

Модул за анализа TruSight Oncology Comprehensive (EU) за софтверот Local Run Manager

Водич за работниот тек

Овој документ и неговата содржина се сопственост на Illumina, Inc. и нејзините филијали („Illumina“) и се наменети исклучиво за договорна употреба од страна на нејзините клиенти во врска со употребата на производите опишани овде и за никаква друга цел. Овој документ и неговата содржина не смеат да се користат или дистрибуираат за никаква друга цел и/или на друг начин да се пренесуваат, обелоденуваат или репродуцираат без претходна писмена согласност од Illumina. Со овој документ Illumina не пренесува никаква лиценца заштитена со патент, заштитен знак, авторско право или обичајни и слични права на трети страни.

Квалификуваниот и соодветно обучен персонал мора строго и без никакви отстапки да се придржува до упатствата дадени во овој документ за да се загарантира правилна и безбедна употреба на производите опишани во него. Пред да започнете да ги користите таквите производи, мора да ја прочитате целата содржината на овој документ и да ја разберете.

ДОКОЛКУ НЕ ГИ ПРОЧИТАТЕ ЦЕЛОСНО И НЕ СЕ ПРИДРЖУВАТЕ ДО УПАТСТВОТА ДАДЕНИ ВО ОВОЈ ДОКУМЕНТ, МОЖЕ ДА ДОЈДЕ ДО ОШТЕТУВАЊЕ НА ПРОИЗВОДИТЕ, ПОВРЕДИ НА КОРИСНИЦИТЕ ИЛИ ДРУГИ ЛИЦА И ОШТЕТУВАЊЕ НА ДРУГАТА СОПСТВЕНОСТ, СО ШТО СЕ ПОНИШТУВААТ СИТЕ ГАРАНЦИИ КОИ СЕ ОДНЕСУВААТ НА ПРОИЗВОДИТЕ.

ILLUMINA НЕ ПРЕЗЕМА НИКАКВА ОДГОВОРНОСТ ЗА ШТЕТИТЕ КОИ НАСТАНАЛЕ ПОРАДИ НЕПРАВИЛНА УПОТРЕБА НА ПРОИЗВОДИТЕ КАКО ШТО Е ОПИШАНО ОВДЕ (ВКЛУЧУВАЈЌИ ГИ И НИВНИТЕ ДЕЛОВИ ИЛИ СОФТВЕР).

© 2024 година Illumina, Inc. Сите права се задржани.

Сите заштитни знаци се сопственост на Illumina, Inc. или на нивните соодветни сопственици. Конкретни информации за заштитните знаци побарајте на www.illumina.com/company/legal.html.

Содржина

Преглед	1
За овој водич	1
Внесување информации за обработката	2
Информации за модулот за анализа TSO Comprehensive (EU)	2
Поставување параметри за обработка	3
Наведете примероци за обработката	4
Уредување обработка и иницирање секвенционирање	8
Методи на анализа	9
Контрола на квалитетот на обработката	9
Генерирање FASTQ	9
Порамнување ДНК и Корекција на грешки	10
Одредување мали варијанти	10
Анотација на мали варијанти	12
Одредување амплификација на гени	13
Мутациско оптоварување на тумор	13
Статус на нестабилност на микросателит	14
Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на ДНК	14
Давање извештај за мала длабочина за примерок од библиотечен материјал на ДНК. ...	15
Порамнување на РНК	15
Одредување фузии на РНК	16
Одредување варијанта на спојување на РНК	17
Спојување РНК-фузии	17
Анотација на варијанта на спојување на РНК	17
Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на РНК	18
Транскрипти	18
Контролно известување	18
Одредување придружна дијагностика	19
Профилирање варијанти на тумор	20
Излезен резултат од анализата	23
Датотеки	23
Извештаи за резултатите	23
Лист за примерок	53
Контролен извештај за излезни податоци	55
Излезни мерни показатели	59
Структура на излезна папка	65
Приказ на резултатите од анализата	66
Примероци и резултати	66

Обновување извештај	70
Обновување извештај или повторно ставање анализа во ред на чекање	71
Приказ на резултатите од обновувањето извештај	71
Решавање проблеми	72
Додаток А Дијаграм за мерните показатели за контрола на квалитет	74
Додаток Б Мерни показатели за контрола на квалитет	76
Мерни показатели за контрола на квалитет	76
Проширени мерни показатели за ДНК	82
Проширени мерни показатели за РНК	83
Додаток В Референца за извештајот TSO Comprehensive (EU)	85
Додаток D MNV, индели и делеции во EGFR и RET, кои може да се детектираат со фазен одредувач на варијанти	88
Додаток Е Инсталирајте база на знаење	119
Додаток F Сајбер-безбедност	121
Софтвер за заштита од вируси или од злонамерни програми	121
Сертификат за анализата TSO Comprehensive	121
Обновување безбедносен сертификат	122
Техничка помош	123
Претходни ревизии	124

Преглед

Модулот за сеопфатна анализа на онкологија Illumina® Local Run Manager TruSight™ (EU) (Модул за анализа TSO Comprehensive (EU)) ги анализира отчитувањата на секвенционирањето на библиотечните материјали на ДНК и РНК подготвени со користење на анализата TruSight Oncology Comprehensive (EU) (TSO Comprehensive (EU)). Погледнете во *Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789)* за предвидената употреба на анализата TSO Comprehensive (EU).

Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) поддржува поставување на обработката, секвенционирање, анализа и давање извештаи во поглед на подготвениот библиотечен материјал на ДНК и РНК. За примероци од пациенти, Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) генерира:

- Извештај TSO Comprehensive (EU) за секој примерок од пациент, во кој се вклучени резултати од придружната дијагностика, профилирање на туморот и контрола на квалитетот (достапни во формат PDF и JSON).
- Датотека за извештај за мала длабочина во формат раздвоен со картички (*.tsv) за секој примерок од пациент. Датотеката вклучува листа на геномски позиции (анотирани со симболи за гени) кои немаат доволна длабочина на секвенционирање за да може да се исклучи можноста за присуство на мала варијанта во библиотечниот материјал на ДНК.
- Датотека за мерни показатели за контрола на квалитет (*.tsv), во која се вклучени статусот на анализата и мерните показатели за контрола на квалитет, за сите примероци од пациенти во обработката со секвенционирање.

За контролите, Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) генерира контролен излезен извештај (*.tsv) вклучувајќи ги резултатите од контролата на квалитетот за сите контроли во обработката со секвенционирање.

Софтверскиот пакет TSO Comprehensive (EU) се користи за инсталирање на Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) и придружните софтверски компоненти. Пакетот TSO Comprehensive (EU) Claims е инсталиран во Модул за анализа TSO Comprehensive (EU). За броевите на делови и броевите на верзии, погледнете во *Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789)*.

За овој водич

Овој водич дава инструкции за поставување параметри за извршување за секвенционирање и анализа со помош на Модул за анализа TSO Comprehensive (EU). За да можете да го користите софтверот, треба да имате основни познавања за сегашниот оперативен систем Windows и за корисничкиот интерфејс на веб-прелистувачот. За информации за контролната табла Local Run Manager Модул за анализа TruSight Oncology Comprehensive (EU) и системските поставки, погледнете во *Референтен водич за NextSeq 550Dx instrument (број на документ 1000000009513)*.

Внесување информации за обработката

Софтверот Модул за анализа TruSight Oncology Comprehensive (EU) се користи за поставување обработки на TSO Comprehensive (EU).

Пред да започнете со обработката, проверете дали е инсталирана компатибилна база на знаење (KB). Ако не е инсталирана компатибилна KB, погледнете во [Додаток E Инсталирајте база на знаење на страница 119](#).

Внесете ги информациите за поставување на обработката и примероците директно во Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).

Информации за модулот за анализа TSO Comprehensive (EU)

Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) вклучува информации за верзијата на модулот за анализа, KB и пакетот со побарувања на екранот Modules & Manifests (Модули и манифести).

1. Отворете го Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) на вашиот инструмент.
2. Преку менито Tools (Алатки) одете до екранот Modules & Manifests (Модули и манифести).
3. Изберете **TSO Comp (EU)** (TSO Comp (EU)).

На екранот Modules & Manifests (Модули и манифести) ќе се прикажат следниве информации за инсталација:

- **Device Identifier** (Идентификатор на уред) – Единствен идентификатор на уред за инсталираниот Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) и пакетот побарувања кој се однесува на него. На идентификаторот не влијае инсталираната верзија на KB.
- **Product Identifier** (Идентификатор на производот) – Верзијата на инсталираниот Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).
- **Modified On** (Изменето на) – Датумот и времето кога Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) бил последен пат инсталиран или ажуриран.
- **Sequencing Run Settings** (Поставки за обработка со секвенционирање) – Ги прикажува поставките за типот на отчитување (спарен-крај) и за должината на отчитувањето кои се однесуваат на Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).
- **Claims Installed** (Инсталирани побарувања) – Ги прикажува верзијата на инсталираниот пакет со побарувања и побарувањата за придружната дијагностика кои се однесуваат на него. Пакетот со побарувања ги вклучува побарувањата за предвидената намена на придружната дијагностика што ги оценува Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).

- **TSO Comprehensive Security Certificate** (TSO Comprehensive Безбедносен сертификат) – Сертификат HTTPS специфичен за овој инструмент. Потребен е за далечински пристап со користење на веб-прелистувач на овој инструмент од друга машина во истата мрежа. Погледнете во [Додаток F Сајбер-безбедност на страница 121](#) за упатства за инсталација.
- **Knowledge Base Version** (Верзија на базата на знаење) – Погледнете во [Додаток E Инсталирајте база на знаење на страница 119](#) за упатства за инсталирање или ажурирање на базата на знаење. Во овој дел се дадени информации за инсталација на базата на знаење за следниве полиња:

Поле	Опис
Name (Назив)	Име на KB
Version (Верзија)	Верзија на KB
RefSeq Version (Верзија на RefSeq)	Верзијата на RefSeq што е вклучена во KB. За анотацијата на CDx, транскриптите RefSeq потекнуваат од предвидувачот на ефекти врз варијантите на Ensembl (VEP) ¹ и се прикажува верзијата на VEP. За анотацијата за профилирање на туморот, прикажаната верзија на RefSeq означува од кое издание на анотацијата на Homo sapiens на NCBI ² потекнува.
Published (Објавено)	Датум на објавување на KB
Installed (Инсталирано)	Датум на инсталирање на KB
State (Состојба)	Состојба на инсталацијата на KB. Се прикажува како Ready (Подготвено) кога ќе заврши инсталацијата.

¹ McLaren W, Gil L, Hunt SE, et al. The ensembl variant effect predictor. Genom Biol. 2016 Jun 6, 17(1):122.g.

² NCBI Homo sapiens Updated Annotation Release 105.20201022.

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/annotation_euk/Homo_sapiens/105.20201022.

Поставување параметри за обработка

1. Најавете се на Local Run Manager на инструментот или од вмрежен компјутер.
2. Изберете **Create Run** (Создај обработка), па изберете **TSO Comp (EU)** (TSO Comp (EU)).
3. Внесете име на обработката што ја идентификува обработката од секвенцирањето до анализата со следниве критериуми.
 - Од 1 – 40 знаци.
 - Само алфанумерички знаци, долни црти или цртички.
 - Пред и по долните црти и цртичките мора да има алфанумерички знак.
 - Уникатно за сите обработки на инструментот.

4. [Изборно] Внесете опис на обработката за полесно идентификување на обработката со следниве критериуми.
 - Од 1 – 150 знаци.
 - Само алфанумерички знаци или празни места.
 - Пред и по празните места мора да има алфанумерички знак.

Наведете примероци за обработката

Наведете примероци за обработката со една од следниве опции:

- **Enter samples manually** (Рачно внесување примероци) – Користете ја празната табела на долниот дел на екранот Create Run (Создај обработка).
- **Import samples sheet** (Лист за свезување примероци) – Појдете до надворешна датотека во формат со вредности разделени со запирка (*.csv).



ВНИМАНИЕ

Разликите помеѓу примероците и индексните прајмери предизвикуваат неточни резултати поради губење на позитивната идентификација на примерокот. Внесете ги идентификациите на примероците и назначете индекси во Local Run Manager (Локален управник за обработка) пред да ја започнете подготовката на библиотечниот материјал. Евидентирајте ги идентификациите на примероците, индексите и ориентацијата на плочата со бунари за референца за време на подготовката на библиотечниот материјал.



ВНИМАНИЕ

За да се избегне загуба на податоци, погрижете се инсталацијата на KB да не биде во тек пред да ја зачувате обработката.

Рачно внесување примероци

1. Внесете ја уникатната идентификација на примерокот во полето Sample ID (Идентификација на примерок) со следниве критериуми. **Додајте ги сите контроли пред примероците за наменетата употреба.** Повеќе информации може да најдете во делот [Контроли на страница 6](#).
 - Од 1 – 25 знаци.
 - Само алфанумерички знаци, долни црти или црточки.
 - Пред и по долните црти и црточките мора да има алфанумерички знак.
2. [Изборно] Внесете опис на примерокот во полето Sample Description (Опис на примерок) со следниве критериуми.
 - Од 1 – 50 знаци.
 - Само алфанумерички знаци, црточки, долни црти или празни места.
 - Пред и по црточките, празните места или долните црти мора да има алфанумерички знак.

3. Изберете индекс за библиотечниот материјал на ДНК и/или РНК подготвен од примерокот.
 - Погрижете се примероците од РНК и ДНК да бидат во посебни колони.
 - Полето DNA i7+i5 Sequence (Секвенца на ДНК i7+i5) автоматски се пополнува откако ќе се избере идентификација на индексот на ДНК. Полето RNA i7+i5 Sequence (Секвенца на РНК i7+i5) автоматски се пополнува откако ќе се избере идентификација на индексот на РНК. Во прилог на резимето овде, погледнете во делот Број на библиотеки и избирање индекси во *Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789)* за избор на идентификација на индексот.
 - За библиотечниот материјал од примероци на ДНК, изберете уникатна идентификација на индексот (UPxx или CPxx индекси) од паѓачкиот список за идентификации на индексите на ДНК.
 - За библиотечниот материјал од примероци на РНК, изберете уникатна идентификација на индексот (само UPxx) од паѓачкиот список на идентификации на индексите на РНК.
 - Ако има вкупно три библиотеки во обработката, следете ги упатствата за избор на индекси во *Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789)*.
4. Користете го полето Tumor Type (Тип тумор) за да назначите тип тумор за секој примерок, така што ќе го изберете најконкретниот тип тумор што е достапен.
 - Пребарајте го списокот на достапни типови тумори. Изберете од паѓачкото мени, користете пребарување на клучни зборови или користете го копчето Search (Пребарување). Погледнете во [Избирање тип тумор на страница 6](#).
5. Наведете пол. За контролите, полот е непознат.
6. [Изборно] Изберете **Export to CSV** (Извези во CSV) за да ги извезете информациите за примероците во датотека.
7. Прегледајте ги информациите на екранот Create Run (Создади обработка). Неточните информации може да влијаат врз резултатите.
8. Изберете **Save Run** (Зачувај ја обработката).

Увезување примероци

1. Изберете **Import CSV** (Увези CSV) и појдете до локацијата на датотеката со информации за примероците. Постојат два типа датотеки што може да ги увезете.
 - Изберете **Download CSV** (Преземи CSV) на екранот Create Run (Создади обработка) за да преземете нов шаблон со информации за примероците. Датотеката CSV ги содржи потребните наслови на колони и формат за увезување. Внесете ги информациите за примероците во секоја колона за примероците што се обработуваат. Во колоната Tumor Type (Тип тумор), внесете го поимот за типот тумор или кодот кој се однесува на него

(прочитајте го делот [Преземање типови тумори на страница 8](#)). Полето Tumor Type (Тип тумор) исто така се користи за да се назначат примероци како контролни (погледнете го делот [Контроли на страница 6](#)).

- Користете ја датотеката со информации за примероците извезена од Local Run Manager со функцијата Export to CSV (Извези во CSV).
2. На екранот Create Run (Создади обработка), прегледајте ги увезените информации. Неточните информации може да влијаат врз резултатите.
 3. [Изборно] Изберете **Export to CSV** (Извези во CSV) за да ги извезете информациите за примероците во надворешна датотека.
 4. Изберете **Save Run** (Зачувај ја обработката).

Контроли

TSO Comprehensive (EU) бара употреба на TruSight Oncology Controls. Со назначувањето на примерокот како контролен, полот на примерокот автоматски се поставува како Непознат. За да назначите одреден примерок како контролен, изберете еден од четирите контролни типови од полето Tumor Type (Тип тумор):

- Надворешна контрола на ДНК (позитивна контрола на ДНК)
- Надворешна контрола на РНК (позитивна контрола на РНК)
- Контрола на ДНК без шаблон
- Контрола без шаблон за РНК

Повеќе информации за поставувањето типови тумор за сите типови примероци при поставување на обработката, може да прочитате во [Избирање тип тумор на страница 6](#).

Само по еден од секој контролен тип може да се наведе во рамките на една обработка. Само еден библиотечен материјал на ДНК може да се наведе за Надворешна контрола на ДНК или Контрола без шаблон на ДНК. Само еден библиотечен материјал на РНК може да се наведе за Надворешна контрола на РНК или Контрола без шаблон на РНК. Контролите без шаблон на ДНК или РНК не се земаат предвид за максималниот број на библиотечни материјали во обработката.

Погледнете во *Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789)* за повеќе информации за користењето на контролните примероци.

Избирање тип тумор

Мора да се наведе тип тумор за секој примерок. Освен за контролните типови, типовите тумор се добиваат од инсталираната КВ и може да се изменети во ажурираните верзии на КВ.

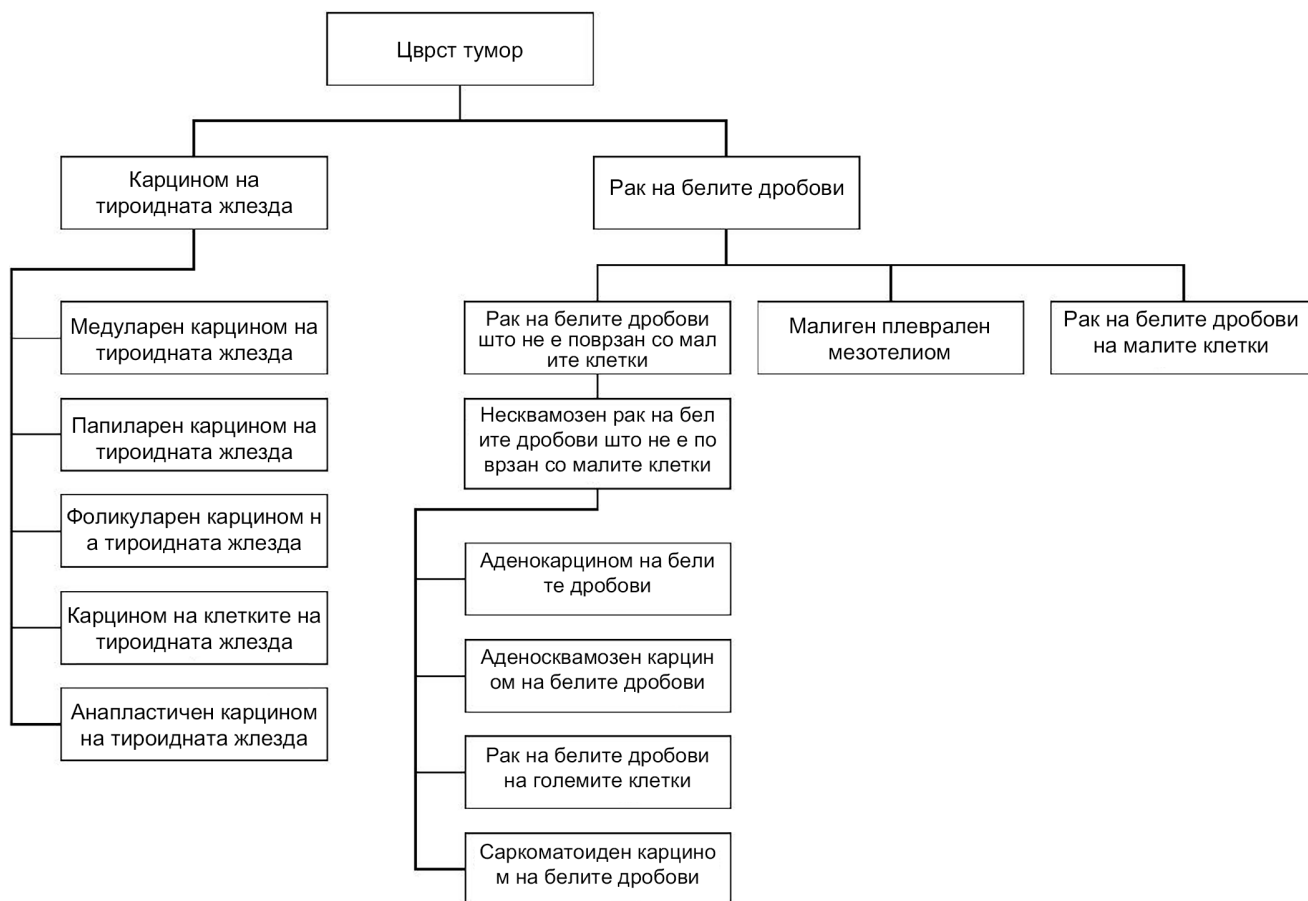


ВНИМАНИЕ

Избирањето неточен тип тумор може да доведе до неточни резултати. Разрешете ги предупредувањата што ќе се појават при наведувањето типови тумори за да избегнете неуспешна анализа.

