

Informationsblatt

Sequenzierservice

Erstkontakt

Bei **Erstkontakt** bitten wir um Kontaktaufnahme über folgende E-Mail-Adresse: sequenzierservice@medunigraz.at. Gerne erhalten Sie von uns ein Anbot.

Aufträge / Versand der Proben

Für **Aufträge** (bitte um Vorankündigung: sequenzierservice@medunigraz.at) übermitteln Sie bitte

- den **Untersuchungsauftrag** mit
- dem **Probenformular** und
- den **Proben** an folgende Adresse:

Institut für Humangenetik
[Sequenzierservice](#)
Neue Stiftingtalstraße 2
8010 Graz

Das **Probenformular** und den **Untersuchungsauftrag** bitte **außen am Paket** anbringen!

Anreicherung / Exom Sequenzierung / Sekundäranalyse

Die Anreicherung erfolgt mittels **Twist Exome 2.0 plus Comprehensive Exome Spike-in** und **Twist Mitochondrial Panel** (Firma TWIST Bioscience). Das Targetfile zum Panel ist im bed-Format (HG38) auf Anfrage unter sequenzierservice@medunigraz.at erhältlich.

Abruf der Sequenzierdaten

Die Daten werden über einen personalisierten Zugang zum gesicherten Netzwerk bereitgestellt. Für den Zugriff wird ein **externer VPN-Zugang** eingerichtet (Zwei-Faktor-Authentifizierung; Duo Mobile App).

- Folgende **Dateiformate** sind u.a. abrufbar:
 - FASTQ-Dateien
 - BAM-Datei (Binary Alignment Map)
 - VCF-Datei (SNV + InDels) für Single Nucleotide Variants und Insertion/Deletion-Mutationen [Verifizierung: Sensitivität / Spezifität: SNVs 99,4 % / 99,6 %; InDels 98,1 % / 96,9 %]
 - VCF-Datei (SV) für strukturelle Varianten
 - VCF-Datei (CNV) für Kopienzahlvarianten

Siehe auch: [Dragen manual](https://support-docs.illumina.com/SW/DRAGEN_v310/Content/SW/DRAGEN/GPIpipelineIntro_fDG.htm) (https://support-docs.illumina.com/SW/DRAGEN_v310/Content/SW/DRAGEN/GPIpipelineIntro_fDG.htm)

Ihre **Daten** sind in der Regel **2 - 3 Wochen nach Auftragseingang abrufbar** (Donnerstagnachmittag). Sollte es zu Verzögerungen kommen, werden Sie per E-Mail informiert.

Ebenso werden Sie benachrichtigt, wenn die Qualitätswerte des Sequenzierlaufs abweichen. Diese sind auf Anfrage erhältlich.

Ihre **Daten** sind **für drei Monate abrufbar** und werden **danach nicht archiviert**. Ebenso werden zugesandte Proben nicht archiviert.