illumina®

Local Run Manager TruSight Oncology Comprehensive (EU) analīzes modulis

Darbplūsmas rokasgrāmata

ILLUMINA ĪPAŠUMS
Dokuments Nr. 200008661 v06
2025. gada jūlijs

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Īpašumtiesības uz šo dokumentu un tā saturu pieder uzņēmumam Illumina, Inc. un tā saistītajiem uzņēmumiem ("Illumina"), un klients to drīkst izmantot tikai līgumā noteiktajā veidā saistībā ar šajā dokumentā raksturotā produkta(-u) lietošanu, un ne citiem nolūkiem. Šo dokumentu un tā saturu nedrīkst izmantot vai izplatīt nekādiem citiem nolūkiem un/vai citādi publiskot, atklāt vai reproducēt jebkādā veidā bez iepriekšējas rakstiskas Illumina piekrišanas. Ar šo dokumentu Illumina nenodod nekādas licences, ko paredz tā patents, preču zīmes, autortiesības vai anglosakšu tiesības, nedz arī līdzīgas jebkuras trešās personas tiesības.

Šajā dokumentā sniegtie norādījumi ir stingri un precīzi jāievēro kvalificētiem un atbilstoši apmācītiem darbiniekiem, lai nodrošinātu šeit raksturotā(-o) produkta(-u) pareizu un drošu lietošanu. Pirms šā produkta(-u) lietošanas ir pilnībā jāizlasa un jāizprot viss šā dokumenta saturs.

PILNĪBĀ NEIZLASOT UN PRECĪZI NEIEVĒROJOT VISUS ŠAJĀ DOKUMENTĀ IEKĻAUTOS NORĀDĪJUMUS, VAR RASTIES PRODUKTA(-U) BOJĀJUMI, PERSONU MIESAS BOJĀJUMI, TOSTARP LIETOTĀJU UN CITU PERSONU, UN CITA ĪPAŠUMA BOJĀJUMI, TURKLĀT TIKS ANULĒTAS VISAS PRODUKTAM(-IEM) PIEMĒROJAMĀS GARANTIJAS.

ILLUMINA NEUZŅEMAS NEKĀDU ATBILDĪBU, KAS IZRIET NO NEPAREIZAS ŠAJĀ DOKUMENTĀ APRAKSTĪTO PRODUKTU (TOSTARP TĀ DAĻU VAI PROGRAMMATŪRAS) LIETOŠANAS.

© 2025 Illumina, Inc. Visas tiesības aizsargātas.

Visas preču zīmes ir Illumina, Inc. vai to attiecīgo īpašnieku īpašums. Detalizētu preču zīmju informāciju skatiet vietnē www.illumina.com/company/legal.html.

Saturs

Pārskats ... 1
Par šo rokasgrāmatu ... 1
Izpildes informācijas ievade ... 2
TSO Comprehensive (EU) analīzes moduļa informācija ... 2
Izpildes parametru iestatīšana ... 3
Izpildes paraugu norādīšana ... 4
Izpildes rediģēšana un sekvencēšanas uzsākšana ... 8
Analīzes metodes ... 8
Izpildes kvalitātes kontrole ... 8
FASTQ ģenerēšana ... 9
DNS savietošana un kļūdu labošana ... 9
Mazo variantu noteikšana ... 10
Mazo variantu anotēšana ... 11
Gēnu amplifikācijas noteikšana ... 12
Audzēja mutāciju slogs ... 12
Mikrosatelītu nestabilitātes statuss ... 13
DNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole ... 13
Maza sekvencēšanas dziļuma atskaite DNS paraugu bibliotēkām ... 13
RNS savietošana ... 14
RNS saplūšanas noteikšana ... 14
RNS salaidumu variantu noteikšana ... 15
RNS saplūšanas apvienošana ... 15
RNS salaiduma varianta anotēšana ... 15
RNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole ... 16
Transkripti ... 16
Kontroles atskaites ... 16
Palīgdiagnostikas noteikšana ... 17
Audzēja variantu profilēšana ... 17
Analīzes izvade ... 20
Faili ... 20
Rezultātu atskaites ... 20
Paraugu lapa ... 44
Kontroles izvades atskaite ... 45
Parametru izvade ... 49