Термините за типови тумори се дел од хиерархиската онтологија на болеста во КВ, којашто е конструирана како група односи на надредени и подредени елементи. На пример, терминот рак на белите дробови што не е ситноклеточен е подреден елемент за рак на белите дробови, бидејќи рак на белите дробови што не е ситноклеточен е тип рак на белите дробови. [Слика 1](#) претставува подгрупа на примерот за онтологија на болест, прикажувајќи ги цврстиот тумор како основен термин и термините поврзани со рак на белите дробови и рак на тироидната жлезда (другите типови карцином не се прикажани). Терминот што е поврзан преку односите на надредени и подредени елементи со термините од пониско ниво се нарекува предок. Поврзаните термини од пониско ниво се потомци на терминот-предок. На пример, рак на белите дробови е предок на аденокарцином на белите дробови и ситноклеточен рак на белите дробови, а медуларен карцином на тироидната жлезда е потомок на карцином на тироидната жлезда и цврст тумор.

Слика 1 Пример за подгрупа на онтологијата на болеста



Избраниот тип тумор за примерокот од пациент влијае врз:

- Предвидените употреби на придружната дијагностика коишто се проценуваат за примерокот. Само примероците од пациенти со тип тумор што точно се совпаѓа или е потомок на типот карцином за предвидената употреба на придружната дијагностика се проценуваат за таквото тврдење.
- Кои варијанти за профилирање на туморот се вклучени во извештајот TSO Comprehensive (EU). Погледнете во делот [Профилирање варијанти на тумор на страница 20](#).

Изберете тип тумор со помош на екранот Create Run (Создади обработка). Типот тумор може да се постави и со увезување датотека CSV која содржи тип тумор (погледнете во делот [Увезување примероци на страница 5](#)).

1. Кликнете двапати на ќелијата Tumor Type (Тип тумор) за да ги видите достапните типови тумори. Достапните типови тумори се прикажани во хиерархиски список организиран по азбучен ред. Полето Tumor Type (Тип тумор) исто така се користи за да се назначи контролен тип за контролни примероци (погледнете во делот [Контроли на страница 6](#)).
2. Користете ја листата или лентата за пребарување на горниот дел на прозорецот Tumor Type (Тип тумор) за да го изберете саканиот тип тумор.

Преземање типови тумори

Целосниот список на достапни типови тумори во TSV-формат може да се преземе од екранот Create Run (Создавање обработка) со копчето **Download Tumor Types TSV** (Преземи TSV-датотека со типови тумори). Списокот ги содржи следниве информации:

- Терминот за тип тумор видлив во корисничкиот интерфејс.
- Целосната патека на типот тумор во хиерархијата на типот тумор (онтологија на болеста).
- Кодот што го користи Local Run Manager за да го идентификува типот тумор.

Уредување обработка и иницирање секвенционирање

За упатства за уредување на информациите за обработката и иницирање на секвенционирањето, погледнете во *Референтен водич за NextSeq 550Dx instrument (број на документ 1000000009513)*. Анализите и давањето на извештаите ќе започнат по завршувањето на обработката со секвенционирање.

Во поглед на зачувувањето, од една обработка со секвенционирање може да се добијат излезни податоци од 40 – 100 GB. Од секундарната анализа од обработката со секвенционирање може да се добијат излезни податоци од 100 – 200 GB.

Методи на анализа

Откако ќе ги собере податоците за секвенционирањето, Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) ги обработува за да:

- Изврши контрола на квалитетот.
- Детектира варијанти.
- Го одреди статусот на туморски мутациски товар (TMB) и статусот на нестабилност на микросателитот (MSI).
- Ги одреди резултатите од придружната дијагностика.
- Го процени клиничкото значење и потенцијалното клиничко значење на откриените варијанти.
- Даде извештаи за резултатите.

Во следниве делови се опишани методите на анализа.

Контрола на квалитетот на обработката

Мерните показатели за квалитетот на обработката со секвенционирање се евалуираат со цел да се утврди дали се во рамките на прифатлив опсег. Вкупниот процент отчитувања кои го поминуваат филтерот се споредува со минималниот праг. За Отчитувањето 1 и Отчитувањето 2, просечниот процент на бази е $\geq Q30$, со што може да се предвиди веројатноста за неточно одредување база (Q-оценка), а тие исто така се споредуваат со минималниот праг. Ако вредностите за секој од овие три мерни показатели ги исполнуваат спецификациите, тогаш контролата на квалитет за обработката е PASS (УСПЕШНО) и анализата продолжува. Ако вредноста за кој било од мерните показатели не ги исполни спецификациите, тогаш контролата на квалитет за обработката е FAIL (НЕУСПЕШНО) и анализата не продолжува. Повеќе информации може да прочитате во [Мерни показатели за контрола на квалитет на страница 76](#).

Генерирање FASTQ

Податоците од секвенционирањето што се зачувуваат во формат BCL се демултиплексираат со користење секвенци на индекс уникатни за секој примерок додаден при чекорот за подготовка на библиотечниот материјал, за да се доделат кластери на библиотечниот материјал од кој потекнуваат. Секој кластер содржи два индекса (секвенци i5 и i7, по еден на секој крај од библиотечниот фрагмент). Комбинацијата на тие индексни секвенци се користи за демултиплексирање на здружените библиотеки.

По демултиплексирањето, се генерираат датотеки FASTQ. Овие датотеки ги содржат отчитувања од секвенционирањето за секој поединечен библиотечен материјал од примерокот и поврзаните оценки за квалитет за секое одредување на базите, не земајќи ги предвид отчитувањата од кластерите што не го поминале филтерот.

Порамнување ДНК и Корекција на грешки

Порамнувањето на ДНК и корекцијата на грешки опфаќа порамнување на отчитувањата на секвенционирањето добиени од примерокот на библиотечниот материјал на ДНК со референтен геном, како и корекција на грешките во отчитувањата на секвенционирањето пред одредувањето на варијантата.

При чекорот на порамнување се користи порамнувач Бароус-Вилер (BWA-MEM) со програмата SAMtools за да се порамнат секвенците на ДНК во датотеките FASTQ со референтниот геном hg19, при што се генерираат датотеки BAM (*.bam) и индексни датотеки BAM (*.bam.bai).

Првичните датотеки BAM се обработуваат за да се отстранат грешките (вклучително и грешките внесени при PCR-амплификацијата или при секвенционирањето), каде што отчитувањата добиени од истиот единствен молекул на ДНК се собираат во единствена репрезентативна секвенца, користејќи го нивниот единствен молекуларен идентификатор (UMI) кој се инкорпорира во фрагментите на библиотечниот материјал при неговата подготовка.

Вториот круг порамнување со помош на BWA-MEM и SAMtools се врши на отчитувањата собрани на UMI, што резултира со втора група датотеки BAM со соодветни индексни датотеки BAM. Овие датотеки BAM се користат како влезен податок за да се одреди амплификацијата на гените.

На крај, кандидатските инсерции и делеции се идентификуваат од собраните порамнувања BAM, а паровите отчитувања се порамнуваат повторно со тие кандидатски инсерции и делеции, за да се зачуваат сигналите за инсерциите и делециите кои можеби биле превидени поради погрешно порамнување. Истовремено, паровите отчитувања што се преклопуваат се спојуваат (се комбинираат биоинформатички) во единствено консензусно отчитување. Сите отчитувања потоа резултираат со трета група датотеки BAM со соодветни индексни датотеки BAM. Овие датотеки BAM се користат како влезен податок за одредување мали варијанти, одредување на статусот на нестабилност на микросателитот (MSI) и контрола на квалитетот на библиотечниот материјал на ДНК.

Одредување мали варијанти

Одредувањето мали варијанти се врши за примерок од библиотечен материјал на ДНК (со исклучок на контролните примероци на ДНК без шаблон) за да се детектираат мали варијанти, вклучително и варијанти со еден нуклеотид (SNV), варијанти со повеќе нуклеотиди (MNV) со најмногу 3 базни парови (bp) во должина, и инсерции и делеции со најмногу 25 bp во должина. За одредени MNV, индели (еден или повеќе нуклеотиди заменети со еден или повеќе нуклеотиди кои не се SNV или MNV) и делеции, може да биде потребен фазен пристап за да може да се детектираат. Однапред дефинирана група MNV, индели и делеции се детектираат за гените EGFR

и RET (погледнете во [Додаток D MNV, индели и делеции во EGFR и RET, кои може да се детектираат со фазен одредувач на варијанти на страница 88](#)) користејќи го фазниот пристап. Фазниот пристап за одредување мали варијанти е ограничен само на овие варијанти. Алгоритмите за одредување варијанти не прават разлика помеѓу соматски и герминативни варијанти.

Детекција на мали варијанти

Датотеките BAM во кои се коригирани грешките (собрани и повторно порамнети инсерции и делеции) се користат како влезен податок од страна на алгоритмот за првично одредување варијанта за да се детектираат мали варијанти. Од чекорот за првичното одредување варијанта се добиваат нефилтрирани датотеки во формат за одредување геномски варијанти (gVCF). Датотеките gVCF содржат упатувања или одредување варијанти за секој локус кој е предмет на анализата TSO Comprehensive (EU).

Филтрирање мали варијанти

Кандидатските варијанти потоа се филтрираат за повторливи (специфични за анализата) артефакти и артефакти од обработката на примерокот (како деаминација или оксидација). За да се земат предвид артефактите кои се специфични за анализата, се пресметува приспособена оценка за квалитет, така што запазената зачестеност на варијантата се споредува со основната дистрибуција на шум за истата локација. Оваа дистрибуција е изведена од профилирање на збир на нормални примероци што одговараат на популацијата за предвидената употреба (Solid-FFPE) со различни квалитети преку анализата TSO Comprehensive (EU). За да се опишат артефактите специфични за примерокот, отчитувањата што го поддржуваат одредувањето на варијантите се стратифицирани според стапката на грешка. Отчитувањата што потекнуваат од двојни/споени отчитувања имаат најниска стапка на грешка, а отчитувањата што потекнуваат од еднонасочни отчитувања (недвојни/неспоени) имаат најголема стапка на грешка. Овие стапки на грешка се проценуваат така што се евалуираат сите локуси за кои пријавената зачестеност на варијантни алели е под 5 %. Нереферентните отчитувања на овие локации во голема мера се должат на грешка. Вистинските соматски настани, поради нивната релативна реткост, нема значително да влијаат врз овие проценки на стапката на грешка. Бидејќи овие класи на отчитување, двојни/споени и еднонасочни се со различни стапки на грешки кои се специфични за примерокот, за да може сигурно да се детектира кандидатската варијанта, може да бидат потребни повеќе или помалку отчитувања како функција од таа стапка на грешка. На пример, при длабочина на покриеност од 200 отчитувања, варијантата може со сигурност да се одреди со три висококвалитетни придружни отчитувања или, пак, со пет придружни отчитувања со понизок квалитет.

Кандидатските варијанти за кои нема доволно поддршка при отчитувањето врз основа на овој модел на грешки или, пак, кои имаат ниско приспособени оценки за квалитет, се означуваат со знаменцето на филтерот LowSupport и се сметаат за референтни одредувања. Ако и локацијата е со недоволна покриеност за одредување варијанти (помалку од 100x), варијантата се означува со знаменцето на филтерот LowDP и се смета дека не е одредена. Варијантите со висока

превалентност во COSMIC3 се со понизок праг за секој од овие мерни показатели за квалитет, во споредба со варијантите кои не се COSMIC. Преку овој чекор на филтрирање се добиваат филтрирани датотеки gVCF.

Развој на мали варијанти во фази

Фазното одредување варијанти се користи за да се идентификуваат одредени MNV, индели и делеции во гените EGFR и RET. Алгоритамот ги идентификува варијантите во гените EGFR и RET кои се кандидати за развој во фази во филтрираните датотеки gVCF од претходниот чекор и ги уредува варијантите во локалните соседности. Потоа ја експлоатира коригираната датотека BAM и бара каков било доказ дека овие мали варијанти се јавуваат во истите клонални потпопулации едни со други (во фаза едни со други). Отчитувањата кои се преклопуваат се групираат во соседностите, во минимален збир кластери кои ги содржат истите варијанти. Варијантите се детектираат со проверка на низите од Концизниот идиосинкратичен извештај за порамнувањето празнини (CIGAR) во датотеката BAM и споредување на отчитаните секвенци со секвенцата од референтниот геном.

Спојување мали варијанти

На крајот, MNV, инделите и делециите детектирани со фазно одредување варијанти се спојуваат во филтрирани датотеки gVCF. Само оние MNV, индели и делеции од однапред дефинираната листа на варијанти во гените EGFR и RET ги исполнуваат условите за спојување во gVCF. Погледнете во [Додаток D MNV, индели и делеции во EGFR и RET, кои може да се детектираат со фазен одредувач на варијанти на страница 88](#). MNV, инделите и делециите од фазното одредување варијанти, имаат предност пред оние што можеби постојат во gVCF од чекорот за првичното одредување варијанти. Преку овој чекор се добиваат споени датотеки gVCF.

Анотација на мали варијанти

Детектираните мали варијанти се аотираат со системот за аотирање Nirvana, со информации од базата на податоци RefSeq, како и различни бази на податоци за популации (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes и gnomAD). Анотацијата на малите варијанти се врши независно неколку пати, како што е опишано во следниве делови.

Статични бази на податоци за анотации за пресметување TMB

За анотација на филтрираните мали варијанти со статични бази на податоци за анотации (кои не се ажурираат) за подоцнежено пресметување на TMB се користи Nirvana (погледнете го делот [Мутациско оптоварување на тумор на страница 13](#)). Како влезен податок се користи gVCF од чекорот за развој по фази на малите варијанти (погледнете во [Одредување мали варијанти на страница 10](#)). Варијантите детектирани со фазното одредување на варијантите не се користат за пресметување TMB.

Статични база на податоци за анотации за одредување придружна дијагностика

За анотација на филтрираните мали варијанти со статични бази на податоци за анотации (кои не се ажурираат) за подоцнежнo одредување придружна дијагностика се користи Nirvana (погледнете во делот [Одредување придружна дијагностика на страница 19](#)). Како влезен податок се користи gVCF од чекорот за развој по фази на малите варијанти (погледнете во [Одредување мали варијанти на страница 10](#)).

База на податоци RefSeq за профилирање тумор која може да се ажурира

За анотација на филтрираните мали варијанти со база на податоци RefSeq која може да се ажурира како дел од подоцнежниот процес на Профилирање варијанти на тумор се користи Nirvana (погледнете во [Профилирање варијанти на тумор на страница 20](#)). Базата на податоци RefSeq која може да се ажурира е вклучена како дел од KB и може да се ажурира повремено за да биде компатибилна со останата содржина на KB.

Одредување амплификација на гени

Одредувањето на амплификацијата на гените се врши за примерок од библиотечен материјал на РНК (со исклучок на контроли на РНК без шаблон). Се користи алгоритам за да се идентификуваат амплифицираните гени и да се пресмета вредноста на промената во преклопувањето за амплифицираните гени кои се предмет на анализата TSO Comprehensive (EU). Промена во преклопувањето за даден ген се добива од нормализираната длабочина на отчитување за генот во примерокот во однос на нормализираната длабочина на отчитување на диплоидните регии од истиот примерок. Промената во преклопувањето која ја надминува граничната вредност специфична за генот се смета за амплификација на ген. Овој чекор од анализата резултира со датотека VCF, што го сумира статусот на амплификацијата на гените и пресметаната промена во преклопувањето за секој таргетиран амплифициран ген.

Мутациско оптоварување на тумор

TMB се пресметува за библиотечен материјал на примероци на ДНК (со исклучок на контроли на ДНК без шаблон). Оценка за TMB се генерира од датотеката gVCF, којашто се генерира преку чекорот за филтрирање мали варијанти (погледнете во делот [Одредување мали варијанти на страница 10](#)) и анотациите генерирани за време на аотирањето на малите варијанти. SNV и варијантите на инсерции и делеции се вклучени при пресметувањето на оценката на TMB, која се добива со бројот на соматски варијанти кои не поттикнуваат развој по мегабаза (регија што може да се евалуира). Поттикнувачките мутации се идентификуваат и филтрираат врз основа на бројот на COSMIC. TSO Comprehensive (EU) не прави разлика помеѓу варијанти од соматско или герминативно потекло за целите на одредување на малите варијанти. Варијантите се означени

како веројатна герминативна линија за пресметување на оценката за TMB, со примена на комбинација од база на податоци за популацијата и подоцнежни стратегии за филтрирање на базата на податоци. Варијантите кои често се запазуваат во базата на податоци за популацијата најверојатно се герминативни. По филтрирањето на базата на податоци, прокси-филтерот ги означува варијантите како герминативни ако околу нив се наоѓаат варијанти кои базата на податоци ги означила како герминативни. Варијантите кои се идентификувани дека се веројатно герминативни не се дел од пресметката на оценката на TMB. Регијата што може да се евалуира динамички се приспособува на примерокот во зависност од длабочината на секвенционирање. Геномските регии со високо ниво на шум во заднината не се дел од пресметката за TMB. TMB се пресметува како број на соматски варијанти кои не се жаришта каде што VAF е $\geq 5\%$ поделено со големината на регијата што може да се евалуира.

Статус на нестабилност на микросателит

За да се одреди статусот на MSI кај еден примерок, се врши евалуација на вкупно 130 однапред дефинирани локации на MSI. За секоја локација, повторната дистрибуција на должината се споредува со панел со нормални примероци за да се види дали повторната дистрибуција значително се поместила. Крајната оценка за MSI се пресметува како бројот на нестабилни локации поделен со вкупниот број локации кои може да се искористат (локации со доволна покриеност). Примерокот се смета за MSI-H ако неговата оценка за MSI е $\geq 20,00\%$ и MS-стабилен ако неговата оценка за MSI е $< 20,00\%$.

Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на ДНК

Примероците од библиотечниот материјал на ДНК (само примероци од пациент) се проценуваат за потенцијална контаминација со ДНК од други примероци (туѓа ДНК) така што се комбинираат оценката за контаминација и p -вредноста за контаминација. Кај контаминирани примероци, има герминативни варијанти (полиморфизми со еден нуклеотид или SNP) со поместувања на VAF од очекуваните вредности од 0 %, 50 % или 100 %. Алгоритамот пресметува запис со оценка за веројатноста за сите вообичаени позиции на SNP каде што се пријавени одредувањата на SNV. Колку е поголема оценката за контаминација, толку е поголема веројатноста да има контаминација со туѓа ДНК. Со p -вредноста на преуредувањето се сумира оценката за нерамнотежа на хромозомот, со што се претставува севкупната веројатност на запазените одредувања на варијантите вдоль секој хромозом. Еден примерок се смета за контаминиран ако и оценката за контаминација и p -вредноста на преуредувањето се над однапред дефинираните прагови за квалитет. Ако се детектира контаминација, тогаш контролата на квалитет за библиотечниот материјал на ДНК ќе биде Fail (Неуспешно) и нема да има резултати за малите варијанти, амплификациите на гените, MSI или TMB. Исто така, ако резултатите од придружната дијагностика или профилирањето на туморот се потпираат на тоа дали ја поминале контролата на квалитет за библиотечниот материјал на ДНК, тогаш таквите резултати не се достапни.

Мерните показатели за контрола на квалитет се користат за да се процени валидноста на одредувањето мали варијанти, TMB, MSI и амплификацијата на гени за примероците од библиотечниот материјал на ДНК коишто ја поминале контролата на квалитет во поглед на контаминацијата. Ако примерокот библиотечен материјал е неуспешен во однос на еден или повеќе мерни показатели за квалитет, тогаш соодветниот тип варијанта или биомаркер не се даваат во извештајот. Поврзаната категорија за контрола на квалитетот во заглавието на извештајот се прикажува како FAIL (НЕУСПЕШНО). Исто така, резултатот од придружната дијагностика или профилирањето на туморот може да не е достапен ако се потпира на тоа дали поминала контролата на квалитет за една или повеќе од категориите за контрола на квалитет наведени подолу.

Резултатите од контролата на квалитетот за библиотечниот материјал на ДНК може да ги најдете во датотеката `MetricsOutput.tsv`. Повеќе информации може да најдете во [Излезни мерни показатели на страница 59](#).

Давање извештај за мала длабочина за примерок од библиотечен материјал на ДНК.

За секој примерок од пациент со библиотечен материјал на ДНК се генерира извештај за мала длабочина. Извештајот вклучува список на геномски позиции со вкупна длабочина на секвенционирање < 100 и за кои не е откриена мала варијанта. Овие позиции немаат доволна длабочина на секвенционирање за да може да се исклучи можноста за присуство на мала варијанта. Ако варијантата на алел е со доволна длабочина за секвенционирање, сè уште може да се детектираат варијанти со вкупна длабочина на секвенционирање < 100.

Соседните позиции со мала длабочина кои се преклопуваат со истите гени се комбинирани во опсези на геноми во извештајот за мала длабочина. Секој геномски опсег во извештајот се анутира со еден или повеќе симболи за гени RefSeq. Анотацијата RefSeq се врши врз основа на базата на податоци RefSeq која е вклучена како дел од KB и може да се смени при ажурирање на KB.

