



TECHNICAL NOTE # 17-001

RE: NGS CF Control Panel G211 v1.1 (p/n: G211v1.1)
ASSAY: MiSeqDx[®] Cystic Fibrosis (CF) 139-Variant Assay (Illumina)
DATE: 12/05/18

This Technical Note serves as a guide when using NGS CF Control Panel G211 v1.1 with MiSeqDx[®] CF 139-Variant Assay. The protocol below is to be used along with the Instructions for Use in the NGS CF Control Panel G211 v1.1 Package Insert and the MiSeqDx[®] CF 139-Variant Assay Package Insert. Table I lists the genotype calls expected to be seen in the MiSeqDx[®] CF 139-Variant Assay report.

NGS CF Control Panel G211 v1.1 Protocol for use with the MiSeqDx[®] CF 139-Variant Assay:

Controls are ready to use; no extraction is needed.

1. Thaw all controls completely.
2. Allow the controls to be tested to come to room temperature (18° – 25°C).
3. Mix well by flicking the control tubes and vortex immediately before using.
4. Quick spin to remove droplets from the tube cap before opening.
5. Add 5 µL of each control to the appropriate wells in the **HYB** plate of Illumina's MiSeqDx[®] CF 139-Variant Assay (as described in the MiSeqDx[™] CF 139-Variant Assay protocol). The controls cannot be quantified, they are manufactured to have approximately equivalent copy numbers of the target gene as genomic DNA.
6. Follow all other procedures as outlined in MiSeqDx[®] CF 139-Variant Assay protocol.
7. Opened material should be tightly capped and returned to freezer ($\leq -20^{\circ}\text{C}$) immediately after use.

Table I on the following page lists the expected calls for the NGS CF Control Panel G211 v1.1 when tested with the Illumina MiSeqDx[®] Cystic Fibrosis 139-Variant Assay. Please consult with Maine Molecular Quality Controls, Inc. if assistance is required to get the correct genotypes listed in the table below.

Table I Footnotes:

1. PolyTG/PolyT variants are only reported if the R117H variant is present.
2. Although the three benign polymorphisms, I506V, I507V and F508C, are present within the NGS CF Control Panel G211 v1.1, these variants will not be reported because the CF-139 Variant assay reports them “conditionally,” only when F508del or I507del is homozygous mutant.

General Notes:

- Expected call rate is approximately 100%. If Call Rate falls below 99%, it is recommended to contact MMQCI for further guidance.
- Samples **cannot** be quantified or measured by spectrophotometry or fluorometry. Synthetic DNA does not have enough mass to be quantified by these methods; however, the controls are manufactured to contain CFTR target sequence at copy numbers approximately equivalent to that of genomic DNA.
- All 139 variants detected by the MiSeqDx[®] Cystic Fibrosis 139-Variant Assay are present in the NGS CF Control Panel G211 v1.1.

Please call us at 207-885-1072 x 1 if you have any questions.

Sincerely,
Maine Molecular Quality Controls, Inc.
www.mmqci.com

TECHNICAL NOTE # 17-001

Table I. NGS CF Control Panel G211 v1.1 Expected Calls with the MiSeqDx® CF 139-Variant Assay

MiSeqDx® CF 139 Variant	Tube A	Tube B	Tube C	Tube D	Tube E	Tube F
M1V	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
CFTR dele2,3	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
Q39X	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
E60X	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
P67L	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
R75X	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
G85E	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
394delTT	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
405+1 G>A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
406-1 G>A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
E92X	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
E92K	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
Q98X	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
457TAT>G	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
D110H	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
R117C	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
R117H	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
Y122X	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
574delA	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
621+1 G>T	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	HET
663delT	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
G178R	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
711+1 G>T	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
711+3 A>G	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
711+5 G>A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
712-1 G>T	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
H199Y	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
P205S	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
L206W	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
Q220X	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
852del22	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
1078delT	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
G330X	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
R334W	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
I336K	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
T338I	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
S341P	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
1154insTC	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
R347H	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
R347P	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
R352Q	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
1213delT	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
1248+1G>A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
1259insA	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
W401X (c.1202G>A)	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
W401X (c.1203G>A)	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
1341+1G>A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A

MiSeqDx® CF 139 Variant	Tube A	Tube B	Tube C	Tube D	Tube E	Tube F
<i>PolyTG/PolyT</i>	<i>NR'</i>	<i>NR'</i>	<i>TT/ST</i>	<i>NR'</i>	<i>NR'</i>	<i>NR'</i>
1461ins4	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
A455E	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
1525-1G>A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
S466X (C>A)	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
S466X (C>G)	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
L467P	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
1548delG	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
S489X	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
S492F	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
Q493X	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
I507del	N/A	N/A	HET	HET	N/A	N/A
F508del	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
1677delTA	N/A	N/A	HET	HET	N/A	N/A
V520F	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
Q525X	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
1717-8G>A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
I717-1G>A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
G542X	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
S549R (c.1645A>C)	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
S549R (c.1647T>G)	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
S549N	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
G551D	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
Q552X	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
R553X	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
A559T	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
R560T	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
R560K	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
1811+1.6kb A>G	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
1812-1 G>A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
E585X	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
I898-1 G>A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
1898+3 A>G	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
2143delT	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
R709X	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
K710X	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
2183AA>G	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
2184insA	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
2184delA	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
2307insA	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
L732X	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
2347delG	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
R764X	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
2585delT	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
E822X	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
2622+1G>A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
E831X	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET

MiSeqDx® CF 139 Variant	Tube A	Tube B	Tube C	Tube D	Tube E	Tube F
W846X	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
R851X	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
2711delT	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
2789+5G>A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
Q890X	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	HET
L927P	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
S945L	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
3007delG	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
G970R	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
3120G>A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
3120+1G>A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
3121+1G>A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
3272-26A>G	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
L1065P	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
R1066C	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
R1066H	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
L1077P	N/A	HET	N/A	N/A	HET	N/A
W1089X	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
Y1092X (C>A)	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
Y1092X (C>G)	N/A	N/A	HET	N/A	N/A	N/A
M1101K	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
E1104X	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
R1158X	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
R1162X	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
3659delC	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
A5196X	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
W1204X (c.3611G>A)	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
W1204X (c.3612G>A)	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
3791delC	N/A	N/A	N/A	HET	N/A	N/A
3849+10kb C>T	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
G1244E	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	HET
3876delA	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
S1251N	HET	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
3905insT	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
W1282X	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	N/A
4005+1G>A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
N1303K	N/A	HET	N/A	N/A	N/A	HET
4016insT	N/A	N/A	N/A	N/A	HET	N/A
Q1313X	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
4209TGTT>AA	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
CFTRdele22,23	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	HET
4382delA	HET	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
I506V	N/A	N/A	<i>NR'</i>	N/A	<i>NR'</i>	N/A
I507V	<i>NR'</i>	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
F508C	<i>NR'</i>	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A

Bold = ACMG-23
Italics = Conditionally Reported
N/A = Mutation not present
N/R = Not Reported