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Izvades mapes struktūra ... 55
Analīzes rezultātu skatīšana ... 55
Paraugi un rezultāti ... 56
Atskaites atkārtota ģenerēšana ... 58
Atskaites atkārtota ģenerēšana vai analīzes atkārtota ievietošana rindā ... 59
Atskaites atkārtotas ģenerēšanas rezultātu skatīšana ... 60
Problēmu novēršana ... 61
A pielikums. Kvalitātes kontroles parametru plūsmkarte ... 63
B pielikums. Kvalitātes kontroles parametri ... 65
Kvalitātes kontroles parametri ... 65
DNS paplašinātie parametri ... 70
RNS paplašinātie parametri ... 71
C pielikums. TSO Comprehensive (EU) atskaites atsauce ... 73
D pielikums EGFR un RET vairāku nukleotīdu varianti (MNV), indeli un delēcijas, kas nosakāmas ar fāzes variantu noteicēju 75
E pielikums. Zināšanu bāzes instalēšana ... 105
F pielikums. Kiberdrošība ... 107
Antivīrusu vai ļaunprogrammatūras novēršanas programmatūra ... 107
TSO Comprehensive analīzes drošības sertifikāts ... 107
Atkārtota drošības sertifikāta ģenerēšana ... 108
Tehniskā palīdzība ... 109
Pārskatījumu vēsture ... 110

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Pārskats

Illumina® Local Run Manager TruSight™ onkoloģijas visaptverošais (ES) analīzes modulis (TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis) analizē DNS un RNS bibliotēku sekvencēšanas lasījumus, kas sagatavoti, izmantojot TruSight Oncology Comprehensive (EU) (TSO Comprehensive (EU)) analīzi. Informāciju par TSO Comprehensive (EU) analīzes paredzēto lietošanu skatiet *TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789)*.

TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis atbalsta sagatavoto DNS un RNS bibliotēku izpildes iestatīšanu, sekvencēšanu, analīzi un atskaišu sagatavošanu. Pacientu paraugiem TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis ģenerē:

- TSO Comprehensive (EU) atskaiti par katru pacienta paraugu, kas ietver palīgdiagnostikas, audzēja profilēšanas un kvalitātes kontroles rezultātus (pieejama PDF un JSON formātā);
- zema dziļuma atskaites failu tabulēšanas atdalītā formātā (*.tsv) katram pacienta paraugam; failu, kurā iekļauts genoma pozīciju saraksts (anotēts ar gēnu simboliem), kam ir nepietiekams sekvencēšanas dziļums, lai izslēgtu mazā varianta klātbūtni DNS bibliotēkā;
- kvalitātes kontroles parametru failu (*.tsv), kas ietver analīzes statusu un kvalitātes kontroles parametrus visiem pacientu paraugiem sekvencēšanas izpildē.

Kontrolēm TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis ģenerē kontroles izvades atskaiti (*.tsv), kas ietver kvalitātes kontroles rezultātus visām kontrolēm sekvencēšanas izpildē.

TSO Comprehensive (EU) Software Suite tiek izmantots, lai instalētu TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis un atbalsta programmatūras komponentus. Zināšanu bāze un TSO Comprehensive (EU) Paziņojumu pakotne ir instalēta TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis. Analīzes moduļa daļas numuru skatiet *TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789)*.

Par šo rokasgrāmatu

Šajā rokasgrāmatā ir sniegti norādījumi, kā iestatīt izpildes parametrus sekvencēšanai un analīzes parametrus, izmantojot TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis. Programmatūras lietošanai ir nepieciešamas pamatzināšanas par pašreizējo Windows operētājsistēmu un uz tīmekļa pārlūkprogrammu balstītu lietotāja saskarni. Informāciju par Local Run Manager TruSight Oncology Comprehensive (EU) analīzes modulis informācijas paneli un sistēmas iestatījumiem skatiet *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide (documents Nr. 1000000009513)*.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Izpildes informācijas ievade

Izmantojiet Local Run Manager TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis programmatūru, lai iestatītu TSO Comprehensive izpildes.

Pirms izpildes sākšanas pārliecinieties, vai ir uzstādīta saderīga zināšanu bāze. Ja nav instalēta saderīga zināšanu bāze, skatiet *E pielikums. Zināšanu bāzes instalēšana*, 105. lpp.