Деталите за содржината може да ги најдете во [Извештај за мала длабочина на страница 64](#).

Порамнување на РНК

Порамнувањето на РНК е направено за библиотечниот материјал на примероците Solid-FFPE на РНК. Порамнувањето на РНК опфаќа претходна обработка на непорамнетите отчитувања со секвенционирање, порамнување на отчитувањата со секвенционирање со референтен геном и постобработка на порамнетите отчитувања со секвенционирање.

1. Првин, секвенците на РНК во датотеките FASTQ се намалуваат до приближно 30 милиони отчитувања за примерокот од библиотечниот материјал на РНК. Намалувањето се врши така

што се избираат отчитувања по случаен избор од влезните датотеки FASTQ по распределбата на веројатноста. Потоа, краевите од секвенците РНК се кратат до максимална должина од 76 базни парови.

2. Претходно обработените отчитувања потоа се порамнуваат со референтниот геном hg19 и се идентификуваат споевите на кандидатите за спојување. Со овој чекор, за порамнетите отчитувања се генерираат датотеки BAM и индексни датотеки BAM, како и текстуална датотека разграничена со картичка за споевите на кандидатите за спојување.
3. На крајот, двојните отчитувања се означуваат во датотеки BAM, така што би можеле да се изземат од последователните чекори. Со овој чекор се генерираат датотеки BAM и индексни датотеки BAM кои се користат како влезни податоци при одредувањето фузии на РНК и одредувањето варијанта на спојување на РНК.

Одредување фузии на РНК

Одредувањето фузии се врши за примерок од библиотечен материјал Solid-FFPE на РНК (со исклучок на контролни примероци на РНК без шаблон). Кандидатските фузии се идентификуваат од аномални парови на отчитување (отчитувања кои се порамнуваат со различни хромозоми или во неочекувани ориентации) во датотеките BAM (генерирани при порамнувањето на РНК) за гени на фузии кои се предмет на анализата TSO Comprehensive (EU). Придружните отчитувања за фузиите се составуваат во контиги на кандидатските фузии. Контигите на кандидатските фузии потоа се порамнуваат со референтниот геном. Потоа овие контиги на кандидатските фузии се евалуираат во однос на различни филтри, пред да се дадат како детектирани. Овие филтри се сумирани во следната табела.

Филтер	Опис
Imprecise	Кандидат со ниска резолуција, не е составено одредување фузија.
RepeatOverlap	Фузијата се означува како преклопување со регија која се повторува. Се користи како филтер само за неединствено мапирање на кандидатски фузии.
WeakBreakend	Доказот за отчитувањето/порамнувањето на едната страна од фузијата е слаб. Овој филтер главно укажува дека отчитувањата се преклопуваат со фузијата само преку неколку базни парови. Исто така, може да укажува и на премногу хомологија.
DuplicateContig	Двете полуконтиги од фузијата се состојат од истата секвенца.
ContigIntragenic	При повторното порамнување на полуконтигите се креираат порамнувања кои го мапираат истиот ген од двете страни (или во рамките на 1 kb ако не се означени).
LowQ	Придружните отчитувања на единствената фузија се помали од однапред дефинираниот праг (прагот е 5 за 9 – 16 милиони отчитувања; 6 за 16 – 26 милиони отчитувања; 7 за 26 – 30 милиони отчитувања).

Дополнителни фузии може да се детектираат преку процесот RNA Splice Variant Calling (Одредување варијанта на спојување на РНК) (погледнете во делот [Одредување варијанта на спојување на РНК на страница 17](#) и [Спојување РНК-фузии на страница 17](#)).

Одредување варијанта на спојување на РНК

Одредувањето варијанта на спојување на РНК се врши за примерок од библиотечен материјал Solid-FFPE на РНК (со исклучок на контролни примероци на РНК без шаблон). Кандидатските варијанти на спојување (споеви) од порамнувањето на РНК се споредуваат со базата на податоци со познати транскрипти и основните параметри на варијантите на спојување на нетуморските споеви генерирани од збирот нормални примероци на FFPE од различни ткива. Секоја варијанта на спојување која се совпаѓа со базата на податоци или со основните параметри се филтрира, освен ако не е во група споеви со позната онтолошка функција. Ако има доволно придружно отчитување, кандидатот за варијантата на спојување се задржува. Со овој процес се идентификуваат и кандидатите за фузии на РНК (погледнете во делот [Спојување РНК-фузии на страница 17](#)).

Спојување РНК-фузии

Фузиите идентификувани при одредувањето РНК-фузии се спојуваат со фузиите од проксималните гени идентификувани при одредувањето варијанти на спојување на РНК. Потоа, тие се аотираат со симболи за гени или називи во согласност со статична база на податоци за транскрипти (Издание 19 на GENCODE). Резултатот од овој процес е група на одредувања на фузии кои ги исполнуваат условите за прикажување во извештај.

Анотација на варијанта на спојување на РНК

Детектираните варијанти на спојување на РНК се аотираат со помош на системот за аотирање Nirvana со информации од базата на податоци RefSeq. Анотацијата на варијантите на спојување се врши независно неколку пати, како што е опишано во следниве делови.

Статична база на податоци RefSeq за одредување придружна дијагностика

За анотација на детектираните варијанти на спојување РНК со статична база на податоци RefSeq (која не се ажурира) за подоцнежено одредување на придружната дијагностика се користи Nirvana (погледнете во делот [Одредување придружна дијагностика на страница 19](#)). Варијантите на спојување се аотираат со промените на ниво на транскрипт (засегнатите егзони во транскриптот на генот) во однос на RefSeq. Оваа база на податоци RefSeq е иста како и статичната база на податоци RefSeq која ја користи процесот за анотација на мали варијанти.

База на податоци RefSeq за профилирање тумор која може да се ажурира

За анотација на детектираните варијанти на спојување на РНК со база на податоци RefSeq која може да се ажурира како дел од подоцнежниот процес на Профилирање варијанти на тумор се користи Nirvana (погледнете во [Профилирање варијанти на тумор на страница 20](#)). Варијантите на спојување се анотираат со промените на ниво на транскрипт (засегнатите егзони во транскриптот на генот) во однос на RefSeq. Базата на податоци RefSeq која може да се ажурира е вклучена како дел од KB и може да се ажурира повремено за да биде компатибилна со останата содржина на KB.

Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на РНК

Мерните показатели за контрола на квалитет се користат за да се оцени валидноста на примероците Solid-FFPE од библиотечен материјал на РНК. Ако мерниот показател за контрола на квалитет не е во рамките на прифатливиот опсег, тогаш контролата на квалитет за библиотечниот материјал на РНК е FAIL (НЕУСПЕШНО) и нема да има достапни резултати за фузиите или за варијантите на спојување. Исто така, ако резултатите од придружната дијагностика или профилирањето на туморот се потпираат на тоа дали ја поминале контролата на квалитет за библиотечниот материјал на РНК, тогаш таквите резултати не се достапни.

Резултатите од контролата на квалитетот за библиотечниот материјал на РНК може да ги најдете во датотеката `MetricsOutput.tsv`. Повеќе информации може да најдете во [Излезни мерни показатели на страница 59](#).

Транскрипти

Транскрипт е нишка РНК транскрибирана од ДНК. Потоа од таа РНК со транслација може да се креира протеин. Еден ген може да има повеќе транскрипти (ако, на пример, се користат различни промотори или, пак, ако има различни шеми за спојување егзони). Секој транскрипт има единствен број. Во номенклатурата на HGVS, нуклеотидна промена која влијае врз кодирана секвенца може да се наведе со упатување на транскрипт. Првата буква го означува алелот од див тип, а втората буква го означува алелот на варијантата. На пример, `NM_004333.4:c.1799T>A` значи дека на позицијата 1799 на транскриптот `NM_004333.4`, кодираната РНК кодира Т во референтниот геном, но се менува во А за оваа варијанта.

Контролно известување

Контролниот извештај за излезни информации се генерира за секоја анализа и вклучува проценка на секоја контрола што е вклучена во обработката. Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) не ги поништува автоматски примероците од пациентот според резултатите од контролните

примероци.

Погледнете во *Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789)* за упатство за валидноста на испитувањето и валидноста на примерокот на пациентот врз основа на резултатите за контролите.

Извештајот може да го најдете во датотеката `ControlOutput.csv`. Повеќе информации може да најдете во [Контролен извештај за излезни податоци на страница 55](#).

Одредување придружна дијагностика

За секоја предвидена примена на инсталираната придружната дијагностика (CDx), Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) ја одредува применливоста на предвидената примена на CDx за секој примерок од пациент, врз основа на типот тумор на примерокот од пациентот. Ако типот тумор на примерокот од пациентот точно се совпаѓа или е потомок на типот тумор за предвидената примена на CDx, тогаш се смета за применлив за таа предвидена примена на CDx. Повеќе информации за онтологијата на болеста може да прочитате во [Избирање тип тумор на страница 6](#). Ако типот тумор на пациентот не е применлив за предвидената примена на CDx, тогаш за тој примерок нема да се евалуира предвидената примена на CDx.

Ако задолжителниот библиотечен материјал за секвенционирање (ДНК или РНК) за предвидената примена на CDx не е секвенциониран или не ја поминал контролата на квалитет, тогаш примерокот од пациентот нема да се евалуира за предвидената примена на CDx. Ако типот на варијантата (на пр., мали варијанти) или биомаркерот кои се задолжителни за предвидената примена на CDx не ја поминале контролата на квалитет, тогаш примерокот од пациентот нема да се евалуира за предвидената примена на CDx.

Кога ќе се утврди дека предвидената примена на CDx е применлива за примерокот од пациентот, дека е секвенциониран задолжителниот библиотечен материјал и дека поминале задолжителните мерки за контрола на квалитет, тогаш, предвидената примена на придружната дијагностика ќе се евалуира за примерокот од пациентот. Се евалуираат детектираните варијанти и/или биомаркери во примерокот од пациентот за да се одреди резултатот за предвидената примена на CDx. Оваа евалуација се врши преку алгоритам кој е посебно наменет за предвидената примена на CDx, со кој се прави проценка на присуството и/или отсуството на варијанти/биомаркери кои се совпаѓаат со предвидената примена на CDx.

Резултати од придружната дијагностика

Резултатите од одредувањето на CDx се достапни во извештајот TSO Comprehensive (EU) (погледнете во [Извештај TruSight Oncology Comprehensive \(EU\) на страница 23](#)). Извештаите за предвидените примени на позитивната CDx се дадени во делот Резултати од придружната дијагностика од извештајот TSO Comprehensive (EU).

Профилирање варијанти на тумор

Откако ќе се утврдат резултатите од придружната дијагностика, сите поминати, детектирани варијанти во примерок од пациентот се усогласуваат со инсталираната KB за да се утврдат геномските наоди кои имаат доказ за клиничко значење или имаат потенцијално клиничко значење. Овој процес се нарекува профилирање варијанти на тумор. Геномски наод е или единечна варијанта со доказ за клиничко значење или потенцијално клиничко значење или, пак, група варијанти кои, ако се детектирани заедно, имаат доказ за клиничко значење или потенцијално клиничко значење.

Ако повеќе варијанти се наведени заедно како геномски наод, тоа значи дека има доказ за клиничко значење или потенцијално клиничко значење за тие варијанти заедно, во барем еден од изворите наведени во Информатички детали од извештајот. Ако има повеќе геномски наоди и во повеќе од еден од нив е вклучена варијанта, тогаш таа варијанта може да биде наведена повеќе од еднаш во извештајот. Единечна варијанта ќе биде наведена само на највисокото ниво за кое ги исполнува критериумите за вклучување во извештајот. Секој од следниве примери со клиничко значење вклучува повеќе варијанти:

- NTRK1 p.(Gly595Arg) – индицирано е дека предизвикува отпорност кон еден или повеќе инхибитори на TRK, кај пациенти со квалификациона фузија на TRK (информации за препишување Larotrectinib 211710s000lbl).
- Кај пациент во клиничкото испитување LIBRETTO-001 беше забележано дека ги има и RET D898_E901del и RET D903_S904delinsEP. Пациентот покажа реакција на туморот при третман со инхибитор на RET (PMID 32846061).
- Истражувачка анализа на испитувањата BOLERO-1 и -3 укажуваше дека пациентите со карцином на дојка со амплификација ERBB2 имале клинички придобивки од инхибицијата на mTOR ако туморите прикажале активирање на патеката PI3K или, пак, мутации на AKT1 E17K (PMID 27091708).
- Мутацијата BRAF p.(Val600Glu) која се јавува заедно со мутација на промоторот TERT е поврзана со неповолна прогноза кај папиларниот карцином на тироидната жлезда според главните насоки на САД.

Геномски наоди со доказ за клиничко значење

Геномските наоди со доказ за клиничко значење се даваат во извештајот во делот Геномски наоди со доказ за клиничко значење (Ниво 2) од извештајот TSO Comprehensive (EU) (погледнете во деловите Клинички извештај [Извештај TruSight Oncology Comprehensive \(EU\) на страница 23](#)). Геномските наоди се даваат во извештајот во Геномски наоди со доказ за клиничко значење (Ниво 2) ако ги исполнуваат следниве критериуми:

- Геномскиот наод е поврзан со придобивка или, пак, со немање придобивка при одредена терапија, како што е покажано на етикетата на лекот одобрен од ЕМА или на етикетата на лекот одобрен од FDA. Типот тумор од примерокот мора да е еднаков на, или да е потомок на типот тумор од асоцијацијата на KB во онтологијата на болеста. Повеќе информации за онтологијата на болеста може да прочитате во [Избирање тип тумор на страница 6](#).
- Геномскиот наод е поврзан со придобивка или со немање придобивка при одредена терапија, има дијагностичка релевантност или, пак, има прогностичка релевантност како што е докажано во ESMO, ASCO, или во други поважни објавени насоки за клиничка пракса во САД. Типот тумор од примерокот мора да е еднаков на, или да е потомок на типот тумор од асоцијацијата на KB во онтологијата на болеста. Повеќе информации за онтологијата на болеста може да прочитате во [Избирање тип тумор на страница 6](#).

Геномски наоди со потенцијално клиничко значење

Геномските наоди со потенцијално клиничко значење се даваат во извештајот во делот Геномски наоди со потенцијално клиничко значење (Ниво 3) од извештајот TSO Comprehensive (EU) (погледнете во Извештај [Извештај TruSight Oncology Comprehensive \(EU\) на страница 23](#)).

Геномските наоди се даваат во извештајот во Геномски наоди со потенцијално клиничко значење (Ниво 3) ако ги исполнуваат следниве критериуми:

- Геномскиот наод ги исполнува критериумите од Геномски наоди со доказ за клиничко значење (Ниво 2) (на пример, етикета на лек одобрен од ЕМА, етикета на лек одобрен од FDA, Насоки на ESMO, Насоки на ASCO или други главни насоки на САД), но само ако типот тумор од примерокот не се совпаѓа со типот тумор од асоцијацијата на KB. Затоа, типот тумор од примерокот не смее да е еднаков на, и не смее да биде потомок на типот тумор од асоцијацијата на KB.
- Варијантата има терапевтски, дијагностички или прогностички асоцијации во клиничката литература, опишувајќи клиничка студија. Типот тумор од примерокот мора да е еднаков на, или да е потомок на типот тумор од асоцијацијата на KB.
- Варијантата е вклучена во критериумите за подобност за да биде вклучена во клиничко испитување (фаза I/II, II, II/III, III или IV) регистрирано на [clinicaltrials.gov](#) или Регистарот на ЕУ за клинички испитувања (EUCTR). Типот тумор од примерокот мора да е еднаков на, или да е потомок на типот тумор од клиничкото испитување.

TMB и MSI секогаш се даваат во извештајот во Геномски наоди со потенцијално клиничко значење (Ниво 3), без разлика на типот тумор од примерокот.

Нивелирање промени поради ажурирање на KB

Кога ќе се акумулираат клинички докази за варијантите во прецизната онкологија, ажурирањата на KB стануваат достапни за да се одразат овие промени. Варијантите кои на почетокот не можеле да се дадат во извештајот поради недостиг на клинички докази, може подоцна да се дадат во извештајот во Геномски наоди со доказ за клиничко значење (Ниво 2) или во Геномски

наоди со потенцијално клиничко значење (Ниво 3), преку ажурирање на содржината на KB. Исто така, варијантите може да се движат од Ниво 2 до 3 или обратно кога се ажурира содржината на KB. Детектираните варијанти кои не исполнуваат критериуми за ниту едно ниво не се даваат во извештајот. Подложноста или пак поврзаноста со ризик од рак е изземена од KB и не влијае врз нивелирањето. Терапевтските асоцијации кои се користат за нивелирање се ограничени на целните терапии и имунотерапии за рак (не се вклучени клеточните имунотерапии).

Позитивни резултати од CDx

Варијантите од придружната дијагностика дадени во извештајот во Резултати од придружната дијагностика (Ниво 1), не се даваат во извештајот при пријавувањето геномски наоди со една варијанта во Геномски наоди со доказ за клиничко значење (Ниво 2) и Геномски наоди со потенцијално клиничко значење (Ниво 3). Сепак, геномските наоди кои опфаќаат повеќе варијанти, може да се дадат во извештајот во Геномски наоди со доказ за клиничко значење (Ниво 2) и Геномски наоди со потенцијално клиничко значење (Ниво 3), дури и ако една од варијантите е дадена во извештајот во Резултати од придружната дијагностика (Ниво 1).

Анотации на COSMIC

Варијантите кои се пријавени во Геномски наоди со доказ за клиничко значење или Геномски наоди со потенцијално клиничко значење (Ниво 2 или 3) се анотираат со идентификација COSMIC, доколку е применливо, од базата на податоци за Каталогот на соматски мутации кај ракот (COSMIC), која е вклучена како дел од KB.

Излезен резултат од анализата

По завршувањето на анализата, Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) генерира папка за анализа во конфигурираната излезна папка за системот. Погледнете во *Референтен водич за NextSeq 550Dx instrument (број на документ 1000000009513)* за повеќе информации за конфигурирање на излезната папка.

За да ги разгледате излезните резултати од анализата:

1. Одете до директориумот каде што се наоѓа папката за анализа.
2. Отворете ја папката за анализа за да се прикажат излезните датотеки.

Називот на папката за анализа е форматиран како `Analysis_#` каде што зададената вредност на `#` е 1 и се зголемува за еден за секое повторно ставање на анализата во ред на чекање. Во папката за анализа се креира потпапка `YYYYMMDD_HHMMSS`, во која се наведени датумот и времето на анализата (на пример, `20210101_145958`).

Датотеки

Во овој дел се опишани збирните излезни датотеки што се генерираат при анализата.

Извештаи за резултатите

Извештаите TSO Comprehensive (EU) во формат PDF и JSON се изготвуваат за секој примерок од пациент кој успешно ја поминал анализата. Резултатите се прикажани во картичката `Samples and Results` (Примероци и резултати) во делот `Results Reports` (Извештаи за резултатите).

Примероците што не ја поминале успешно анализата се наведени со порака за грешка. Изберете **Export Report** (Извези извештај) за да преземете еден извештај TSO Comprehensive (EU) во формат PDF. Извештаите TSO Comprehensive (EU) за сите комплетирани примероци можете да ги најдете во излезната папка за анализи.

Извештај TruSight Oncology Comprehensive (EU)

Во следниве табели се опишани деловите што ги сочинуваат извештаите за TSO Comprehensive (EU) кои се изготвуваат за секој примерок од пациентот во формати PDF и JSON. Извештајот во PDF е во формат кој е читлив за луѓето, додека пак извештајот во JSON е изготвен од податочни структури наменети да бидат анализирани од машини. Информациите што може да ги најдете само во извештајот во формат JSON, а не и во PDF, се обележани со N/A (НП) за извештајот во PDF. Варијантите за кои не е даден извештај во Резултати од придружната дијагностика (ниво 1) или, пак, не ги исполнуваат критериумите за да бидат вклучени во Геномски наоди со доказ од потенцијално клиничко значење или, пак, Геномски наоди со потенцијално клиничко значење (нивоа 2 или 3), не се вклучени во извештаите.

Погледнете во *Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789)* за толкување на резултатите.

Дополнителни информации за структурата, полињата и потенцијалните вредности во извештајот JSON може да најдете во шемата JSON на страниците за поддршка за TSO Comprehensive (EU) на веб-локацијата за поддршка на Illumina.

- **Информации за примерокот, обработката и анализата** – Содржи општи информации за примерокот од пациентот и за извештајот.

Табела 1 Информации за примерокот, обработката и анализата

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Датум на извештајот	reportDate	Датум кога е генериран извештајот.
N/A (НП)	reportTime	Време кога е генериран извештајот.
Идентификација на примерок	sampleInformation / sampleId	Идентификатор на примерок. Не се вклучени демографски податоци за пациентот.
Тип тумор	sampleInformation / tumor Type	Тип тумор кој се однесува на примерокот од пациентот.
N/A (НП)	sampleInformation / tumor TypeCode	Код за типот на тумор кој се однесува на примерокот од пациентот.
N/A (НП)	sampleInformation / tumor TypePath	Патека за типот на тумор (во однос на онтологијата на болеста) која се однесува на примерокот од пациентот.
N/A (НП)	sampleInformation / tumor TypeCodePath	Патека на кодот за типот на тумор (во однос на онтологијата на болеста) која се однесува на примерокот од пациентот.
Пол	sampleInformation / sex	Пол на пациентот (машки, женски или непознат).
Датум на анализа	sampleInformation / analysisDate	Датум кога е завршена секундарната анализа.
N/A (НП)	sampleInformation / analysisTime	Време кога е завршена секундарната анализа.
Идентификација на обработка	sampleInformation / analysisRunId	Идентификација на обработката со секвенционирање.
N/A (НП)	sampleInformation / analysisRunName	Назив на обработката со секвенционирање.

