ergebnis wird als „Het Deletion“ (Heterozygote Deletion) oder „Hom Deletion“ (Homozygote Deletion) gemeldet.</li> <li>• PolyTGPolyT: Der tatsächliche Genotyp wird gemeldet.</li> </ul> Der Name des Feldes in der *.txt-Datei lautet „Result“ (Ergebnis).
Interpretation (Auswertung)	Dieses Feld ermöglicht es dem Medizingenetiker, eine klinische Interpretation der Mutation für jede Probe anzubieten. <ul style="list-style-type: none"> <li>• CF – CF causing (CF verursachend)</li> <li>• MVCC – Mutation of Varying Clinical Consequence (Mutation mit variierender klinischer Konsequenz)</li> <li>• MOUS – Mutation of Unknown Significance (Mutation mit unbekannter Signifikanz)</li> <li>• NCFM – Non CF Causing Mutation (Mutation, die nicht CF verursacht)</li> <li>• Unknown (Unbekannt)</li> </ul>

Der Abschnitt „Sample Variants Information“ (Probenvarianteninformationen) enthält außerdem den Eintrag `Coordinates Not Called` (Koordinaten nicht aufgerufen), unter dem Genomkoordinaten innerhalb der Zielregion aufgeführt sind, an denen ein Call aufgrund niedriger Konfidenzwerte nicht gemeldet wurde.

## Technische Unterstützung

Wenn Sie technische Unterstützung benötigen, wenden Sie sich bitte an den technischen Support von Illumina.

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

### Telefonnummern des Illumina-Kundendienstes

Region	Gebührenfrei	Regional
Nordamerika	+1.800.809.4566	
Australien	+1.800.775.688	
Belgien	+32 80077160	+32 34002973
China	400.066.5835	
Dänemark	+45 80820183	+45 89871156
Deutschland	+49 8001014940	+49 8938035677
Finnland	+358 800918363	+358 974790110
Frankreich	+33 805102193	+33 170770446
Großbritannien	+44 8000126019	+44 2073057197
Hongkong, China	800960230	
Irland	+353 1800936608	+353 016950506
Italien	+39 800985513	+39 236003759
Japan	0800.111.5011	
Neuseeland	0800.451.650	
Niederlande	+31 8000222493	+31 207132960
Norwegen	+47 800 16836	+47 21939693
Österreich	+43 800006249	+43 19286540
Schweden	+46 850619671	+46 200883979
Schweiz	+41 565800000	+41 800200442
Singapur	1.800.579.2745	
Spanien	+34 911899417	+34 800300143
Südkorea	+82 80 234 5300	
Taiwan, China	00806651752	
Andere Länder	+44.1799.534000	

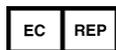
Sicherheitsdatenblätter (SDS, Safety Data Sheets) sind auf der Illumina-Website unter [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html) verfügbar.

Die Produktdokumentation steht unter [support.illumina.com](http://support.illumina.com) zum Herunterladen zur Verfügung.



Illumina

5200 Illumina Way  
San Diego, Kalifornien 92122, USA  
+1.800.809.ILMN (4566)  
+1.858.202.4566 (außerhalb von Nordamerika)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com



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

**Australische Niederlassung**

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

**FÜR IN-VITRO-DIAGNOSTIK**

© 2021 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten.

**illumina®**