Ievadiet izpildes un parauga iestatīšanas informāciju tieši TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.

TSO Comprehensive (EU) analīzes moduļa informācija

TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis ietver analīzes moduli, zināšanu bāzi un paziņo pakotnes versijas informāciju ekrānā Modules & Manifests (Moduļi un manifesti).

1. Atveriet TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis instrumentā.
2. Izmantojiet izvēlni Tools (Rīki), lai pārvietotos uz ekrānu Modules & Manifests (Moduļi un manifesti).
3. Atlasiet **TSO Comp (EU).**

Ekrānā Modules & Manifests (Moduļi un manifesti) tiek parādīta šāda instalācijas informācija:

- **Device Identifier** (Ierīces identifikators) — unikāls ierīces identifikators instalētajam TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis un saistītajai Paziņojumu pakotnei. Šo identifikatoru neietekmē instalētā zināšanu bāzes versija.
- **Product Identifier** (Produkta identifikators) — instalētā TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis versija.
- **Modified On** (Modificēts) — datums un laiks, kad pats TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis tika pēdējoreiz instalēts vai atjaunināts.
- **Sequencing Run Settings** (Sekvencēšanas izpildes iestatījumi) — parāda nolasīšanas veidu (sapāroto galu) un nolasīšanas garuma iestatījumus, kas saistīti ar TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.
- **Claims Installed** (Instalētie paziņojumi) — parāda instalētās Paziņojumu pakotnes versiju un saistītās palīgdiagnostikas prasības. Paziņojumu pakotne ietver palīgdiagnostikas paredzētā pielietojuma paziņojumus, kuri tiks novērtēti ar TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.
- **TSO Comprehensive Security Certificate** (Drošības sertifikāts) — šim instrumentam specifisks HTTPS sertifikāts. Nepieciešams attālinātai piekļuvei, izmantojot šī instrumenta tīmekļa pārlūkprogrammu no citas iekārtas tajā pašā tīklā. Uzstādīšanas norādījumus skatiet *F pielikums. Kiberdrošība*, 107. lpp.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- **Knowledge Base Version** (Zināšanu bāzes versija) — norādījumus par zināšanu bāzes instalēšanu vai atjaunināšanu skatiet *E pielikums. Zināšanu bāzes instalēšana*, 105. lpp. Šajā sadaļā ir ietverta Zināšanu bāzes instalēšanas informācija šādiem laukiem:

Lauks	Apraksts
Name (Nosaukums)	Zināšanu bāzes nosaukums
Version (Versija)	Zināšanu bāzes versija
RefSeq Version (RefSeq versija)	RefSeq versija, kas iekļauta zināšanu bāzē. Palīgdiagnostikas anotācijai RefSeq transkripti ir iegūti no Ensembl Variant Effect Predictor (VEP)[1], un tiek parādīta VEP versija. Audzēja profilēšanas anotācijai RefSeq versija norāda, no kuras NCBI Homo sapiens anotācijas laidiena[2] tie ir iegūti.
Published (Publicēts)	Zināšanu bāzes publicēšanas datums
Installed (Instalēts)	Zināšanu bāzes instalēšanas datums
State (Stāvoklis)	Zināšanu bāzes instalēšanas statuss. Kad instalēšana būs pabeigta, tiek parādīts kā Ready (Gatavs).

[1] McLaren W, Gil L, Hunt SE, et al. 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.

Izpildes parametru iestatīšana

1. Piesakieties Local Run Manager, izmantojot instrumentu vai tīkla datoru.
2. Atlasiet **Create Run** (Izveidot izpildi) un pēc tam atlasiet **TSO Comp (EU)**.
3. Ievadiet izpildes nosaukumu, kas identificē izpildi no sekvencēšanas līdz analīzei, izmantojot tālāk norādītos kritērijus.
   - 1–40 rakstzīmes.
   - Tikai burtciparu rakstzīmes, pasvītras vai defises.
   - Pirms un pēc pasvītrām un defisēm jābūt burtciparu rakstzīmei.
   - Unikāli visās instrumenta izpildēs.
4. **[Neobligāti]** Ievadiet izpildes aprakstu, lai izpildi būtu vieglāk identificēt, ievērojot šādus kritērijus.
   - 1–150 rakstzīmes.
   - Tikai burtciparu rakstzīmes vai atstarpes.
   - Pirms un pēc atstarpēm jābūt burtciparu rakstzīmei.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Izpildes paraugu norādīšana

Norādiet paraugus izpildei, izmantojot tālāk norādītās opcijas.