- **Контрола на квалитет** – Содржи информации за контрола на квалитетот. Повеќе информации за тоа како се оценува контролата на квалитетот може да прочитате во [Додаток А Дијаграм за мерните показатели за контрола на квалитет на страница 74](#).

Табела 2 Контрола на квалитет

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Контрола на квалитет за обработката	qualityControl / status / (ставка од низа со ознака = „контрола на квалитет за обработка“)	<p>Контролата на квалитетот на обработката (PASS (УСПЕШНО), FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП)) се однесува на сите примероци во една обработка со секвенционирање.</p> <ul style="list-style-type: none">• PASS (УСПЕШНО) – Обработката е важечка.• FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП) – Обработката е неважечка. Сите статуси на контролата на квалитетот кои се конкретни за примероците од РНК и ДНК се N/A (НП) (Контрола на квалитет на библиотечен материјал на ДНК, Контрола на квалитет на MSI на ДНК, Контрола на квалитет на мала варијанта на ДНК, Контрола на квалитет на TMB, Контрола на квалитет на бројот на копии на варијанти на ДНК, Контрола на квалитет на библиотечен материјал на РНК) и во извештајот не се дадени варијанти или биомаркери. <p>Погледнете во Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789) за упатство за валидноста на испитувањето и валидноста на примерокот на пациентот врз основа на резултатите за контролите.</p>

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Контрола на квалитет на библиотечен материјал на РНК	qualityControl / status / (ставка од низа со ознака = „Контрола на квалитет на РНК-библиотечен материјал“)	<p>Контролата на квалитетот на библиотечниот материјал на РНК (PASS (УСПЕШНО), FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП)) се однесува на библиотечниот материјал на РНК кој бил секвенциониран.</p> <ul style="list-style-type: none"> • PASS (УСПЕШНО) – Библиотечниот материјал на РНК ги поминал сите мерни показатели за контрола на квалитетот кои се однесуваат на РНК. • FAIL (НЕУСПЕШНО) – Библиотечниот материјал на РНК не поминал еден или повеќе мерни показатели за контрола на квалитетот кои се однесуваат на РНК. • N/A (НП) – Библиотечниот материјал на РНК за примерокот не е секвенциониран или, пак, вредноста на контролата на квалитетот на библиотечниот материјал на РНК е FAIL (НЕУСПЕШНО). <p>Ако вредноста е FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП), извештајот не содржи типови варијанти на РНК (варијанти на фузии или спојување).</p>
Библиотечен материјал на ДНК	QC qualityControl / status / (ставка од низа со ознака = „Контрола на квалитет на ДНК-библиотечен материјал“)	<p>Контролата на квалитетот на библиотечниот материјал на ДНК (PASS (УСПЕШНО), FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП)) се однесува на библиотечниот материјал на ДНК кој бил секвенциониран.</p> <ul style="list-style-type: none"> • PASS (УСПЕШНО) – Библиотечниот материјал на ДНК ги поминал мерните показатели за контрола на квалитет за контаминација. • FAIL (НЕУСПЕШНО) – Библиотечниот материјал на ДНК не ги поминал мерните показатели за контрола на квалитет за контаминација. • N/A (НП) – Библиотечниот материјал на ДНК за примерокот не е секвенциониран или, пак, вредноста на контролата на квалитетот на библиотечниот материјал на РНК е FAIL (НЕУСПЕШНО). <p>Ако вредноста е FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП), во извештајот не се даваат типови варијанти на ДНК (мали варијанти, варијанти на број на копии) или пак биомаркери на ДНК (TMB, MSI).</p>

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Контрола на квалитет на MSI на ДНК	qualityControl / status / (ставка од низа со ознака = „Контрола на квалитет на MSI на ДНК“)	<p>Контролата на квалитетот на MSI на ДНК (PASS (УСПЕШНО), FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП)) се однесува на библиотечниот материјал Solid-FFPE на ДНК кој бил секвенциониран.</p> <ul style="list-style-type: none"> • PASS (УСПЕШНО) – Библиотечниот материјал на ДНК ги поминал мерните показатели за контрола на квалитет кои се однесуваат на MSI и претходните мерни показатели за контрола на квалитет на библиотечниот материјал на ДНК. • FAIL (НЕУСПЕШНО) – Библиотечниот материјал на ДНК не ги поминал мерните показатели за контрола на квалитет кои се однесуваат на MSI. • N/A (НП) – Библиотечниот материјал на ДНК за примерокот не е секвенциониран, контролата на квалитет на библиотечниот материјал на ДНК за примерокот е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО) или, пак, контролата на квалитет на обработката е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО). <p>Ако вредноста е FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП), биомаркерот MSI не е даден во извештајот. и е наведен како Not evaluable (Не може да се процени).</p>

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Контрола на квалитет за мала варијанта на ДНК и за TMB	qualityControl / status / (ставка од низа со ознака = „Контрола на квалитет за мала варијанта ДНК и за TMB“)	<p>Контролата на квалитетот за малата варијанта на ДНК и за TMB (PASS (УСПЕШНО), FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП)) се применува за библиотечниот материјал на ДНК која бил секвенциониран.</p> <ul style="list-style-type: none"> • PASS (УСПЕШНО) – Библиотечниот материјал на ДНК ги поминал мерните показатели за контрола на квалитет кои се однесуваат на малите варијанти и на TMB и претходните мерни показатели за контрола на квалитет на библиотечниот материјал на ДНК. • FAIL (НЕУСПЕШНО) – Библиотечниот материјал на ДНК не поминал еден или повеќе мерни показатели за контрола на квалитет кои се однесуваат на малите варијанти и на TMB. • N/A (НП) – Библиотечниот материјал на ДНК за примерокот не е секвенциониран, контролата на квалитет на библиотечниот материјал на ДНК за примерокот е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО) или, пак, контролата на квалитет на обработката е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО). <p>Ако вредноста е FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП), тоа значи дека во извештајот нема мали варијанти, а биомаркерот TMB е наведен како Not evaluable (Не може да се процени).</p>

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Контрола на квалитет на бројот копии на варијанти на ДНК	qualityControl / status / (ставка од низа со ознака = „Контрола на квалитет на бројот на копии на ДНК-варијанти“)	<p>Контролата на квалитетот на бројот копии на варијантите на ДНК (CNV) (PASS (УСПЕШНО), FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП)) се однесува на библиотечниот материјал Solid-FFPE на ДНК кој бил секвенциониран.</p> <ul style="list-style-type: none"> • PASS (УСПЕШНО) – Библиотечниот материјал на ДНК ги поминал сите мерни показатели за контрола на квалитет кои се однесуваат на бројот на копии на варијантите на ДНК и претходните мерни показатели за контрола на квалитет на библиотечниот материјал на ДНК. • FAIL (НЕУСПЕШНО) – Библиотечниот материјал на ДНК не поминал еден или повеќе мерни показатели за контрола на квалитет кои се однесуваат на бројот на копии на варијантите. • N/A (НП) – Библиотечниот материјал на ДНК за примерокот не е секвенциониран, контролата на квалитет на библиотечниот материјал на ДНК за примерокот е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО) или, пак, контролата на квалитет на обработката е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО). <p>Ако вредноста е FAIL (НЕУСПЕШНО) или N/A (НП), извештајот не содржи амплификации на гени.</p>

- **Конфигурација на модулот за анализа TruSight Oncology Comprehensive (EU) и на базата на знаења** – Содржи информации за софтверот и верзиите на KB кои се користеле при генерирање на извештајот.

Табела 3 Конфигурација на модулот за анализа TruSight Oncology Comprehensive (EU) и на KB

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Верзија на базата на знаење	softwareConfiguration / knowledgeBaseVersion	Верзија на базата на знаење инсталирана со Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).
Датум на објавување на базата на знаење	softwareConfiguration / knowledgeBasePublishedDate	Датумот кој се однесува на базата на знаење која се користела за да се генерира извештајот.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Верзија на модулот	softwareConfiguration / moduleSoftwareVersion	Верзија на Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) што се користел за генерирање на извештајот.
Верзија на пакетот со побарувања	softwareConfiguration / claimsPackageVersion	Верзија на пакетот со побарувања инсталирана со Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).

- **Резултати од придружна дијагностика (ниво 1)** – Резултатите за предвидената примена на придружната дијагностика (CDx) каде што се детектирани сродна варијанта или биомаркер се наведени во извештаите во PDF или JSON. Дополнителната предвидена примена на придружната дијагностика каде што не се детектирани варијанта или биомаркер е наведена само во извештајот во JSON. Погледнете во делот [Погледнете во Евалуирана предвидена примена на придружната дијагностика на страница 39](#).

Табела 4 Резултати од придружната дијагностика

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
[Поле за порака]	reportFindings / companionDiagnosticResults / резултати / noEntryText	<p>Не се детектирани придружни дијагностички биомаркери за типот тумор од наведениот примерок. Погледнете во табелата Евалуирана предвидена примена на придружната дијагностика.</p> <p>Оваа порака е вклучена кога едно од следново е точно за сите предвидени примени на CDx:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Примерокот ја поминал контролата на квалитет, но не се детектирани сродна варијанта или биомаркер или, пак, тој тип тумор е неприменлив. • Примерокот не ги поминал потребните мерни показатели за контрола на квалитет и тој тип тумор е неприменлив.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
[Поле за порака]	reportFindings / companionDiagnosticResults / резултати / порака	Еден или повеќе биомаркери или типови на варијанти не ја поминаа контролата на квалитет, или соодветната нуклеинска киселина не беше обработена. Оваа порака е вклучена кога најмалку една предвидена употреба на CDx применлива за типот тумор од примерокот не можела да се оцени поради неуспешна контрола на квалитетот или поради немање секвенциониран библиотечен материјал на ДНК или РНК. Сите детектирани биомаркери од CDx се дадени во табела под оваа порака. Во делот Погледнете во Евалуирана предвидена примена на придружната дијагностика на страница 39 се дадени причините зошто не е евалуирана предвидената примена на CDx.
N/A (НП)	reportFindings / companionDiagnosticResults / резултати / genomicFindings / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / companionDiagnosticName	Назив на предвидената примена на придружната дијагностика. Вклучува опис на биомаркерот, терапија и тип на туморот.
Детектирани варијанти/биомаркери	reportFindings / companionDiagnosticResults / резултати / genomicFindings / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / варијанти	Листа на детектирани варијанти или биомаркери кои се однесуваат на предвидената примена на CDx за примерокот. Во извештајот во формат JSON, ова поле за предвидената примена на CDx е празно ако резултатот не е еднаков на детектиран.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Терапија	reportFindings / companionDiagnosticResults / резултати / genomicFindings / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / терапија	Терапијата што се однесува на предвидената примена на CDx.
Употреба	reportFindings / companionDiagnosticResults / резултати / genomicFindings / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / употреба	Употреба на терапијата за CDx (Индицирано или Видете белешка). Во извештајот во формат JSON, ова поле за предвидената примена на CDx е присутно ако резултатот не е еднаков на детектиран. Indicated (Индицирано) – Поврзаната терапија е индицирана за употреба. See Note (Видете белешка) – Белешка во која е опишано како се применува терапијата.
Детали	reportFindings / companionDiagnosticResults / резултати / genomicFindings / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / белешка reportFindings / companionDiagnosticResults / резултати / genomicFindings / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / варијанти / (ставка од низа за варијанта во геномскиот наод)	Содржи изборна белешка и листа на детали за варијантите. Во извештајот во PDF, редоследот на деталите за варијантите соодветствува со редоследот на варијантите кои се наведени за полето Детектирани варијанти/Биомаркери. Погледнете во Табела 11 , Табела 12 , Табела 13 и Табела 14 за списокот на полиња со детали за варијантите. Во извештајот во формат JSON, овие полиња за предвидената примена на CDx се празни ако резултатот не е еднаков на детектиран.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
N/A (НП)	reportFindings / companionDiagnosticResults / резултати / genomicFindings / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / detailedResult / резултат	<p>Шифрирана вредност за резултатот од предвидената примена на CDx. Можните вредности ги вклучуваат следните:</p> <p>detected (детектиран) – Предвидената примена на CDx е применлива за типот тумор од примерокот, а во примерокот се детектирани една или повеќе варијанти или биомаркери кои се однесуваат на предвидената примена на CDx.</p> <p>notDetected (не е детектиран) – Предвидената примена на CDx е применлива за типот тумор од примерокот, но во примерокот не се детектирани варијанти или биомаркери кои се однесуваат на предвидената примена на CDx.</p> <p>tumorTypeNonMatch (несовпаѓање на типот тумор) – Предвидената примена на CDx не е применлива за типот тумор од примерокот.</p> <p>nucleicAcidNA (нуклеинска киселина Н/П) – Примерокот нема секвенциониран библиотечен материјал на ДНК или РНК, кој е задолжителен за предвидената примена на CDx.</p> <p>qcFail (неуспешна контрола на квалитет) – Не е оценета предвидената примена на CDx поради грешка во контролата на квалитетот.</p> <p>didNotCompleteAnalysis (незавршена анализа) – Анализата за примерокот не заврши успешно.</p> <p>negative (негативна) – Вредноста на резервираното место за користење во иднина.</p>

- **Други идентификувани алтерации и биомаркери** – Во овој дел се дадени информациите од профилирањето на туморот за детектираните варијанти категоризирани во геномски наоди со доказ за клиничко значење (ниво 2) или, пак, TMB, MSI и детектирани варијанти категоризирани во геномски наоди со потенцијално клиничко значење (ниво 3). Деталите за тоа како се одредува нивото за детектираните варијанти можете да ги прочитате во [Профилирање варијанти на тумор на страница 20](#).
- **Геномски наоди со доказ за клиничко значење (ниво 2)** – Секој внес во овој дел е геномски наод, кој е или единечна варијанта со доказ за клиничко значење или, пак, групирање варијанти кои, кога ќе се детектираат заедно, имаат доказ за клиничко значење. Ако не се детектирани варијанти, во извештајот стои пораката No Detected Variants (Нема детектирани варијанти).

Табела 5 Геномски наоди со доказ за клиничко значење

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Детектирани варијанти	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithEvidenceOfClinicalSignificance / резултати / genomicFindings / (ставка од низа за геномски наод) / варијанти	<p>Листа на детектирани варијанти кои се дел од геномскиот наод.</p> <p>За малите варијанти, дадени се симболот за генот и промената на протеинот, промената на транскрипцијата или геномската промена во форматот на Здружението за варијации на хуманиот геном (HGVS), на пример, NRAS p.(Gln61Arg).</p> <p>За амплификацијата на гените, даден е симболот на генот, проследен со Gain, на пр., ERBB2 Gain.</p> <p>За фузиите, дадени се симболите или називите на обата партнерски гени (од 19-то издание на GENCODE), одделени со - или со /. Кога се одделени со -, редоследот на гените даден во извештајот одговара на транскрибираната ориентација (5' до 3'). Кога се одделени со /, не може да се одреди ориентацијата. Ако повеќе гени се преклопуваат на точката на прекин, се наведуваат сите и се разграничуваат со точка-запирка.</p> <p>За варијантите на спојување, дадени се симболот за генот и засегнатите егзони (доколку е применливо), на пример, прескокнат MET Exon 14.</p>

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Детали	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithEvidenceOfClinicalSignificance / резултати / genomicFindings / (ставка од низа за геномски наод) / варијанти / (ставка од низа за варијанта во геномски наод)	Содржи листа на детали за варијантите. Во извештајот во PDF, редоследот на деталите за варијантите соодветствува со редоследот на варијантите кои се наведени за полето Детектирани варијанти/Биомаркери. Погледнете во Детали за малите варијанти во извештајот на страница 43 за списокот на полиња со детали за варијантите.

- Геномски наоди со потенцијално клиничко значење (ниво 3)** – Ако за примерокот има секвенциониран библиотечен материјал на ДНК, тогаш и TMB и MSI се даваат во извештајот во овој дел. Секој втор внес во овој дел е геномски наод, кој е или единечна варијанта со потенцијално клиничко значење или, пак, групирање варијанти кои, кога ќе се детектираат заедно, имаат потенцијално клиничко значење. Ако не се детектирани варијанти, во извештајот стои пораката No Detected Variants (Нема детектирани варијанти).

Табела 6 Геномски наоди со потенцијално клиничко значење

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
TMB	reportFindings / otherFindings / biomarkers / tumorMutationalBurden	TMB е мерење на бројот проценети соматски мутации кои ги носат туморските клетки по мегабаза во регијата на кодирање. TMB се прикажува во извештајот како Not evaluable (Не може да се процени) ако не може да се процени или поради неуспешна контрола на квалитет или поради тоа што не е секвенциониран библиотечниот материјал на ДНК за примерокот. TMB е секогаш вклучен во Геномски наоди со потенцијално клиничко значење (ниво 3).

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
MSI	reportFindings / otherFindings / biomarkers / microsatelliteInstability	Статус на MSI. Можните вредности ги вклучуваат следните: MSI-Stable (MSI-стабилно) – Микросателитот е стабилен. MSI-High (MSI-високо)– Нестабилност на микросателитот – висока. Not evaluable (Не може да се процени) – Статусот на MSI не може да се процени поради неуспешна контрола на квалитетот или поради тоа што не е секвенциониран библиотечниот материјал на ДНК за примерокот. MSI е секогаш вклучен во Геномски наоди со потенцијално клиничко значење (ниво 3).

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Детектирани варијанти	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithPotentialClinicalSignificance / резултати / genomicFindings / (ставка од низа за геномски наод) / варијанти / (сите ставки од низата) / detectedVariantLabel	<p>Листа на детектирани варијанти кои се дел од геномскиот наод.</p> <p>За малите варијанти, дадени се симболот за генот и промената на протеинот, промената на транскрипцијата или геномската промена во форматот на Здружението за варијации на хуманиот геном (HGVS), на пример, NRAS p.(Gln61Arg). За амплификацијата на гените, даден е симболот на генот, проследен со Gain, на пр., ERBB2 Gain.</p> <p>За фузиите, дадени се симболите или називите на обата партнерски гени (од 19-то издание на GENCODE), одделени со - или со /. Кога се одделени со -, редоследот на гените даден во извештајот одговара на транскрибираната ориентација (5' до 3'). Кога се одделени со /, не може да се одреди ориентацијата. Ако повеќе гени се преклопуваат на точката на прекин, се наведуваат сите и се разграничуваат со точка-запирка.</p> <p>За варијантите на спојување, дадени се симболот за генот и засегнатите егзони (доколку е применливо), на пример, прескокнат MET Exon 14.</p>
Детали	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithPotentialClinicalSignificance / резултати / genomicFindings / (ставка од низа за геномски наод) / варијанти	<p>Содржи листа на детали за варијантите. Во извештајот во PDF, редоследот на деталите за варијантите соодветствува со редоследот на варијантите кои се наведени за полето Детектирани варијанти/Биомаркери. Погледнете во Детали за малите варијанти во извештајот на страница 43 за списокот на полиња со детали за варијантите.</p>

- **Контрола на квалитет за придружна дијагностика** – Во овој дел се наведени геномските позиции поврзани со предвидената примена на CDx кои не биле доволно длабоки за да може да се направи сигурно референтно одредување. Наведени се само оние предвидени примени на CDx кои вклучуваат мали варијанти и кои се евалуирани за еден примерок.

Табела 7 Контрола на квалитет за придружна дијагностика

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
[Листа на позиција]	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / insufficientQuality / внесувања / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / позиции	Листа на геномски позиции за поврзаната предвидена примена на CDx кои немаат доволна покриеност.

- **Евалуирана предвидена примена на придружната дијагностика** – Во овој дел се наведени сите инсталирани предвидени примени на CDx, со поле во кое е означено дали предвидената примена на CDx е евалуирана за примерокот. Ако предвидената примена на CDx не е евалуирана, наведена е причината за тоа.

Табела 8 Погледнете во Евалуирана предвидена примена на придружната дијагностика

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Тип тумор	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / внесувања / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / tumor Type	Во согласност со изјавата за предвидена примена.
Биомаркери	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / внесувања / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / биомаркери	Во согласност со изјавата за предвидена примена.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Терапија	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / внесувања / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / терапија	Во согласност со изјавата за предвидена примена.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Евалуирана е предвидената примена на CDx	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / записи / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / intendedUseEvaluated	<p>Укажува дали е евалуирана предвидената примена на CDx за примерокот (Да/Не). За евалуацијата на предвидената примена на CDx потребно е нуклеинската киселина или, пак, варијантата/типот биомаркер кои се однесуваат на предвидената примена на CDx да поминат одредени категории за контрола на квалитет.</p> <p>За предвидените примени на CDx кои се однесуваат на детектирањето мали варијанти (SNV, MNV, индел), треба да се секвенционира ДНК и да се поминат следниве категории за контрола на квалитет:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Контрола на квалитет за обработката • Контрола на квалитет на библиотечен материјал на ДНК • Контрола на квалитет за мала варијанта на ДНК и TMB <p>За предвидената примена на CDx која се однесува на детектирањето фузии, треба да се секвенционира РНК и да се поминат следниве категории за контрола на квалитет:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Контрола на квалитет за обработката • Контрола на квалитет на библиотечен материјал на РНК <p>За да може да се евалуира, примерокот од типот тумор мора да е или еднаков на, или да биде поттип на типот тумор даден во табелата Евалуирана предвидена примена на придружната дијагностика. Прочитајте го делот Избирање тип тумор на страница 6.</p>

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Коментар	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / внесувања / (ставка од низа за предвидената примена на CDx) / коментар	<p>Ако во полето за Евалуирана предвидена примена на CDx стои Yes (Да) и ако не се потребни дополнителни коментари, тогаш во ова поле е прикажана цртичка.</p> <p>Ако во полето за Евалуирана предвидена примена на CDx стои Yes (Да) и има дополнителни коментари што треба да се наведат, тогаш може да биде прикажан ваков коментар. Пример:</p> <ul style="list-style-type: none"> Некои геномски позиции кои се однесуваат на тврдењето на CDx немале доволна покриеност. Повеќе детали можете да прочитате во делот Придружна дијагностика за геномски позиции кои немаат доволна покриеност за да може да се детектираат малите варијанти. <p>Ако во полето за Евалуирана предвидена примена на CDx стои No (Не), тогаш може да биде прикажан ваков коментар. Примери:</p> <ul style="list-style-type: none"> Типот тумор од примерокот не соодветствува со типот тумор што одговара на предвидената примена на CDx. Податоците за ДНК или РНК поврзани со биомаркерот на CDx не се достапни Потребната категорија на контролата на квалитет не поминала.

- **За тестот, информатички детали, ограничувања** – Содржи општи информации за тестот како и листа на ограничувања.

Табела 9 За тестот, Информатички детали, Ограничувања

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
За тестот	за / опис	Опис на тестот.
Информатички детали	детали / (едно JSON-својство по пододдел)	Краток опис на деловите од извештајот и други информатички детали.
Ограничувања	ограничувања / опис	Листа на ограничувања во поглед на анализата и извештајот.

- **TruSight Oncology Comprehensive (EU) Генска табла** – Содржи информации за генската табла.

Табела 10 TruSight Oncology Comprehensive (EU) Генска табла

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON	Опис
Генска табла	genePanel / geneList / genesgenePanel / geneList / гени / варијанти	Листата на гени кои се дел од таблата вклучува и фусната во која е наведено кои типови варијанти се евалуираат за кои гени. Малите варијанти се одредуваат кај сите гени.

- **Детали во извештајот** – Содржи информации за малите варијанти, генските амплификации, варијантите на фузиите и варијантите на спојување.

Табела 11 Детали за малите варијанти во извештајот

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON (релативна патека во варијантата на објектот JSON)	Опис
Тип	тип / вредност	Детален тип на варијанта. Можните вредности за малите варијанти вклучуваат: SNV – Варијанта со еден нуклеотид. Инсерција – Додавање нуклеотиди до 25 bp. Делеција – Отстранување нуклеотиди до 25 bp. MNV – Варијанта со повеќе нуклеотиди, како замена за два или три нуклеотиди со ист број нуклеотиди. Индел – Еден или повеќе нуклеотиди заменети со еден или повеќе нуклеотиди кои не се SNV или MNV. Ова обично се нарекува делин.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON (релативна патека во варијантата на објектот JSON)	Опис
VAF	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = "VAF") / вредност	Фреквенција на варијанта на алел (во проценти).
Последица	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „последица“) / вредност	Последица на варијанта од онтологија на секвенци.
Промена на нуклеотид	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „промена на нуклеотид“) / вредност	Промена во кодирањето на референтната секвенца на ДНК (транскрипција RefSeq) во номенклатурата HGVS. Ако варијантата не влијае врз транскрипцијата, тогаш е вклучена промената во геномската референтна секвенца во номенклатурата HGVS.
Геномска позиција	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „геномска позиција“) / вредност	Геномска позиција (hg19) во формат хромозом:позиција. Се однесува на позицијата на првата база во референтниот алел.
Референтен алел	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „референтен алел“) / вредност	Референтен алел.
Алтернативен алел	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „алтернативен алел“) / вредност	Алтернативен алел.
N/A (НП)	cosmicIds	Листа на идентификации на геномски мутации кои се однесуваат на варијантата од базата на податоци за Каталогот со соматски мутации кај ракот (COSMIC), доколку е применливо.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / vcfChromosome	Хромозом.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON (релативна патека во варијантата на објектот JSON)	Опис
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / vcfPosition	Геномска позиција (hg19). Се однесува на позицијата на првата база во референтниот алел (поле detailedSmallVariantData / referenceAllele).
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / vcfRefAllele	Референтен алел.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / vcfVariantFrequency	Зачестеност на варијанти на алел.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотација / транскрипти	Детални анотации на ниво на транскрипт за транскриптот (ако е применливо). Вклучена е само една транскрипција која е пожелна.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипт / (прва ставка од низа) / транскрипција	Идентификација на транскрипт.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / извор	Извор на транскрипт (на пример, RefSeq).
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / bioType	Класификација на биотипот во Ensembl за транскриптот.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / aminoAcids	Промената кај аминокиселините, доколку е применливо (на пример, G/D).
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / cdnaPos	Позиција на cDNA.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON (релативна патека во варијантата на објектот JSON)	Опис
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / кодони	Промена на секвенцата на кодонот (на пример, gGt/gAt), доколку е применливо.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / cdsPos	Позиција на секвенцата на кодонот, доколку е применливо.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / егзони	Егзони кои се засегнати од варијантата и вкупниот број егзони, доколку е применливо. На пример, 4-6/7 укажува на тоа дека се засегнати егзоните 4, 5 и 6 и дека овој транскрипт содржи вкупно 7 егзони.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / интрони	Интрони кои се засегнати од варијантата, доколку е применливо.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / geneld	Идентификација на генот според Националниот центар за биотехнолошки информации (NCBI).
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / hgnc	Симбол за генот според HUGO при Комитетот за генска номенклатура (HGNC).
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / последица	Низа последици на варијанти од онтологијата на секвенци.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / hgvs	Промена во кодирањето на референтната секвенца на ДНК (транскрипт RefSeq) во номенклатурата HGVS, доколку е применливо.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON (релативна патека во варијантата на објектот JSON)	Опис
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / hgvsp	Промена на секвенцата на протеинот во номенклатурата HGVS, доколку е применливо.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / isCanonical	Ако се смета дека овој транскрипт е канонски транскрипт на генот, се прикажува како точно, во спротивно се прикажува како погрешно. Канонски транскрипт за ген се одредува на следниов начин: Вклучени се само транскриптите NM и NR. Транскриптите за еден ген се сортираат на следниов начин: <ul style="list-style-type: none"> • Внесувањата за референтните геномски локуси (LRG) се пред внесувањата за non-LRG. • Должината на CDS е во опаѓачки редослед. • Должината на транскриптите е во опаѓачки редослед. • Број за пристап. При ваквото сортирање, првиот транскрипт се смета за канонски транскрипт.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / proteinId	Идентификација на протеин.
N/A (НП)	detailedSmallVariantData / анотации / транскрипти / (прва ставка од низа) / proteinPos	Позиција на протеин.

Табела 12 Детали за амплификацијата на гените во извештајот

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON (релативна патека во варијантата на објектот JSON)	Опис
Тип	тип / вредност	Детален тип на варијанта. Можните вредности за амплификациите на гените вклучуваат: CNV – Број копии на варијанта (амплификациите на гените се единствениот број копии на варијанти кои се наведени во извештајот).
Промена во преклопувањето	detailedCopyNumberVariantData / foldChange	Промена во преклопувањето при нормализирана длабочина на отчитување кај примерокот, во однос на нормализираната длабочина на отчитување кај диплоидните геноми.
N/A (НП)	detailedCopyNumberVariantData / copyNumberType	За сите амплификации на гени, вредноста е <DUP>.
N/A (НП)	detailedCopyNumberVariantData / ген	Симбол за ген.
N/A (НП)	detailedCopyNumberVariantData / хромозом	Хромозом на генот.
N/A (НП)	detailedCopyNumberVariantData / startPosition	Почетна позиција (hg19) на генот.
N/A (НП)	detailedCopyNumberVariantData / endPosition	Крајна позиција (hg19) на генот.

Анотациите (информации за позиции, последици итн.) дадени во [Детали за фузиите во извештајот на страница 49](#) се врз основа на варијантите кои се порамнети налево со геномот според нормите за секвенционирање од следната генерација. Единствениот исклучок од ова правило е тоа што ознаката HGVS е порамнета надесно со соодветната референтна секвенца според стандардот HGVS. Кога ќе се појават инсерции и делеции во геномски регии со ниска сложеност, прикажите порамнети налево и надесно може да се однесуваат на различни локации.

Табела 13 Детали за фузиите во извештајот

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON (релативна патека во варијантата на објектот JSON)	Опис
Тип	тип / вредност	Детален тип на варијанта. Можните вредности за фузиите вклучуваат: Фузија
Точка на прекин 1	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „точка на прекин 1“)	Запазена точка на прекин 1 за фузија во РНК. Формат хромозом:позиција (hg19).
Точка на прекин 2	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „точка на прекин 2“)	Запазена точка на прекин 2 за фузија во РНК. Формат хромозом:позиција (hg19).
Придружни отчитувања за фузија	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „придружни отчитувања за фузија“)	Број на придружни отчитувања за фузија.
N/A (НП)	detailedGeneFusionData / fusionDirectionalityKnownAndIndicatedByGeneOrder	Се прикажува како точно ако редоследот на генот/точката на прекин соодветствува со транскрибираната ориентација (5' до 3'). Се прикажува како погрешно кога не може да се одреди ориентацијата.
N/A (НП)	detailedGeneFusionData / fusionSupportingReads	Број на придружни отчитувања за фузија.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON (релативна патека во варијантата на објектот JSON)	Опис
N/A (НП)	detailedGeneFusionData / partner1 / ген	Симболите или називот (од Издание 19 на GENCODE) на гените кои се преклопуваат со точката на прекин 1. Кога повеќе гени се преклопуваат на истата точка на прекин, одвоени се со точка-запирка.
N/A (НП)	detailedGeneFusionData / partner1 / хромозом	Хромозом на точка на прекин 1.
N/A (НП)	detailedGeneFusionData / partner1 / позиција	Позиција (hg19) на точка на прекин 1.
N/A (НП)	detailedGeneFusionData / partner2 / ген	Симболите или називот (од Издание 19 на GENCODE) на гените кои се преклопуваат со точката на прекин 2. Кога повеќе гени се преклопуваат на истата точка на прекин, одвоени се со точка-запирка.
N/A (НП)	detailedGeneFusionData / partner1 / хромозом	Хромозом на точка на прекин 1.
N/A (НП)	detailedGeneFusionData / partner1 / позиција	Позиција (hg19) на точка на прекин 1.

Табела 14 Детали за варијантите на спојување во извештајот.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON (релативна патека во варијантата на објектот JSON)	Опис
Тип	тип / вредност	Детален тип на варијанта. Можните вредности за фузиите вклучуваат: Варијанта на спојување

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON (релативна патека во варијантата на објектот JSON)	Опис
Засегнати егзони	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „погоден егзон (-и)“)	Егзоните кои се засегнати од варијантата на спојување, доколку е применливо. На пример 4-6 би укажувало на тоа дека се засегнати егзоните 4, 5 и 6.
Транскрипт	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „транскрипт“)	Идентификација на транскрипт (RefSeq).
Почеток на точка на прекин	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „почеток на точка на прекин“)	Запазен почеток на точка на прекин за варијантата на спојување кај РНК. Формат хромозом:позиција (hg19).
Крај на точка на прекин	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „крај на точка на прекин“)	Запазен крај на точка на прекин за варијантата на спојување кај РНК. Формат хромозом:позиција (hg19).
Придружни отчитувања за спојување	additionalInfo / (ставка од низа со својство на ознака = „придружни отчитувања за спојување“)	Број на придружни отчитувања за спојување.
N/A (НП)	detailedSpliceVariantData / breakPointStartChromosome	Хромозом на почеток на точка на прекин.
N/A (НП)	detailedSpliceVariantData / breakPointStartPosition	Позиција (hg19) на почеток на точка на прекин.
N/A (НП)	detailedSpliceVariantData / breakPointEndChromosome	Хромозом на крај на точка на прекин.
N/A (НП)	detailedSpliceVariantData / breakPointEndPosition	Позиција (hg19) на крај на точка на прекин.
N/A (НП)	detailedSpliceVariantData / spliceSupportingReads	Број на придружни отчитувања за спојување.
N/A (НП)	detailedSpliceVariantData / анотација / извор	Извор на транскрипт (на пример, RefSeq).
N/A (НП)	detailedSpliceVariantData / анотација / ген	Симбол за ген.

Поле во извештајот во PDF	Поле во извештајот во JSON (релативна патека во варијантата на објектот JSON)	Опис
N/A (НП)	detailedSpliceVariantData / анотација / affectedExons	Егзони кои се засегнати од варијантата на спојување и вкупниот број егзони, доколку е применливо. На пример, 4-6/7 укажува на тоа дека се засегнати егзоните 4, 5 и 6 и дека овој транскрипт содржи вкупно 7 егзони.
N/A (НП)	detailedSpliceVariantData / анотација / транскрипт	Идентификација на транскрипт.

Лист за примерок

Назив на датотеката: `SampleSheet.csv`

При секоја анализа, Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) креира лист за примерок одделен со записка (`SampleSheet.csv`). Во оваа датотека се содржат информациите за примерокот кои ги добива софтверот при поставувањето на обработката. Овие листови за примероци содржат заглавие во кое се наведени информации за обработката и дескриптори за библиотечниот материјал од примерокот кој е обработен во дадена проточна ќелија (еден ред податоци за библиотечен материјал за примерок).



ВНИМАНИЕ

Менувањето на датотеката за листот за примерокот доведува до сериозни последователни ефекти, меѓу другото и до неточни резултати или, пак, до неуспешни анализи.

Во следнава табела се дадени детали за податоците кои ги содржи листот за примерок:

Назив на колона	Опис
Sample_ID	Идентитет на примерок со „-ДНК“ додадена за библиотечен материјал на ДНК или „-РНК“ додадена за библиотечен материјал на РНК.
I7_Index_ID	Назив на индексот i7. Деталите за тоа како идентификацијата на индексот на листот за примерокот ја мапира идентификацијата на индексот внесена при поставувањето на обработката може да ги прочитате во <i>Секвенци на адаптер на Illumina (број на документ 1000000002694)</i> .
индекс	Секвенца на индексот i7.
I5_Index_ID	Назив на индексот i5. Деталите за тоа како идентификацијата на индексот на листот за примерокот ја мапира идентификацијата на индексот внесена при поставувањето на обработката може да ги прочитате во <i>Секвенци на адаптер на Illumina (број на документ 1000000002694)</i> .
индекс2	Секвенца на индексот i5.
Sample_Type	ДНК или РНК
Pair_ID	Идентификација на примерок (истата идентификација која се користи за библиотечен материјал на ДНК или библиотечен материјал на РНК од истиот примерок).
Sample_Description	Опис на примерок.

Назив на колона	Опис
Tumor_Type	Тип тумор за примероците од пациентот.
Пол	Пол (машки, женски или непознат).

Контролен извештај за излезни податоци

Назив на датотеката: `ControlOutput.csv`

Контролниот извештај за излезни податоци е датотека разграничена со картичка во која се дадени податоци за контролата на квалитетот за сите контроли што биле вклучени во обработката. Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) не ги поништува автоматски примероците од пациентот според резултатите од контролните примероци.

Погледнете во *Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789)* за упатство за валидноста на испитувањето и валидноста на примерокот на пациентот врз основа на резултатите за контролите.

Контролниот извештај за излезни податоци ги содржи следниве делови и полињата кои се однесуваат на нив (идентитетот на обработката е даден пред првиот дел):

- **Типови контроли** – Содржи информации за секоја контрола кој е вклучена во обработката.

Поле	Опис
Тип контрола	Типот контрола за контролата. Можните вредности вклучуваат: <ul style="list-style-type: none">• Надворешна контрола на ДНК• Контрола на ДНК без шаблон• Надворешна контрола на РНК• Контрола на РНК без шаблон
Sample_ID	Идентитет на примерокот на контролата. Вредноста е (Not Run) (Не е обработено) ако овој тип контрола не бил вклучен во обработката.
AnalysisComplete	Покажува дали завршила анализата за оваа контрола. Можните вредности вклучуваат TRUE (ТОЧНО), НЕТОЧНО (FALSE), not applicable (не е применливо).
Севкупен резултат	Резултатот од контролата на квалитетот за контролата. Можните вредности вклучуваат PASS (УСПЕШЕН), FAIL (НЕУСПЕШЕН), NA (НП).
Вредност на сензитивност	Пресметаната вредност на сензитивност за контролата. Го претставува соодносот на детектирани контролни варијанти наспроти вкупниот број контролни варијанти кои се очекуваат во контролната. Важи само за следниве типови контроли: <ul style="list-style-type: none">• Надворешна контрола на ДНК• Надворешна контрола на РНК
Праг на сензитивност	Минималната вредност на сензитивност што треба да ја има контролата за да може резултатот од контролата на квалитетот да биде PASS (УСПЕШЕН). Важи само за следниве типови контроли: <ul style="list-style-type: none">• Надворешна контрола на ДНК• Надворешна контрола на РНК

- **Детали за анализата** – Содржи информации за анализата.

Поле	Опис
Датум на извештајот	Датумот кога е генериран контролниот извештај.
Време на извештајот	Времето кога е генериран контролниот извештај.
Верзија на модулот	Верзија на Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).
Верзија на каналот	Верзија на процесот/каналот за анализа.

- **Детали за обработката со секвенционирање** – Содржи информации за обработката со секвенционирање.

Поле	Опис
Назив на обработката	Називот на обработката со секвенционирање.
Датум на обработката	Датумот на обработката со секвенционирање.
Идентификација на инструментот	Единствената идентификација која се однесува на инструментот за секвенционирање.
Верзија на контролниот софтвер на инструментот	Верзија на контролниот софтвер NextSeq (NCS) што се користи за обработката.
Тип инструмент	Типот на инструментот за секвенционирање.
Верзија на RTA	Верзија на софтверот за Real-Time Analysis (RTA) што се користи за обработката со секвенционирање.
Број на серија на кертриџот со реагенси	Бројот на серија на кертриџот со реагенси што се користи за обработката.

- **Статус на анализата** – Содржи информации за тоа дали е завршена анализата за секоја контрола и дали поради софтверска грешка има неуспешни примероци.

Поле	Опис
Sample_ID	Идентитет на примерокот на контролата. Вредноста е (Not Run) (Не е обработено) за контролните типови што не биле вклучени во обработката.
COMPLETED_ALL_STEPS	Означува дали контролата ги поминала сите чекори од анализата. Можните вредности вклучуваат TRUE (ТОЧНО), FALSE (НЕТОЧНО), N/A (НП). Ако вредноста е FALSE (НЕТОЧНО), контактирајте со техничката поддршка на Illumina за повеќе информации.

Поле	Опис
FAILED_STEPS	Листа со сите неуспешни чекори од анализата поради софтверска грешка. Ако кој било чекор е наведен тука, контактирајте со техничката поддршка на Illumina за повеќе информации.
STEPS_NOT_EXECUTED	Листа со сите чекори од анализата кои не биле извршени поради софтверска грешка. Ако кој било чекор е наведен тука, контактирајте со техничката поддршка на Illumina за повеќе информации.

- **Резултати од табелата со точни мали варијанти** – Содржи информации за контролните мали варијанти на ДНК кои биле или не биле детектирани (по еден ред на контролна варијанта) во надворешната контрола на ДНК (позитивна контрола на ДНК). Вредностите N/A (НП) се наведени ако надворешната контрола на ДНК не била вклучена во обработката со секвенционирање.

Поле	Опис
Детектирани	Означува дали во контролата била детектирана мала варијанта на контролната ДНК. Можни вредности се TRUE (ТОЧНО), FALSE (ПОГРЕШНО), N/A (НП).
Назив на генот HGNC	Симбол за генот според HUGO при Комитетот за генска номенклатура (HGNC) кој се однесува на малата варијанта на контролната ДНК.
Хромозом	Хромозомот од малата варијанта на контролната ДНК.
Позиција	Позиција (hg19) на малата варијанта на контролната ДНК.
Референтен алел	Референтен алел од малата варијанта на контролната ДНК.
Алтернативен алел	Алтернативниот алел од малата варијанта на контролната ДНК.

- **Резултати од табелата со точни варијанти на спојување** – Содржи информации за тоа кои контролни варијанти на спојување на РНК биле или не биле детектирани (по еден ред на контролна варијанта) во надворешната контрола на РНК. Вредностите N/A (НП) се наведени ако надворешната контрола на РНК не била вклучена во обработката со секвенционирање.