- **Manuāla paraugu ievade** – izmantojiet tukšo tabulu ekrāna Create Run (Izveidot izpildi) apakšā.
- **Paraugu lapas importēšana** – pārejiet uz ārēju failu ar komatu atdalīto vērtību (*.csv) formātā.

⚠ UZMANĪBU!

Nesakritības starp paraugu un indeksēšanas praimeriem izraisa nepareizu rezultātu ziņošanu, jo nenotiek pozitīvo paraugu identificēšana. Ievadiet paraugu ID un piešķiriet rādītājus Local Run Manager programmatūrā pirms bibliotēkas sagatavošanas sākšanas. Bibliotēkas sagatavošanas laikā atsaucei reģistrējiet paraugu ID, rādītājus un plates iedobju orientāciju.

⚠ UZMANĪBU!

Lai izvairītos no datu zuduma, pirms izpildes saglabāšanas pārliecinieties, ka nenotiek zināšanu bāzes instalēšana.

Manuāla paraugu ievade

1. Ievadiet unikālu parauga ID laukā Sample ID (Parauga ID), ievērojot šādus kritērijus. **Pirms tam paredzētajiem paraugiem pievienojiet visas kontroles.** Papildinformāciju skatiet sadaļā *Kontroles*, 5. lpp.
   - 1–25 rakstzīmes.
   - Tikai burtciparu rakstzīmes, pasvītras vai defises.
   - Pirms un pēc pasvītrām un defisēm jābūt burtciparu rakstzīmei.
2. **[Neobligāti]** Ievadiet parauga aprakstu laukā Sample Description (Parauga apraksts), ievērojot šādus kritērijus.
   - 1–50 rakstzīmes.
   - Izmantojiet tikai burtciparu rakstzīmes, defises, pasvītras vai atstarpes.
   - Pirms un pēc defisēm, atstarpēm un pasvītrām jābūt burtciparu rakstzīmei.
3. Atlasiet rādītāju DNS bibliotēkai un/vai RNS bibliotēkai, kas sagatavota no parauga.
   - Nodrošiniet, ka RNS un DNS paraugi atrodas atsevišķās kolonnās.
   - Lauks DNA i7+i5 Sequence (DNS i7+i5 secība) tiek automātiski aizpildīts pēc DNS rādītāja ID atlasīšanas. Lauks RNA i7+i5 Sequence (RNS i7+i5 secība) tiek automātiski aizpildīts pēc RNS rādītāja ID atlasīšanas.

   Papildus šeit sniegtajam kopsavilkumam informāciju par rādītāja ID atlasi skatiet sadaļā Bibliotēku skaits un rādītāju izvēle šeit: TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789).
   - DNS paraugu bibliotēkai atlasiet unikālu rādītāja ID (UPxx vai CPxx rādītājus) no DNA index ID (DNS rādītāju ID) nolaižamā saraksta.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- RNS paraugu bibliotēkai atlasiet unikālu rādītāja ID (tikai UPxx) no RNA Index ID (RNS rādītāju ID) nolaižamā saraksta.
- Ja izpildē kopā ir trīs bibliotēkas, ievērojiet rādītāju izvēles vadlīnijas, kas sniegtas šeit: *TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789)*.

4. Izmantojiet lauku Tumor Type (Audzēja veids), lai katram paraugam piešķirtu audzēja veidu, atlasot visprecīzāko pieejamo audzēja veidu.
   - Meklējiet pieejamo audzēju veidu sarakstu. Atlasiet nolaižamajā izvēlnē, izmantojiet atslēgvārdu meklēšanu vai izmantojiet pogu Search (Meklēt). Skatiet sadaļu *Audzēja veida atlasīšana*, 6. lpp.
5. Piešķiriet dzimumu. Kontrolēm dzimums nav zināms.
6. **[Neobligāti]** Izvēlieties **Export to CSV** (Eksportēt uz CSV), lai eksportētu parauga informāciju failā.
7. Pārskatiet informāciju ekrānā Create Run (Izveidot izpildi). Nepareiza informācija var ietekmēt rezultātus.
8. Atlasiet **Save Run** (Saglabāt izpildi).