Поле	Опис
Детектирани	Означува дали во контролата била детектирана варијанта на спојување на РНК. Можни вредности се TRUE (ТОЧНО), FALSE (ПОГРЕШНО), N/A (НП).
Назив на генот HGNC	Симбол за генот HGNC кој се однесува на контролната варијанта на спојување на РНК.

Поле	Опис
Точка на прекин 1	Хромозом и позиција (hg19) на првата точка на прекин од контролната варијанта на спојување на РНК.
Точка на прекин 2	Хромозом и позиција (hg19) на втората точка на прекин од контролната варијанта на спојување на РНК.

- **Резултати од табелата со точни варијанти на фузирање** – Содржи информации за тоа кои контролни варијанти на фузирање на РНК биле или не биле детектирани (по еден ред на контролна варијанта) во надворешната контрола на РНК. Вредностите N/A (НП) се наведени ако надворешната контрола на РНК не била вклучена во обработката со секвенционирање.

Поле	Опис
Детектирани	Означува дали во контролата била детектирана варијанта на фузирање на РНК. Можни вредности се TRUE (ТОЧНО), FALSE (ПОГРЕШНО), N/A (НП).
Назив 1 на генот HGNC	Симбол за генот HGNC кој се однесува на првата точка на прекин од контролната варијанта на фузирање на РНК.
Назив 2 на генот HGNC	Симбол за генот HGNC кој се однесува на втората точка на прекин од контролната варијанта на фузирање на РНК.

- **Мерни показатели за контрола на квалитет за библиотечниот материјал на ДНК NTC** – Содржи информации за мерните показатели за контрола на квалитетот кои биле евалуирани за контрола на ДНК без шаблон. Статусот PASS (УСПЕШНО) означува дека вредноста на мерниот показател е во рамките на долната наведена граница (LSL) и на горната наведена граница (USL). Статусот FAIL (НЕУСПЕШНО) означува дека вредноста на мерниот показател е надвор од опсегот на LSL или USL. Вредностите N/A (НП) ќе бидат наведени ако контролата на ДНК без шаблон не била вклучена во обработката со секвенционирање.

Мерен показател	Опис	Единици	Праг на квалитет
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Медијална покриеност на фрагмент на егзон во сите бази на егзон.	Број	≤ 8

- **Мерни показатели за контрола на квалитет за библиотечниот материјал на РНК NTC** – Содржи информации за мерните показатели за контрола на квалитетот кои биле евалуирани за контрола на РНК без шаблон. Статусот PASS (УСПЕШНО) означува дека вредноста на мерниот показател е во рамките на долната наведена граница (LSL) и на горната наведена граница (USL). Статусот FAIL (НЕУСПЕШНО) означува дека вредноста на мерниот показател е надвор од опсегот на LSL или USL. Вредностите N/A (НП) ќе бидат наведени ако контролата на РНК без шаблон не била вклучена во обработката со секвенционирање.

Мерен показател	Опис	Единици	Праг на квалитет
GENE_ABOVE_MEDIAN_CUTOFF	Бројот на гени за коишто средната дедуплицирана длабочина на отчитување во сите локуси што се протегаат за секој ген е > 20.	Број	≤ 1

Излезни мерни показатели

Назив на датотеката: `MetricsOutput.tsv`

Излезните мерни показатели се датотека разграничена со картички во која се дадени информации за контрола на квалитетот за примероците од пациенти кои биле вклучени во обработката.

Датотеката со излезни мерни показатели ги содржи следниве делови и нивните сродни полиња:

- **Заглавие** – Содржи општи информации за датотеката и за обработката.

Табела 15 Заглавие на излезна датотека за мерните показатели

Поле	Опис
Output Date (Датум на излезна информација)	Датум кога е креирана оваа датотека.
Output Time (Време на излезна информација)	Време кога е креирана оваа датотека.
Workflow Version (Верзија на работен тек)	Верзија на процесот/каналот за анализа.
Module Version (Верзија на модулот)	Верзија на Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).
Run ID (Идентификација на обработка)	Идентификацијата на обработката со секвенционирање.
Run Name (Назив на обработката)	Називот на обработката со секвенционирање.

- **Мерни показатели за контрола на квалитет за обработка** – Содржи информации за контрола на квалитет за обработката со секвенционирање. Овој дел соодветствува со статусот на контролата на квалитет за обработката во извештајот TSO Comprehensive (EU) и содржи по

еден ред за мерен показател за контрола на квалитет кој придонесува кон статусот за контрола на квалитет за обработката. Сите мерни показатели за контрола на квалитет кои се во овој дел мора да се успешни, за да биде успешна и контролата на квалитет за обработката. Деталите од анализата може да ги прочитате во делот [Контрола на квалитетот на обработката на страница 9](#). Праговите и описите на мерните показатели може да ги прочитате во делот [Мерни показатели за контрола на квалитет на страница 76](#).

Табела 16 Мерни показатели за контрола на квалитетот на обработката

Колона	Опис
Мерен показател (UOM)	Називот на мерниот показател за контрола на квалитет и мерна единица.
LSL	Долна наведена граница (инклузивна).
USL	Горна наведена граница (инклузивна).
Вредност	Вредност на мерниот показател за контрола на квалитет.
PASS/FAIL (УСПЕШНО/НЕУСПЕШНО).	Означува дали примерокот поминал или не за мерниот показател за контрола на квалитет. Можните вредности вклучуваат PASS (УСПЕШНО), FAIL (НЕУСПЕШНО), NA (НП).

- **Статус на анализата** – Содржи информации за тоа дали е завршена анализата за секоја примерок од пациентот и дали поради софтверска грешка има неуспешни примероци. Секоја колона во овој дел соодветствува со примерок од пациент (за називот на колоната се користи идентификацијата на примерокот).

Табела 17 Статус на анализа

Поле	Опис
COMPLETED_ALL_STEPS	Означува дали примерокот ги поминал сите чекори од анализата. Можни вредности се TRUE (ТОЧНО) и FALSE (ПОГРЕШНО). Ако вредноста е FALSE (ПОГРЕШНО), контактирајте со техничката поддршка на Illumina за повеќе информации.
FAILED_STEPS	Листа со сите неуспешни чекори од анализата поради софтверска грешка. Ако кој било чекор е наведен тука, контактирајте со техничката поддршка на Illumina за повеќе информации.
STEPS_NOT_EXECUTED	Листа со сите чекори од анализата кои не биле извршени поради софтверска грешка. Ако кој било чекор е наведен тука, контактирајте со техничката поддршка на Illumina за повеќе информации.

- **Делови со мерни показатели за контрола на квалитет за примероци од пациенти** – Даден е дел за секој тип контрола на квалитет кој се користи за примероци од пациенти. Во следнава табела е наведено со кој дел соодветствува статусот за контрола на квалитет во извештајот TSO Comprehensive (EU).

Табела 18 Делови за мерни показатели за контрола на квалитетот за примероци од пациенти

Дел	Опис	Соодветна категорија на контролата на квалитетот во извештајот TSO Comprehensive (EU)
Мерни показатели за контрола на квалитет за библиотечен материјал на ДНК	Мерни показатели за контрола на квалитет кои се користат како критериум за валидност за библиотечните материјали на ДНК. Деталите од анализата може да ги прочитате во делот Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на ДНК на страница 14 . Праговите и описите на мерните показатели може да ги прочитате во делот Мерни показатели за контрола на квалитет на страница 76 .	Контрола на квалитет на библиотечен материјал на ДНК
Мерни показатели за контрола на квалитет за библиотечен материјал на ДНК за одредување мали варијанти и за ТМВ	Мерни показатели за контрола на квалитет кои се користат како критериум за валидност за мали варијанти и за ТМВ во библиотечен материјал на ДНК. Деталите од анализата може да ги прочитате во делот Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на ДНК на страница 14 . Праговите и описите на мерните показатели може да ги прочитате во делот Мерни показатели за контрола на квалитет на страница 76 .	Контрола на квалитет за мала варијанта на ДНК и ТМВ

Дел	Опис	Соодветна категорија на контролата на квалитетот во извештајот TSO Comprehensive (EU)
<p>Мерни показатели за контрола на квалитет за библиотечен материјал на ДНК за MSI</p>	<p>Мерни показатели за контрола на квалитет кои се користат како критериум за валидност за MSI во библиотечен материјал Solid-FFPE на ДНК. Деталите од анализата може да ги прочитате во делот Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на ДНК на страница 14. Праговите и описите на мерните показатели може да ги прочитате во делот Мерни показатели за контрола на квалитет на страница 76.</p>	<p>Контрола на квалитет на MSI на ДНК</p>
<p>Мерни показатели за контрола на квалитет за библиотечен материјал на ДНК за CNV</p>	<p>Мерни показатели за контрола на квалитет кои се користат како критериум за валидност за амплификација на гени во библиотечен материјал Solid-FFPE на ДНК. Деталите од анализата може да ги прочитате во делот Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на ДНК на страница 14. Праговите и описите на мерните показатели може да ги прочитате во делот Мерни показатели за контрола на квалитет на страница 76.</p>	<p>Контрола на квалитет на бројот копии на варијанти на ДНК</p>
<p>Проширени мерни показатели за ДНК</p>	<p>Проширените мерни показатели за ДНК се само информативни и не се директен показател за квалитетот на библиотечните материјали на ДНК. Деталите од анализата може да ги прочитате во делот Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на ДНК на страница 14. Описите за мерните показатели може да ги прочитате во делот Проширени мерни показатели за ДНК на страница 82.</p>	<p>N/A (НП)</p>

Дел	Опис	Соодветна категорија на контролата на квалитетот во извештајот TSO Comprehensive (EU)
Мерни показатели за контрола на квалитет за библиотечен материјал на РНК	Мерни показатели за контрола на квалитет кои се користат како критериум за валидност за библиотечните материјали на РНК. Деталите од анализата може да ги прочитате во делот Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на РНК на страница 18 . Праговите и описите на мерните показатели може да ги прочитате во делот Мерни показатели за контрола на квалитет на страница 76 .	Контрола на квалитет на библиотечен материјал на РНК
Проширени мерни показатели за РНК	Проширените мерни показатели за РНК се само информативни и не се директен показател за квалитетот на библиотечните материјали на РНК. Деталите од анализата може да ги прочитате во делот Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на РНК на страница 18 . Праговите и описите на мерните показатели може да ги прочитате во делот Проширени мерни показатели за РНК на страница 83 .	N/A (НП)

Во секој дел се дадени следниве колони:

- Мерен показател (UOM) – Називот на мерниот показател за контрола на квалитет и мерна единица.
- LSL – Долна наведена граница (инклузивна).
- USL – Горна наведена граница (инклузивна).
- По една колона за примерок (именувана според идентитетот на примерокот).

Во секој дел се дадени следниве редови:

- По еден ред за секоја мерна единица за контрола на квалитет.
- PASS/FAIL (УСПЕШНО/НЕУСПЕШНО) – Означува дали примерокот успешно ја поминал или не таа контрола на квалитет. Статусот PASS (УСПЕШНО) означува дека вредностите на примерокот за мерниот показател се во рамките на LSL и USL. Статусот FAIL

(НЕУСПЕШНО) означува дека вредноста на примерокот за еден или повеќе мерни показатели е надвор од опсегот на LSL или USL. Овој ред не е дел од проширените мерни показатели за ДНК или, пак, за проширените мерни показатели за РНК.

- **Белешки** – Содржи листа со белешки во кои е опишана содржината на датотеката.

Извештај за мала длабочина

Назив на датотеката: {SAMPLE_ID}_LowDepthReport.tsv

Извештајот за мала длабочина е датотека разграничена со картички креирана за секој примерок од пациент. Датотеката вклучува список на опсези на геномски позиции со вкупна длабочина на секвенционирање < 100 и за кои не е откриена минлива варијанта. Овие позиции немаат доволна длабочина на секвенционирање за да може да се исклучи можноста за присуство на мала варијанта. Позициите што се на списокот на блокирани позиции се изземени од извештајот.

Извештајот за мала длабочина не се обновува при обновување на извештајот.

Извештајот за мала длабочина ги содржи следниве делови и нивните поврзани полиња:

- **Заглавие** – Содржи општи информации за датотеката и за обработката.

Поле	Опис
Sample ID (Идентификација на примерок)	Идентификација на примерок на пациент.
Tumor Type (Тип тумор)	Тип тумор од примерокот на пациентот.
Report Date (Датум на извештајот)	Датумот кога е генериран извештајот за мала длабочина.
Run ID (Идентификација на обработка)	Идентификацијата на обработката со секвенционирање.
Run Date (Датум на обработката)	Датумот на обработката со секвенционирање.
Knowledge base version (Верзија на базата на знаење)	Верзијата на KB што била инсталирана кога бил генериран извештајот за мала длабочина.
Knowledge base published date (Датум на објавување на базата на знаење)	Датумот кој се однесува на KB што била инсталирана кога бил генериран извештајот за мала длабочина.
Local Run Manager Module version (Верзија на модулот на Local Run Manager)	Верзија на Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).

- **Листа на геномски опсег** – Содржи листа со опсези на геномски позиции со мала длабочина. Соседните геномски позиции со мала длабочина кои се преклопуваат со истите гени се комбинирани во еден ред.

Колона	Опис
Хром	Хромозом.
Старт	Почетна позиција (hg19).
Крај	Крајна позиција (hg19).
Ген	Еден или повеќе симболи за гени што се преклопуваат со геномскиот опсег на базата на податоци RefSeq која е вклучена во KB.

Структура на излезна папка

Во овој дел е опишана содржината на секоја излезна папка што се генерира за време на анализата.

- IVD
 - IVD_Reports
 - {SampleID}_TSOCompEUModule_KB{version}_Report.pdf – TSO Comprehensive (EU) извештај (формат PDF) по примерок од пациент
 - {SampleID}_TSOCompEUModule_KB{version}_Report.json – TSO Comprehensive (EU) извештај (формат JSON) по примерок од пациент
 - {SampleID}_LowDepthReport.tsv – Извештај за мала длабочина по примерок од пациент
 - MetricsOutput.tsv – Излезни мерни показатели
 - ControlOutput.tsv – Контролен извештај за излезни информации
- **Logs_Intermediates** – Записи и меѓудатотеки генерирани при процесот/каналот за анализа. Меѓудатотеките се наменети да помогнат само при решавањето проблеми. Информациите кои се содржат во меѓудатотеките не се наменети за клиничко известување или за водење пациенти. Не се докажани перформансите на кои било варијанти идентификувани во овие датотеки, освен за потврдените варијанти. Потврдени варијанти се варијанти за кои се докажани карактеристиките на перформансите. Секоја папка претставува еден чекор од процесот/каналот за анализа. За време на обработката, Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) додава РНК или ДНК кон називите на папките за идентификацијата на примерокот.

Приказ на резултатите од анализата

1. Од контролната табла Local Run Manager, изберете го називот на обработката.
2. Од картичката Run Overview (Преглед на обработка), прегледајте ги мерните показатели за обработката со секвенционирање.
3. Ако сакате да ја смените локацијата на датотеката со податоците од анализата за избраната обработка за повторното ставање во ред на чекање во иднина, изберете ја иконата **Edit** (Уреди), а потоа уредете ја патеката до датотеката каде што се наоѓа излезната папка за обработката.
Патеката на датотеката што води до излезната папка за обработката може да се уредува. Називот на излезната папка за обработката не може да се смени.
4. [Изборно] Изберете ја иконата **Copy to Clipboard** (Копирај во клипборд) за да ја копирате патеката до датотеката во која се наоѓа излезната папка за обработката.
5. Изберете ја картичката Sequencing Information (Информации за секвенционирање) за да ги ревидирате параметрите за обработката и информациите за потрошните материјали.
6. Изберете ја картичката Samples & Results (Примероци и резултати) за да го видите извештајот за анализата.
 - Ако анализата била повторно ставена во ред на чекање, изберете ја соодветната анализа од паѓачката листа Select Analysis (Избор на анализа).
7. [Изборно] Изберете ја иконата **Copy to Clipboard** (Копирај во клипборд) за да ја копирате патеката до датотеката во која се наоѓа папката Analysis (Анализа).

Примероци и резултати

На екранот Samples & Results (Примероци и резултати) се прикажани резултати од анализата кои се однесуваат на избраната обработка и нудат можност повторно да се анализира обработката со различни параметри. Во табелата во горниот дел од екранот се дадени датумот кога започнала тековно избраната анализа на обработката како и типот обработка (почетна анализа, повторно ставање на анализата во ред на чекање или обновување извештај).

Мерни показатели за ниво на обработка

Делот *Мерни показатели за ниво на обработка* на екранот Samples & Results (Примероци и резултати) го прикажува статусот за мерниот показател за контрола на квалитет за обработката како PASS (УСПЕШНО) или FAIL (НЕУСПЕШНО) за секој мерен показател за контрола на квалитет за обработката. Статусите на мерните показатели за контролата на квалитет за обработката се добиени од датотеката `MetricsReport.tsv` (прочитајте го делот [Излезни мерни показатели на страница 59](#)). Праговите и описите на мерните показатели може да ги прочитате во делот [Мерни показатели за контрола на квалитет на страница 76](#).

Контроли

Контролите се назначени на екранот Run Setup (Поставување на обработката) на Модул за анализа TSO Comprehensive (EU). Резултатите за контролите се прикажани во делот *Controls* (Контроли) на екранот Samples & Results (Примероци и резултати). Во делот Controls (Контроли) се прикажани следниве колони за секој примерок кој е назначен како контролен:

- **Sample ID** (Идентификација на примерок)
- **Type** (Тип) – Тип на контрола. Можните вредности се Надворешна контрола на ДНК, Контрола на ДНК без шаблон, Надворешна контрола на РНК и Контрола на РНК без шаблон. Инсталираната КВ не влијае врз достапните типови на контроли.
- **Analysis Complete?** (Завршена анализа?) – Можните вредности се TRUE (ТОЧНО) и FALSE (ПОГРЕШНО). Ако контролите во колоната Analysis Complete? (Завршена анализа?) се означени со TRUE (ТОЧНО), тоа значи дека успешно ја поминале анализата на контролата. Ако контролата во оваа колона е означена со FALSE (ПОГРЕШНО), тоа значи дека дошло до некаква софтверска грешка. За повеќе информации, контактирајте со техничката поддршка на Illumina.
- **Outcome** (Исход) – Можни вредности се PASS (УСПЕШНО) и FAIL (НЕУСПЕШНО). Контролите на ДНК и РНК се оценуваат независно. Толкувањето на вредностите на исходот е дадено во следнава табела:

Тип контрола	Исход	Толкување
ДНК без-шаблон	PASS (УСПЕШНО)	Не е наведена вкрстената контаминација помеѓу библиотечните материјали.
	FAIL (НЕУСПЕШНО)	Наведена е вкрстената контаминација помеѓу библиотечните материјали. Примероците на ДНК при подготовката на библиотечниот материјал и сите обработки со секвенционирање што се однесуваат на нив се неважечки.
РНК без-шаблон	PASS (УСПЕШНО)	Не е наведена вкрстената контаминација помеѓу библиотечните материјали.
	FAIL (НЕУСПЕШНО)	Наведена е вкрстената контаминација помеѓу библиотечните материјали. Примероците на РНК при подготовката на библиотечниот материјал и сите обработки со секвенционирање што се однесуваат на нив се неважечки.

Тип контрола	Исход	Толкување
Надворешна ДНК	PASS (УСПЕШНО)	Детектирани се очекуваните варијанти.
	FAIL (НЕУСПЕШНО)	Не се исполнети спецификациите за одредување варијанти и примероците на ДНК во обработката со секвенционирање се неважечки.
Надворешна РНК	PASS (УСПЕШНО)	Детектирани се очекуваните варијанти.
	FAIL (НЕУСПЕШНО)	Не се исполнети спецификациите за одредување варијанти и примероците на РНК во обработката со секвенционирање се неважечки.

Мерни показатели за ниво на примерок

Во делот Мерни показатели за ниво на примерок на екранот Samples & Results (Примероци и резултати) се дадени информации за контрола на квалитетот за примероците од пациенти кои биле вклучени во обработката. Резултатите од контролата на квалитетот на примерок од пациент се добиени од датотеката `MetricsReport.tsv` (прочитајте во [Излезни мерни показатели на страница 59](#)). Во делот Мерни показатели за ниво на примерок се дадени следниве колони за секој примерок од пациент:

- **Sample** (Примерок) – Идентификација на примерок.
- **Analysis Complete?** (Завршена анализа?) – Можните вредности се TRUE (ТОЧНО) и FALSE (ПОГРЕШНО). Ако примероците во колоната Analysis Complete? (Завршена анализа?) се означени со TRUE (ТОЧНО), тоа значи дека успешно ја поминале анализата. Ако примерокот во оваа колона е означен со FALSE (ПОГРЕШНО), тоа значи дека дошло до некаква софтверска грешка. За повеќе информации, контактирајте со техничката поддршка на Illumina.
- **DNA Library QC** (Контрола на квалитет за библиотечен материјал на ДНК) – Можните вредности се PASS (УСПЕШНО) и FAIL (НЕУСПЕШНО). Показува дали примерокот ја поминал или не контролата на квалитет за библиотечниот материјал на ДНК, која се однесува на библиотечниот материјал на ДНК кој бил секвенциониран. Одговара на Контрола на квалитет за библиотечен материјал на ДНК во извештајот TSO Comprehensive (EU). Со црта (–) се означува ако библиотечниот материјал на ДНК не е секвенциониран или, пак, ако контролата на квалитет за обработката е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО).
- **DNA Variants and Biomarkers** (Варијанти и биомаркери на ДНК)
 - **Мали варијанти и TMB** – Можните вредности се PASS (УСПЕШНО) и FAIL (НЕУСПЕШНО). Означува дали примерокот ја поминал или не контролата на квалитет за мали варијанти и TMB во библиотечниот материјал Solid-FFPE на ДНК. Одговара на Контрола на квалитет за мали варијанти на ДНК и за TMB во извештајот TSO Comprehensive (EU). Со црта (–) се

означува ако библиотечниот материјал на ДНК не е секвенциониран, ако контролата на квалитет за обработката е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО) или ако контролата на квалитет за библиотечниот материјал на ДНК е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО).