Paraugu importēšana

1. Atlasiet **Import CSV** (Importēt CSV) un pārlūkojiet vietu, kur atrodas parauga informācijas fails. Var importēt divu veidu failus.
   - Lai lejupielādētu jaunu parauga informācijas veidni, ekrānā Create Run (Izveidot izpildi) atlasiet **Download CSV** (Lejupielādēt CSV). CSV fails satur nepieciešamos kolonnu virsrakstus un formātu importēšanai. Katrā slejā ievadiet informāciju par izpildes paraugiem. Kolonnā Tumor Type (Audzēja veids) ievadiet audzēja veida terminu vai saistīto kodu (skatiet sadaļu *Audzēja veidu lejupielāde*, 8. lpp). Lauku Tumor Type (Audzēja veids) izmanto arī, lai apzīmētu paraugus kā kontroles (skatiet sadaļu *Kontroles*, 5. lpp).
   - Izmantojiet parauga informācijas failu, kas tika eksportēts no Local Run Manager, izmantojot funkciju Export to CSV (Eksportēt uz CSV).
2. Ekrānā Create Run (Izveidot izpildi) pārskatiet importēto informāciju.
   Nepareiza informācija var ietekmēt rezultātus.
3. **[Neobligāti]** Izvēlieties **Export to CSV** (Eksportēt uz CSV), lai eksportētu parauga informāciju ārējā failā.
4. Atlasiet **Save Run** (Saglabāt izpildi).

Kontroles

TSO Comprehensive (EU) ir jāizmanto TruSight Oncology Controls. Apzīmējot paraugu kā kontroli, parauga iestatījums Sex (Dzimums) automātiski tiek iestatīts kā Unknown (Nezināms). Lai paraugu apzīmētu kā kontroli, laukā Tumor Type (Audzēja veids) atlasiet vienu no četriem kontroles veidiem:

- DNS ārējā kontrole (pozitīva DNS kontrole)

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- RNS ārējā kontrole (pozitīva RNS kontrole)
- DNS kontrole bez veidnes
- RNS kontrole bez veidnes

Papildinformāciju par audzēju veidu iestatīšanu visu veidu paraugiem izpildes iestatīšanas laikā skatiet sadaļā *Audzēja veida atlasīšana*, 6. lpp.

Izpildē var norādīt tikai vienu no katra kontroles veida. Kā DNS ārējo kontroli vai DNS kontroli bez veidnes var norādīt tikai DNS bibliotēku. Kā RNS ārējo kontroli vai RNS kontroli bez veidnes var norādīt tikai RNS bibliotēku. DNS vai RNS kontroles bez veidnes netiek ieskaitītas izpildes maksimālajā bibliotēku skaitā.

Papildinformāciju par kontroles paraugu izmantošanu skatiet *TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789)*.

Audzēja veida atlasīšana

Katram paraugam jānorāda audzēja veids. Izņemot kontroles veidus, pieejamie audzēju veidi tiek iegūti no instalētās zināšanu bāzes un var mainīties ar atjauninātām zināšanu bāzes versijām.