- **MSI** – Можните вредности се PASS (УСПЕШНО) и FAIL (НЕУСПЕШНО). Означува дали примерокот ја поминал или не контролата на квалитет за MSI во библиотечниот материјал на ДНК. Одговара на Контрола на квалитет за MSI на ДНК во извештајот TSO Comprehensive (EU). Со црта (–) се означува ако библиотечниот материјал Solid-FFPE на ДНК не е секвенциониран, ако контролата на квалитет за обработката е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО) или ако контролата на квалитет за библиотечниот материјал на ДНК е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО).
- **CNV** – Можните вредности се PASS (УСПЕШНО) и FAIL (НЕУСПЕШНО). Означува дали примерокот ја поминал или не контролата на квалитет за амплификацијата на гените во библиотечниот материјал Solid-FFPE на ДНК. Одговара на Контрола на квалитет на бројот на копии на варијантите на ДНК во извештајот TSO Comprehensive (EU). Со црта (–) се означува ако библиотечниот материјал Solid-FFPE на ДНК не е секвенциониран, ако контролата на квалитет за обработката е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО) или ако контролата на квалитет за библиотечниот материјал на ДНК е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО).
- **Контрола на квалитет за библиотечен материјал на РНК** – Можните вредности се PASS (УСПЕШНО) и FAIL (НЕУСПЕШНО). Показува дали примерокот ја поминал или не контролата на квалитет за библиотечниот материјал на РНК, која се однесува на библиотечниот материјал Solid-FFPE на РНК кој бил секвенциониран. Одговара на Контрола на квалитет за библиотечен материјал на РНК во извештајот TSO Comprehensive (EU). Со црта (–) се означува ако библиотечниот материјал на РНК не е секвенциониран или, пак, ако контролата на квалитет за обработката е со вредност FAIL (НЕУСПЕШНО).

Обновување извештај

Со обновувањето извештај можете да обновите еден или повеќе извештаи без да ги повторувате сите чекори од секундарната анализа.

Обновувањето извештај е многу побрзо отколку повторно да ја ставите целата анализа во ред на чекање, но има различни карактеристики:

- **Опсег** – При обновување на извештајот се обновува извештајот на TSO Comprehensive (EU), но се прескокнуваат некои чекори од анализата. Можете да ги смените полот или типот тумор за еден или повеќе примероци или да инсталирате нова KB за да изготвите нов извештај во кој ќе бидат наведени овие промени. За обновување на извештајот, секој примерок мора рачно да се избере, додека пак при повторното ставање на анализата во ред на чекање, примероците, по правило, се избираат автоматски. Поединечни примероци може да се отстранат од повторното ставање на анализата во ред на чекање.
- **Неуспешно извршување на анализата** – Обновувањето на извештајот бара како влезен податок да имаме успешно извршена анализа, додека повторното ставање на анализата во ред на чекање може да се користи во случаи кога анализата не била успешна.
- **Полиња кои може да се уредуваат** – При обновувањето извештај можете да правите измени во полињата Sex (Пол) и Tumor Type (Тип тумор) додека, пак, при повторното ставање на анализата во ред на чекање, можете да правите измени во сите полиња избрани при поставувањето на обработката.
- **Верзија на Модул за анализа TSO Comprehensive (EU)** – Регенерацијата на извештај бара успешна анализа од Модул за анализа TruSight Oncology Comprehensive (EU) v2.3 или понова верзија. Повторното ставање на анализата во ред на чекање може да се стартува со помош на анализа од која било претходна верзија на Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).
- **Поставки за влезни податоци за обработката** – Влезните податоци за обработката за обновувањето извештај се поставени автоматски на вредностите од последната успешна секундарна анализа. Влезните податоци за обработката за повторното ставање на анализата во ред на чекање се поставени автоматски на вредностите од последниот обид за анализа (вклучувајќи ги и неуспешните обиди за анализа).

Пристап до оваа карактеристика имаат само администраторските корисници на Локалниот управник за обработка или корисници кои не се администратори, а на кои им е доделена дозвола за повторно ставање на анализата во ред на чекање. За повеќе информации за управувањето со корисници на Локалниот управник за обработка, погледнете во *Референтен водич за NextSeq 550Dx instrument (број на документ 1000000009513)*.

Обновување извештај или повторно ставање анализа во ред на чекање

1. Од контролната табла за обработката, најдете обработка чиј статус е Analysis Completed (Завршена анализа). Изберете ја иконата со вертикална елипса и изберете **Requeue** (Повторно стави во ред на чекање).
За да може повторно да ја ставите анализата во ред на чекање, треба повторно да ги поврзете обработките кои биле избришани од локалната привремена папка. За повеќе информации за управувањето со корисници на Локалниот управник за обработка, погледнете во *Референтен водич за NextSeq 550Dx instrument (број на документ 1000000009513)*.
2. Изберете **Edit Setup** (Уреди го поставувањето) во скок-прозорецот Requeue Analysis (Повторно стави ја анализата во ред на чекање).
3. Преку паѓачкото мени во горниот дел на екранот Requeue Analysis (Повторно стави ја анализата во ред на чекање), изберете обновување извештај или повторно ставање цела анализа во ред на чекање.

ЗАБЕЛЕШКА Пред да ја зачувате обработката, секогаш ревидирајте ги влезните податоци за обработката за секој примерок. Влезните податоци за обработката за обновувањето извештај се поставени автоматски на вредностите од последната успешна секундарна анализа.

4. Примероците од претходната завршена обработка се прикажани во табела. Со помош на копчињата + на десната страна на табелата, означете ги примероците кои сакате да бидат вклучени при обновувањето извештај. По правило, сите примероци во една обработка се изземени од обновувањето извештај и ќе мора да ги додадете поединечно. Обновувањето извештај не е достапно за примероци кои првично биле анализирани како контролни, за што треба повторно да ја ставите целата анализа во ред на чекање.
5. Откако ќе ги означите сите примероци кои сакате да бидат вклучени при обновувањето извештај, изберете **Requeue Analysis** (Повторно стави ја анализата во ред на чекање).

Приказ на резултатите од обновувањето извештај

Обновените извештаи за примероци кои се означени за обновување извештај може да се видат заедно со останатите завршени анализи на екранот Samples and Runs (Примероци и обработки) во Модул за анализа TruSight Oncology Comprehensive (EU). Извештаите кои се изготвени со помош на обновувањето извештај се означени како Report Regeneration (Обновување извештај) во полето Analysis Type (Тип анализа) и во горниот дел на екранот Samples and Runs (Примероци и обработки).

Решавање проблеми

Во следната табела е дадена листа на софтверски проблеми на кои би можеле да наидете кога користите софтвер за анализа TSO Comprehensive (EU). Ја вклучува можната причина за проблемот и препорачаното дејство што треба да се преземе.

Забележан проблем или неуспешен чекор	Можна причина	Препорачано решение
Порака за грешка за време на фазата на копирање на анализата: <code>Local output file path exceeds the 260-character limit</code> (Патеката за локалната излезна датотека ја надминува границата од 260 знаци).	Патеката на излезниот директориум конфигурирана за инструментот надминува 40 знаци.	Изменете ја патеката на излезниот директориум на 40 знаци или помалку. Повторно ставете ја анализата во ред на чекање
Проблем со истечено време го спречува започнувањето на анализата.	Отворени се повеќе прозорци на прелистувачот Chromium за пристап до Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).	Затворете ја самостојната сесија на прелистувачот. Користете го интерфејсот NOS за пристап до Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).
Порака за исклучок за неовластен пристап	Отворени се повеќе прозорци на прелистувачот Chromium за пристап до Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).	Затворете ја самостојната сесија на прелистувачот. Користете го интерфејсот NOS за пристап до Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).
Порака за грешка: <code>Analysis Unsuccessful</code> (Анализата е неуспешна)	Патеката на излезниот директориум конфигурирана за инструментот надминува 40 знаци.	Изменете ја патеката на излезниот директориум на 40 знаци или помалку. Повторно ставете ја анализата во ред на чекање
Порака за грешка: <code>Analysis Crashed</code> (Анализата падна)	Истекувања на времето на врската	Повторно ставете ја анализата во ред на чекање

Ако во извештајот за примерокот стои дека анализата за примерокот не е успешна поради софтверска грешка, решете го проблемот врз основа на конкретниот чекор кој бил неуспешен. Во папката IVD_Reports, `MetricsOutput.tsv` го означува конкретниот чекор од анализата кој не завршил целосно, под ставката FAILED_STEPS. Користете ја следнава табела за да ги решите проблемите кои ќе се јават во текот на работата.

Забележан проблем или неуспешен чекор	Можна причина	Препорачано решение
FastqValidation или FastqDownsample	Неточен или непостоечки индекс што резултира со никакви отчитувања за примерокот.	Ако постои сомне за неточен индекс, тогаш повторете ја анализата и изберете го точниот идентификатор на индекси. Во спротивно, повторете го работниот тек на TSO Comprehensive (EU) со извлекување нов примерок на нуклеинска киселина во согласност со <i>Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789)</i> .
FusionCalling	Можните причини вклучуваат: <ul style="list-style-type: none">• Примерок со слаб квалитет (недоволна нештетена РНК)• Недоволно влезни информации за РНК• Грешка во употребата за време на работниот тек на TSO Comprehensive (EU)• Неточен индекс доделен на примерокот	Повторете го работниот тек на TSO Comprehensive (EU) во согласност со <i>Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789)</i> .

За кои било други неуспешни чекори, контактирајте со техничката поддршка на Illumina.

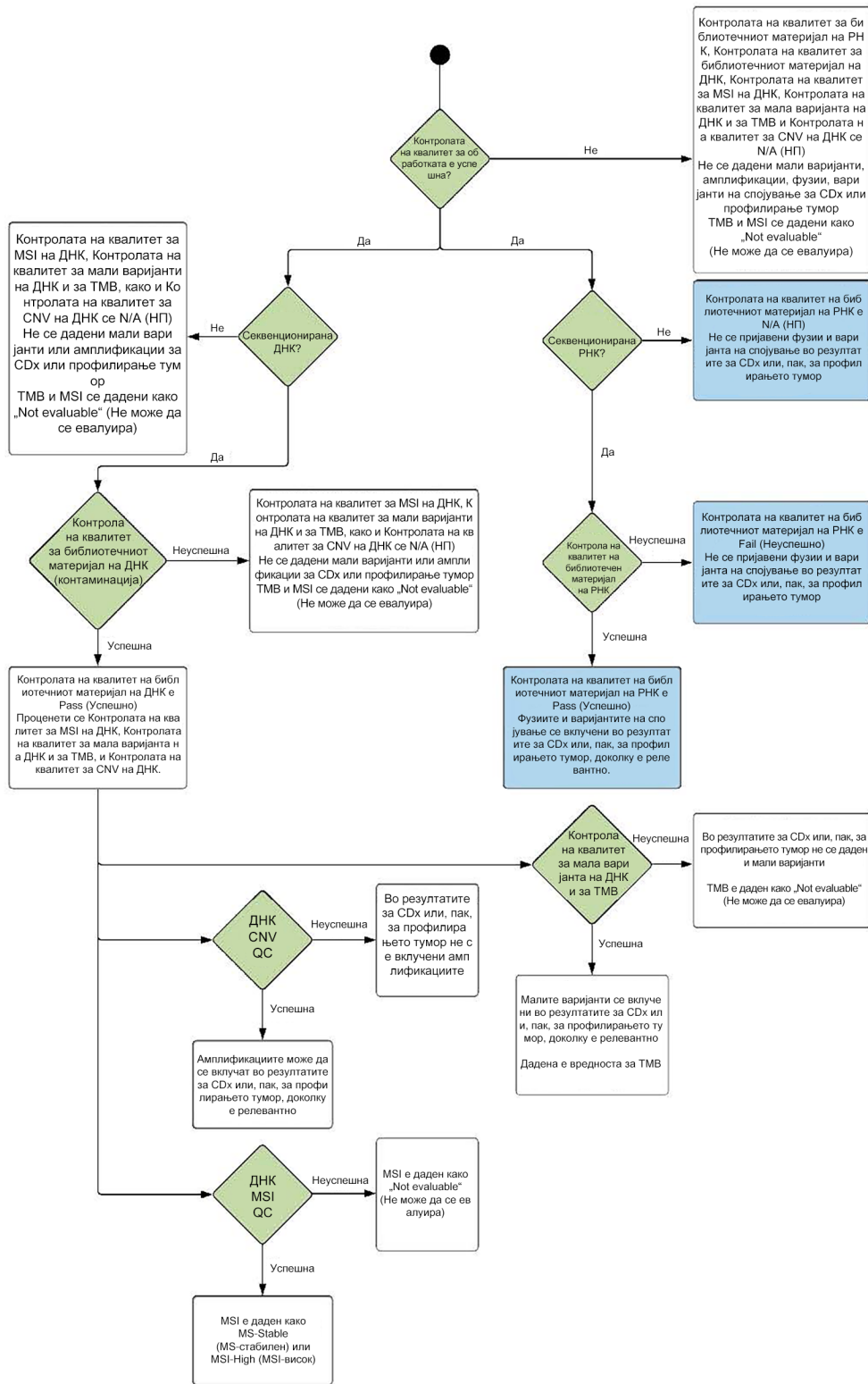
Додаток А Дијаграм за мерните показатели за контрола на квалитет

На следниов дијаграм се опишани мерните показатели за контрола на квалитет кои се наведени во извештајот TSO Comprehensive (EU). Ако контролата на квалитет за обработката е неуспешна, тогаш нема да се изврши проценка на останатите чекори од контролата на квалитет и сите ќе бидат означени со N/A (НП). Ако ДНК или РНК не се секвенционирани или, пак, не ја поминат контролата на квалитет за библиотечен материјал, тогаш сите соодветни типови варијанти нема да бидат вклучени во резултатите од придружната дијагностика или од профилирањето тумор. Контролата на квалитет за библиотечниот материјал на ДНК е мерка за контаминација. Ако не помине, тогаш подоцнежните мерни показатели за контрола на квалитет за ДНК (Контрола на квалитет за MSI на ДНК, Контрола на квалитет за мала варијанта на ДНК и за TMB, и Контрола на квалитет за CNV на ДНК) се означуваат како N/A (НП). Повеќе информации може да најдете во следниве делови и табели:

- [Методи на анализа на страница 9](#)
- [Извештај TruSight Oncology Comprehensive \(EU\) на страница 23](#)
- [Мерни показатели за контрола на квалитетот на обработката на страница 60](#)
- [Контрола на квалитет за примерок од библиотечен материјал на ДНК на страница 14](#)
- [Мерни показатели за ниво на примерок на страница 68](#)
- [Додаток Б Мерни показатели за контрола на квалитет на страница 76](#)

На дијаграмот не се мапирани контролите. Резултатите од контролите не влијаат врз мерните показатели за контрола на квалитет во извештајот TSO Comprehensive (EU) во формат PDF или JSON. Неуспехот на контролите ги поништува резултатите од примерокот одделно од резултатите од контролата на квалитетот како што е опишано во [Извештај TruSight Oncology Comprehensive \(EU\) на страница 23](#). Употребата на контролите е опишана во [Контроли на страница 6](#). За дополнителни информации за контролите, погледнете во [Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive \(EU\) \(број на документ 200007789\)](#).

На дијаграмот не се мапирани резултатите од контролата на квалитетот на ниво на позиција. Овие резултати се дел од резултатите за контрола на квалитет за придружната дијагностика, кои се опишани во [Контрола на квалитет за придружна дијагностика на страница 39](#). Резултатите од контролата на квалитетот на ниво на позиција за делот Профилирање тумор се дадени во извештајот за мала длабочина (погледнете во [Давање извештај за мала длабочина за примерок од библиотечен материјал на ДНК. на страница 15](#)).



Додаток Б Мерни показатели за контрола на квалитет

Мерни показатели за контрола на квалитет

Табела 19 Мерни показатели за контрола на квалитет за резултатите од извештајот TSO Comprehensive

Тип излезна информација	Мерен показател	Спецификација	Опис	Влијание на неуспешна спецификација*
Обработка со секвенционирање	PCT_PF_READS (%)	≥ 80,0	Процент на отчитувања кои го поминуваат филтерот (PF).	Обработката со секвенционирање е неважечка, не се пријавени резултати за ниту еден примерок во обработката.
	PCT_Q30_R1 (%)	≥ 80,0	Просечен процент на одредување бази чија оценка за квалитет е Q30 или повисока за Отчитувањето 1.	
	PCT_Q30_R2 (%)	≥ 80,0	Просечен процент на одредување бази чија оценка за квалитет е Q30 или повисока за Отчитувањето 2.	

Тип излезна информација	Мерен показател	Спецификација	Опис	Влијание на неуспешна спецификација*
Библиотечен материјал на ДНК	CONTAMINATION_SCORE	≤ 3106 OR > 3106 и $P_VALUE \leq 0,049$	Мерен показател со кој се проценува веројатноста за контаминација со помош на VAF на вообичаените варијанти. Оценката за контаминација се заснова на дистрибуцијата на VAF за SNP. Вредноста P за контаминација што се користи за проценка на високо преуредени геноми се применува само ако оценката за контаминација е над горната наведена граница.	Не се пријавени резултати за ДНК.

Тип излезна информација	Мерен показател	Спецификација	Опис	Влијание на неуспешна спецификација*
	MEDIAN_INSERT_SIZE (bp)	≥ 70	Медијална должина на фрагмент во примерокот	Не се пријавени резултати за TMB или за мали варијанти ДНК.

Тип излезна информација	Мерен показател	Спецификација	Опис	Влијание на неуспешна спецификација*
	MEDIAN_EXON_COVERAGE (број)	≥ 150	Медијална покриеност на фрагмент на егзон во сите бази на егзон.	
	PCT_EXON_50X (%)	$\geq 90,0$	Процент на бази на егзон со покриеност на фрагмент од 50X.	
	USABLE_MSI_SITES (број)	≥ 40	Бројот на локации на MSI кои може да се користат за одредување на MSI (бројот на локации на микросателити со доволен опсег на отчитувања за да може да се идентификува нестабилноста на микросателитот).	Не се пријавени резултати за MSI.
	COVERAGE_MAD (број)	$\leq 0,210$	Медијана на апсолутни отстапувања од медијаната на нормализираниот број за секоја целна регија CNV	Не се пријавени резултати за амплификација на гени.
	MEDIAN_BIN_COUNT_CNV_TARGET (број)	$\geq 1,0$	Средна вредност на суров bin-број по цел за CNV.	

Тип излезна информација	Мерен показател	Спецификација	Опис	Влијание на неуспешна спецификација*
Библиотечен материјал на РНК	MEDIAN_INSERT_SIZE (bp)	≥ 80	Медијална должина на фрагмент во примерокот	Не се пријавени резултати за фузии или варијанта на спојување.

Тип излезна информација	Мерен показател	Спецификација	Опис	Влијание на неуспешна спецификација*
	MEDIAN_CV_GENE_500X (коефициент)	$\leq 0,93$	MEDIAN_CV_GENE_500X е мерка за подеднаквост во покриеноста. За секој ген со покриеност од најмалку 500x, се пресметува коефициентот на варијацијата во покриеноста долж телото на генот. Овој мерен показател е медијана на овие вредности. Висока вредност укажува на високо ниво на варијација и на проблем во подготовката на библиотечен материјал, како на пример низок внес на примерок и/или проблеми со повлекување на пробите. Овој мерен показател се пресметува со помош на сите отчитувања (вклучувајќи ги и отчитувањата кои се означени како дупликати)	

Тип излезна информација	Мерен показател	Спецификација	Опис	Влијание на неуспешна спецификација*
	TOTAL_ON_TARGET_READS (број)	≥ 9.000.000	Вкупен број отчитувања кои ги мапираат целните регии. Овој мерен показател се пресметува со помош на сите отчитувања (вклучувајќи ги и отчитувањата кои се означени како дупликати)	

*Ако резултатите се успешни, се прикажува PASS (УСПЕШНО).

Проширени мерни показатели за ДНК

Проширените мерни показатели за ДНК се само од информативен карактер. Можат да бидат информативни за решавањето проблеми, но се дадени без изречни ограничувања на спецификацијата и не се користат директно за контрола на квалитетот на примерокот. За дополнителни насоки, контактирајте со техничката поддршка на Illumina.

Мерен показател	Опис	Единици
TOTAL_PF_READS	Вкупно отчитувања кои поминуваат низ филтерот	Број
MEAN_FAMILY_SIZE	Збирот отчитувања во секое семејство, поделено со бројот семејства по корекцијата, собирањето и филтрирањето на придружните отчитувања	Број
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	Медијална покриеност на базите	Број
PCT_CHIMERIC_READS	Процент на химерички отчитувања	%
PCT_EXON_100X	Процент на бази на егзон чија покриеност е над 100X	%
PCT_READ_ENRICHMENT	Процент на отчитувања кои преминуваат преку кој било дел од целната регија наспроти вкупниот број отчитувања	%

Мерен показател	Опис	Единици
PCT_USABLE_UMI_READS	Процент на отчитувања со UMI кој може да се искористи.	%
MEAN_TARGET_COVERAGE	Средна покриеност на базите	Број
PCT_ALIGNED_READS	Процент на отчитувања порамнети со референтниот геном.	%
PCT_CONTAMINATION_EST	Процент на контаминација на примерокот	%
PCT_PF_UQ_READS	Процент на единствени отчитувања кои поминуваат низ филтерот	%
PCT_TARGET_0.4X_MEAN	Процент на целни бази чија целна покриеност е поголема од 0,4 пати од средната вредност	%
PCT_TARGET_100X	Процент на целни бази чија покриеност е над 100X	%
PCT_TARGET_250X	Процент на целни бази чија покриеност е над 250X	%

Проширени мерни показатели за РНК

Проширените мерни показатели за РНК се само од информативен карактер. Можат да бидат информативни за решавањето проблеми, но се дадени без изречни ограничувања на спецификацијата и не се користат директно за контрола на квалитетот на примерокот. За дополнителни насоки, контактирајте со техничката поддршка на Illumina.

Мерен показател	Опис	Единици
PCT_CHIMERIC_READS	Процент на отчитувања кои се порамнети како два сегменти кои мапираат две непоследователни регии во геномот.	%
PCT_ON_TARGET_READS	Процент на отчитувања кои преминуваат преку кој било дел од целната регија наспроти вкупниот број отчитувања. Отчитување кое делумно ја мапира целната регија се смета како целно.	%
SCALED_MEDIAN_GENE_COVERAGE	Медијана на медијалната базна покриеност на гени, вразмерени по должина. Укажува на медијалната длабочина на покриеноста на гените во панелот.	Број

Мерен показател	Опис	Единици
TOTAL_PF_READS	Вкупен број отчитувања кои поминуваат низ филтерот	Број

Додаток В Референца за извештајот TSO Comprehensive (EU)

Sample A
Medullary thyroid carcinoma
 Female

Companion Diagnostic Results *

Detected Variants/Biomarkers	Therapy	Usage	Details
LMNA-NTRK1 Fusion	VITRAKVI® (larotrectinib)	Indicated	Type: Fusion Breakpoint 1: chr1:156100562 Breakpoint 2: chr1:156844696 Fusion Supporting Reads: 64

Other Alterations and Biomarkers Identified

The genomic findings reported below, for variants or biomarkers identified in this sample, are intended to provide tumor profiling information in accordance with professional guidelines.

Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance *

No Detected Variants

Genomic Findings with Potential Clinical Significance *

TMB: 3.1 Mut/Mb
 MSI: MS-Stable

Detected Variants

Detected Variants	Details
APC p.(Arg1450Ter)	Type: SNV VAR: 11.39% Consequence: Stop Gained Nucleotide Change: NM_000038.5:c.4348C>T Genomic Position: chr5:112175639 Reference Allele: C Alternate Allele: T
BRAF p.(Val600Glu)	Type: SNV VAR: 5.17% Consequence: Missense Variant Nucleotide Change: NM_004333.4:c.1799T>A Genomic Position: chr7:140453136 Reference Allele: A Alternate Allele: T

*Additional information in Informatics Details section

1 of 6

- Повеќе детали може да прочитате во [Додаток А Дијаграм за мерните показатели за контрола на квалитет на страница 74](#).
- Резултатот од CDx укажува на тоа дека примерокот од пациентот има тип тумор и биомаркер кои се таргетирани со индицираната терапија. Повеќе детали може да прочитате во [Одредување придружна дијагностика на страница 19](#). Ако нема резултати од CDx, во извештајот ќе биде наведено дека не биле детектирани биомаркери од придружната дијагностика за наведениот тип тумор од примерокот.
- Биомаркерот од CDx е забележан во примерокот од пациентот. Употребата може да биде Индицирана или Видете ја белешката. Ако е применливо, белешката во колоната Детали ќе содржи дополнителни информации за варијантата, како што се информации за можната резистентност на лекови.
- Делот Други идентификувани алтерации и биомаркери содржи информации за профилирање на туморот. Асоцијациите може да бидат поради терапевтски, дијагностички или прогностички доказ. Ако е применливо, во овој дел ќе бидат наведени резистентните мутации со соодветна белешка.
- Според KB, постојат докази од клиничко значење за овој биомаркер во овој тип тумор, врз основа на информациите од терапијата, клиничките насоки или, пак, и едното и другото. Повеќе информации може да прочитате во [Геномски наоди со доказ за клиничко значење на страница 20](#) на страница 1 и во табелата [Геномски наоди со доказ за клиничко значење на страница 35](#).
- Според KB, клиничките докази за геномски наод во рамките на типот тумор или се ограничени или ги нема. Можеби има претклинички податоци или податоци за други типови тумор, каде што биомаркерот го предвидува одговорот на одобрена или на истражувачка терапија. За повеќе информации, погледнете во [Геномски наоди со потенцијално клиничко значење на страница 21](#) и Табела 6.
- TMB и MSI се секогаш вклучени во Геномски наоди со потенцијално клиничко значење. Прочитајте ги деловите [Мутациско оптоварување на тумор на страница 13](#) и [Статус на](#)

Companion Diagnostics QC **A**

Companion Diagnostics Genomic Positions with Insufficient Coverage for Small Variant Detection

The positions listed below did not have sufficient coverage for detecting small variants for the listed Companion Diagnostic intended uses. Only Companion Diagnostic intended uses that were evaluated will be listed.

RET SNVs, MNVs, and Indels - RETEVM0® (seipercatinib) - Medullary Thyroid Cancer (chrpos)

None

Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated **B**

The table below includes a column that indicates whether that Companion Diagnostic intended use was evaluated for this sample. If an intended use was not evaluated, a reason is listed. The columns shaded in gray below indicate the information that is sample-specific.

Tumor Type	Biomarkers	Therapy	CDx Intended Use Evaluated	Comment
Solid Tumor	NTRK1, NTRK2 & NTRK3 Gene Fusions	VITRAKVI® (larotrectinib)	Yes C	—
Non-small cell lung cancer or Thyroid cancer	RET Gene Fusions	RETEVM0® (seipercatinib)	Yes	—
Medullary Thyroid Cancer	RET SNVs, MNVs, and Indels	RETEVM0® (seipercatinib)	Yes	—

- A. Во делот за контрола на квалитет на придружната дијагностика, дадени се информации за контрола на квалитет на ниво на позиција за биомаркери од CDx. Ако нема наведено ниту една позиција, тоа значи дека имало доволна покриеност во целните варијанти и во регијата. Повеќе информации може да прочитате во [Контрола на квалитет за придружна дијагностика на страница 39](#).
- B. Во делот Евалуирани предвидени примени на придружната дијагностика се наведени сите предвидени примени на CDx и е наведено дали биле евалуирани за овој примерок. Видете во Приложено упатство за TruSight Oncology Comprehensive (EU) (број на документ 200007789) за повеќе информации за предвидената примена на TSO Comprehensive. Типот тумор, биомаркерот и терапијата се од изјавата за предвидена примена.
- C. До евалуација ќе дојде ако типот тумор е соодветен за CDx, а примерокот ги поминал задолжителните категории за контрола на квалитет. Повеќе информации за критериумите кои се задолжителни за да може да се евалуираат примероците за CDx може да прочитате во [Погледнете во Евалуирана предвидена примена на придружната дијагностика на страница 39](#).
- Да** – Примерокот е евалуиран за предвидената примена. Специфичните резултати ќе бидат идентификувани во делот Ниво 1 на FDA од извештајот.
 - Не** – Примерокот не е евалуиран за предвидената примена и во коментар е објаснето зошто.

Додаток D MNV, индели и делеции во EGFR и RET, кои може да се детектираат со фазен одредувач на варијанти

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr7	55242462	CAAGGAATTAAGAGAA	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Lys745_Glu749del)
chr7	55242463	AAGGAATTAAGAGAAG	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Lys745_Ala750delinsThr)
chr7	55242464	AGGAATTAAGAGA	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Glu749del)
chr7	55242464	AGGAATTAAGAGAAGC	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ala750del)
chr7	55242465	GGAATTAAGA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Glu749del)
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAG	AATTC	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ala750delinsIlePro)
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAA	AATTC	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsIlePro)
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAAC	AAT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsIle)
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAACA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751del)
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAACATC	AAT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsIle)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ala750del)
chr7	55242466	GAATTAAGAGAAGCAACAT	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsAla)
chr7	55242466	GAATTAAGAGAAGCAA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsAla)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAAC	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751del)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACATC	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsAsp)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACATC	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsVal)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACATCTC	TCT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Pro753delinsValSer)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACA	TTGCT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsValAla)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAAC	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsVal)
chr7	55242468	ATTAAGAGAAGCAACATCT	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ser752del)
chr7	55242468	ATTAAGAGAAGCAAC	GCA	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751delinsGln)
chr7	55242468	ATTAAGAGAAG	GC	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ala750delinsPro)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr7	55242469	TTAAGAGAAG	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ala750delinsPro)
chr7	55242469	TTAAGAGAAGCAA	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751delinsPro)
chr7	55242469	TTAAGAGAAGCAACATCT	CAA	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ser752delinsGln)
chr7	55242469	TTAAGAGAAGCAACATCTCC	CA	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Pro753delinsGln)
chr7	55242469	TTAAGAGAAGCAACATCTC	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Pro753delinsSer)
chr7	55242469	TTAAGAGAAGCAA	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751delinsSer)
chr7	55242482	CATCTCCGAAAGCCAACAAGGAAAT	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Ser752_Ile759del)
chr7	55249011	AC	CCAGCGTGGAT	EGFR	NP_005219.2:p.(Ala767_Val769dup)
chr10	43604549	CTCAGACTTCCAGGGCCCAGGA	G	RET	NP_066124.1:p.(Asp378_Gly385delinsGlu)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CACAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CACAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CCCAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CCCAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CGCAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CGCAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CTCAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CTCAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	TGCGAT	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
chr10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	TGTGAT	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
chr10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGAT	TGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
chr10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGAT	TGTGA	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
chr10	43609936	TGC	GCT	RET	NP_066124.1:p.(Cys630Ala)
chr10	43609940	ACGAGCTG	TA	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsVal)
chr10	43609940	ACGAGCTG	TC	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsVal)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGAT	C	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
chr10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	CA	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
chr10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	CG	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
chr10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	CT	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
chr10	43609940	ACGAGCTG	TT	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsVal)
chr10	43609941	CGAGCTG	A	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsGlu)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	AGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	AGTT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACCGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATCGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CACAG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CATAG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CATCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCAAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCAAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCATCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCATCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCATCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCAT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCTT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609943	AGCTG	TA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Leu633delinsVal)
chr10	43609943	AGCTG	TC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Leu633delinsVal)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CCGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CTGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGTCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGCCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGTCTT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGCCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGTCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGCCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGTCTT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TAAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TAAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CAGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CAGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CAGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CCGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CCGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CGGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CGGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CGGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CTGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CTGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CTGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTG	TT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Leu633delinsVal)
chr10	43609944	GCTGT	CGTAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609944	GCTGT	CGTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGT	CGTGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGT	CGTTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTACGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTACGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTACGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTCAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTCAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTCCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTCCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTCCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTTAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTTAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTTCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTTCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTTCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTACGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTACGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTACGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTCAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTCCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTCCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTCCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTTAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTTAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTTCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTTCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	TGTTCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGT	TGTAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGT	TGTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGT	TGTGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGT	TGTTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609945	CTGTGC	GTATGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)
chr10	43609945	CTGTGC	GTCTGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609945	CTGTGC	GTGTGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)
chr10	43609945	CTGTGC	GTTTGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)
chr10	43609948	TGC	CCA	RET	NP_066124.1:p. (Cys634Pro)
chr10	43609948	TGC	CCG	RET	NP_066124.1:p. (Cys634Pro)
chr10	43609950	CCGC	GGGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635delinsTrpGly)
chr10	43609950	CCGC	GGGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635delinsTrpGly)
chr10	43609950	CCGC	GGGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635delinsTrpGly)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCAAAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609950	C	TCCAAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCCAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCCAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCGAAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCGAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCTAAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCTAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609952	GC	CAAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609952	GC	CGAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43609952	GC	CTAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43613904	TTG	ACT	RET	NP_066124.1:p. (Leu790Thr)
chr10	43615630	TTCC	ACCA	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
chr10	43615630	TTCC	ACCG	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
chr10	43615630	TTCC	ACCT	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
chr10	43615630	TTCC	GCCA	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
chr10	43615630	TTCC	GCCG	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)

Хромозом	Позиција (hg19)	Референтен алел	Алтернативен алел	Ген	Промена на аминокиселина
chr10	43615630	TTCC	GCCT	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)

Додаток Е Инсталирајте база на знаење

Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) бара инсталирана база на знаење (KB) за да се изврши анализа. Базите на знаење се zip-датотеки достапни за преземање на порталот Illumina Lighthouse. Illumina периодично издава нови бази на знаење. За да ја ажурирате KB што е инсталирана на инструментот, преземете ја најновата верзија на KB што е компатибилна со вашиот Модул за анализа TSO Comprehensive (EU). При ажурирањето на KB, претходно инсталираната верзија на KB ќе биде отстранета при процесот на инсталација. Не инсталирајте KB ако е во тек обработка со секвенционирање, анализа или, пак, друг процес на инсталација.



ВНИМАНИЕ

За да не дојде до губење податоци, пред да почнете со инсталацијата, проверете дали во моментот има во тек некои други процеси.

1. Преземете ја KB што ја сакате (во zip-формат) во локален директориум на вашиот инструмент или вмрежен компјутер. Се препорачува да ја инсталирате на дискот D:.
2. Направете проверка на контролниот број на KB на следниов начин:
 - a. Извршете пребарување во Windows за PowerShell. Кликнете на програмата со десен клик и изберете **Run as Administrator** (Стартувај како администратор).
 - b. Во прозорецот PowerShell внесете `Get-FileHash <KB file path>\<kbfilename.zip> -Algorithm MD5` за да го генерирате контролниот број на MD5 за KB.
 - c. Споредете го излезниот контролен број на MD5 со контролниот број на KB на порталот Illumina Lighthouse. Ако контролните броеви не се совпаѓаат, избришете ја датотеката KB и повторно преземете ја од порталот.
3. Отворете го Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) на вашиот инструмент или на мрежниот компјутер (локална мрежа). За повеќе информации за управувањето со корисници на Модул за анализа TSO Comprehensive (EU), погледнете во *Референтен водич за NextSeq 550Dx instrument (број на документ 1000000009513)*.
4. Најавете се како корисник администратор или, пак, како корисник кој не е администратор, а кој има дозвола да ги уредува поставките за модулот.
5. Преку менито Tools (Алатки) одете до екранот Modules & Manifests (Модули и манифести).
6. Изберете **TSO Comp (EU)** (TSO Comp (EU)).
7. Во делот од екранот Knowledge Base Version (Верзија на базата на знаење) изберете **Install New** (Инсталирај нова).
8. Волшебникот за инсталација ќе побара од вас да ја побарате локацијата на датотеката KB zip. Проверете дали ја инсталирате KB што ја презедовте во првиот чекор. Волшебникот исто така ќе прикаже информации за KB, како што се називот, верзијата, верзијата на базата на податоци RefSeq, како и датумот на пуштање во употреба.
9. Во волшебникот за инсталација, изберете **Continue** (Продолжи).

Програмата за инсталација ќе потврди дали KB е компатибилна со Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) и дали KB не е оштетена. Не е можно да се стартува нова анализа TSO Comprehensive (EU) додека се инсталира KB.



ВНИМАНИЕ

Ако излезете од страницата Modules & Manifests (Модули и манифести) или го затворите прелистувачот додека се инсталира KB, ќе се прекине процесот на инсталација.

Кога ќе заврши инсталацијата, на екранот Modules & Manifests (Модули и манифести) ќе биде наведена новата KB. Називот и верзијата на KB исто така ќе се прикажат на екраните Create Run (Креирање обработка), Requeue Analysis (Повторно ставање анализа во ред на чекање) и Edit Run (Уредување обработка).

Додаток F Сајбер-безбедност

Софтвер за заштита од вируси или од злонамерни програми

Следниот софтвер за заштита од вируси (AV) или од злонамерни програми (AM) е потврден од Illumina дека е компатибилен со мрежниот оперативен систем и Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) кога се конфигурира според Водич за подготовка на локацијата:

- Windows Defender/Windows Security
- BitDefender
- CrowdStrike

За дополнителни податоци во врска со конфигурацијата на мрежата, заштитниот сид и складот, контактирајте со техничката поддршка на Illumina на techsupport@illumina.com.

Сертификат за анализата TSO Comprehensive

Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) користи HTTPS за шифрирање на податочните врски за да загарантира дека податоците од обработката се приватни и безбедни. HTTPS е потребен за далечински пристап на инструментот со користење веб-прелистувач од друга машина во истата мрежа. Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) бара инсталирање на безбедносен сертификат TSO Comprehensive (EU) како додаток на безбедносниот сертификат NextSeq 550Dx instrument Модул за анализа TSO Comprehensive (EU).

ЗАБЕЛЕШКА Ако безбедносната крпеница Local Run Manager е инсталирана на NextSeq 550Dx instrument, тогаш е оневозможен далечинскиот пристап од компјутерот доставен од клиентот преку веб-прелистувач со помош на HTTPS до веб-порталот NextSeq 550Dx Local Run Manager.

Постапката за инсталација на безбедносниот сертификат за TSO Comprehensive (EU) е следната.

1. Отворете го Модул за анализа TruSight Oncology Comprehensive (EU) на вашиот инструмент.
2. Преку менито Tools (Алатки) одете до екранот Modules & Manifests (Модули и манифести).
3. Изберете го модулот **TSO Comp (EU)** (TSO Comp (EU)).
4. Преземете го сертификатот TSO Comprehensive HTTPS.
5. Извлечете ја содржината од zip-датотеката.
6. Кликнете врз датотеката BAT со десен клик и изберете **Run as Administrator** (Стартувај како администратор).

7. Следете ги упатствата за да ја завршите инсталацијата, а потоа повторно стартувајте го вашиот прелистувач.

Обновување безбедносен сертификат

Ако имало неодамнешна промена на името на инструментот или инструментот е преместен во нов домен, мора да го обновите безбедносниот сертификат за да го вратите пристапот до NextSeq 550Dx instrument и Модул за анализа TSO Comprehensive (EU). За упатства за начинот на обновување на безбедносниот сертификат NextSeq 550Dx instrument Модул за анализа TruSight Oncology Comprehensive (EU), погледнете во *Водич за подготовка на локацијата*.

Постапката за обновување на безбедносниот сертификат за TSO Comprehensive (EU) е следната.

1. На инструментот, најавете се на оперативниот систем Windows.
2. Преку Windows File Explorer, одете до директориумот каде што е инсталирана услугата KB (на пр., C:\Illumina\Local Run Manager\Modules\TSOCompEU\[VersionNumber]\KBApiService\bin\Scripts).
3. Кликнете врз датотеката BAT со десен клик и изберете **Run as Administrator** (Стартувај како администратор).
4. Следете ги упатствата за да ја завршите инсталацијата.
5. За да го поврзете Модул за анализа TSO Comprehensive (EU) од друг уред, преземете го и инсталирајте го обновениот сертификат на уредот на далечина.

Техничка помош

За техничка помош, контактирајте со техничката поддршка на Illumina.

Веб-локација: www.illumina.com

Е-пошта: techsupport@illumina.com

Безбедносни листови (SDS) – Достапни на веб-локацијата на Illumina на support.illumina.com/sds.html.

Документација за производот – Може да се преземе од support.illumina.com.

Претходни ревизии

Рев.	Датум	Опис на измената
v04	јануари 2024 година	<ul style="list-style-type: none">Отстранета е содржина специфична за v2.3.6.Отстранети се референци за специфични верзии на софтверот TSO Comprehensive (EU).Направени се мали ажурирања на јазикот и граматиката за стандарди за конзистентност/квалитет.
v03	јуни 2022 година	<ul style="list-style-type: none">Додадени се информации за безбедносниот сертификат за TSO Comp v2.3.5.Називот на екранот Module Settings (Поставки за модул) е ажуриран и гласи Modules & Manifests (Модули и манифести).
v02	април 2022 година	<ul style="list-style-type: none">Додадена е содржина за придружната дијагностика.Додадена е содржина за клиничката студија NTRK.
v01	февруари 2022 година	Додадени се деловите за Проширени мерни показатели за ДНК и РНК.
v00	ноември 2021 година	Првично издание.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 САД
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (надвор од Северна Америка)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE

IVD

EC REP



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

ЗА ИН ВИТРО ДИЈАГНОСТИЧКА УПОТРЕБА. САМО ЗА ИЗВОЗ.

© 2024 година Illumina, Inc. Сите права се задржани.

illumina®