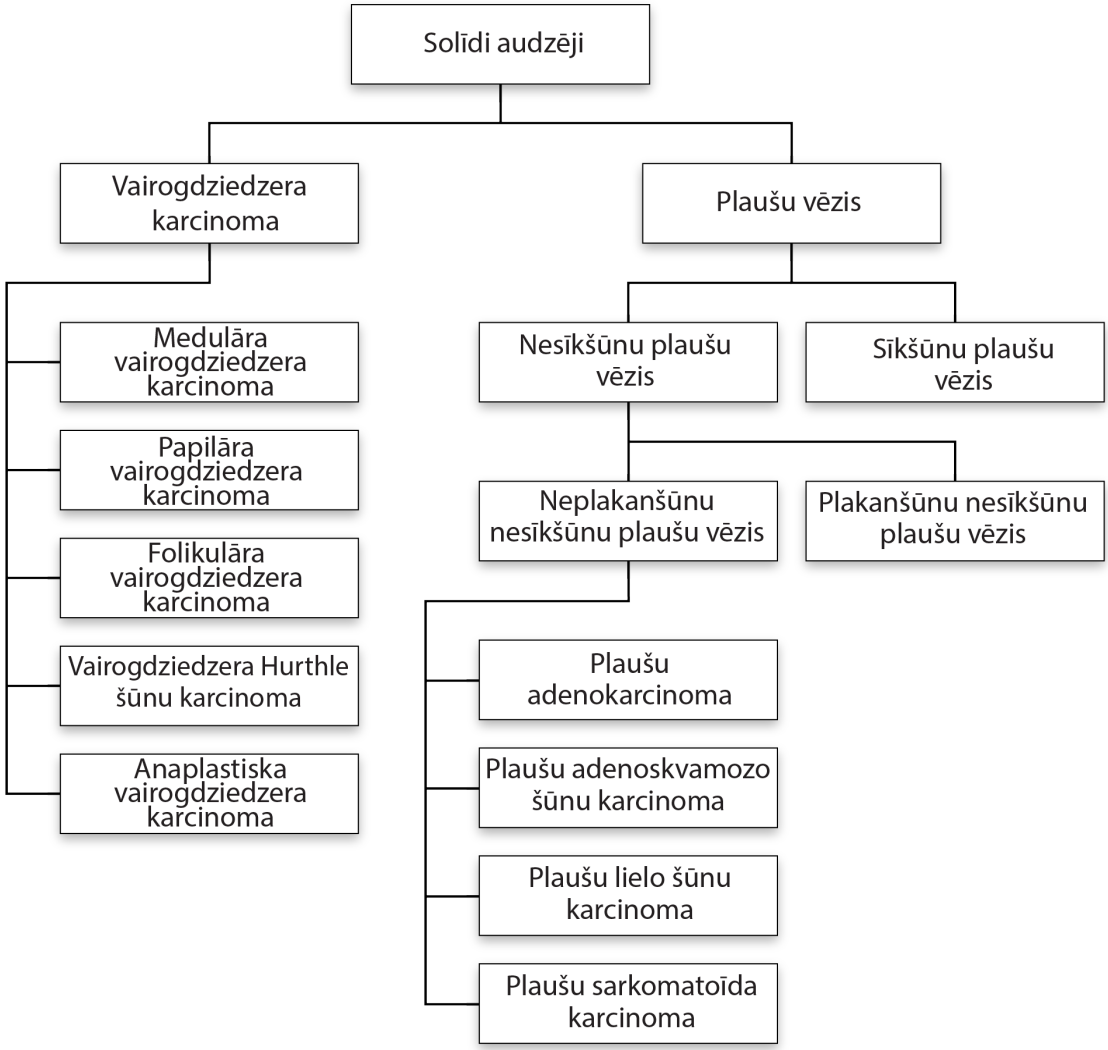
⚠ UZMANĪBU!

Nepareiza audzēja veida izvēle var izraisīt nepareizus rezultātus. Atrisiniet visus brīdinājumus, kas parādās, norādot audzēju veidus, lai izvairītos no analīzes neizdošanās.

Audzēja veida termini ir daļa no zināšanu bāzes hierarhiskās slimības ontoloģijas, kas tiek veidota kā vecākobjekta-bērnobjekta attiecību kopums. Piemēram, termins nesīkšūnu plaušu vēzis ir plaušu vēža bērnobjekts, jo nesīkšūnu plaušu vēzis ir plaušu vēža veids. 1. attēls ir parādīts slimības ontoloģijas apakškopas piemērs, kurā kā pamattermins ir redzams solīds audzējs, kā arī termini, kas saistīti ar plaušu vēzi un vairogdziedzera vēzi (citi audzēju veidi nav parādīti). Termins, kas ir saistīts ar vecākobjekta-bērnobjekta attiecībām un ir zemāka līmeņa termins, tiek saukts par priekšteci. Saistītie zemāka līmeņa termini ir priekšteča termina pēcteči. Piemēram, plaušu vēzis ir priekštecis plaušu adenokarcinomai un sīkšūnu plaušu vēzim, un medulārā vairogdziedzera karcinoma ir gan vairogdziedzera karcinomas, gan solīda audzēja pēctecis.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

1. attēls Slimības ontoloģijas apakškopas piemērs



Atlasītais audzēja veids pacienta paraugā ietekmē:

- kuri palīgdiagnostikas paredzētie pielietojumi tiek novērtēti šim paraugam. Saistībā ar šo prasību palīgdiagnostikas paredzētajam pielietojumam tiek novērtēti tikai tie pacientu paraugi, kuru audzēja veids precīzi atbilst vai ir pēctecis attiecīgajam audzēja veidam;
- kādi audzēja profilēšanas varianti ir iekļauti TSO Comprehensive (EU) atskaitē. Skatiet sadaļu *Audzēja variantu profilēšana*, 17. lpp.

Atlasiet audzēja veidu, izmantojot ekrānu Create Run (Izveidot izpildi). Audzēja veidu var arī iestatīt, importējot CSV failu, kas satur audzēja veidu (skatiet sadaļu *Paraugu importēšana*, 5. lpp).

1. Veiciet dubultklikšķi uz audzēja veida šūnas, lai skatītu pieejamos audzēju veidus. Pieejamie audzēju veidi tiek parādīti hierarhiskā sarakstā, kas sakārtots alfabēta secībā. Lauks Tumor Type (Audzēja veids) tiek izmantots arī kontroles veida apzīmēšanai kontroles paraugiem (skatiet sadaļu *Kontroles*, 5. lpp).

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

2. Izmantojiet sarakstu vai meklēšanas joslu loga Tumor Type (Audzēju veids) augšdaļā, lai atlasītu vēlamo audzēja veidu.

Audzēja veidu lejupielāde

Pilnu pieejamo audzēju veidu sarakstu TSV formātā var lejupielādēt no ekrāna Create Run (Izveidot izpildi), izmantojot pogu **Download Tumor Types TSV** (Lejupielādēt audzēja veidu TSV). Saraksts satur šādu informāciju:

- Lietotāja saskarnē redzamais audzēja veida termins.
- Pilns audzēja veida ceļš audzēja veida hierarhijā (slimības ontoloģija).
- Kods, ko izmanto Local Run Manager, lai identificētu audzēja veidu.

Izpildes rediģēšana un sekvencēšanas uzsākšana

Norādījumus par izpildes informācijas rediģēšanu un sekvencēšanas izpildes uzsākšanu skatiet *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide (documents Nr. 1000000009513)*. Analīze un atskaites veidošana sākas, kad sekvencēšanas izpilde ir pabeigta.

Ņemot vērā datu krātuves apjomu, sekvencēšanas izpilde var veidot 40–100 GB izvadi. Sekvencēšanas izpildes sekundārā analīze var veidot 100–200 GB izvadi.

Analīzes metodes

Pēc sekvencēšanas datu apkopošanas TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis to apstrādā, lai:

- veiktu kvalitātes kontroli;
- konstatētu variantus;
- noteiktu audzēja mutācijas sloga (TMB) rezultātu un mikrosatelīta nestabilitātes (MSI) statusu;
- noteiktu palīgdiagnostikas rezultātus;
- novērtētu konstatēto variantu klīnisko nozīmi un iespējamo klīnisko nozīmi;
- ziņotu rezultātus.

Turpmākajās sadaļās aprakstītas analīzes metodes.

Izpildes kvalitātes kontrole

Sekvencēšanas izpildes kvalitātes parametri tiek novērtēti, lai noteiktu, vai tie ir pieņemamā diapazonā. Kopējais to nolasījumu procentuālais īpatsvars, kas atbilst filtram, tiek salīdzināts ar minimālo slieksni. 1. nolasījumā un 2. nolasījumā bāzu ar ≥ Q30 vidējais procentuālais īpatsvars, kas dod prognozes par nepareizas bāzu noteikšanas varbūtību (Q rādītājs), arī tiek salīdzināts ar minimālo slieksni. Ja vērtības katram no šiem trim parametriem atbilst specifikācijām, izpildes kvalitātes kontroles ziņojums tiek ziņots

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

kā PASS (Atbilst) un analīze turpinās. Ja kāda parametra vērtība neatbilst specifikācijai, izpildes kvalitātes kontrole tiek ziņota kā FAIL (Neatbilst) un analīze netiek turpināta. Papildinformāciju skatiet sadaļā *Kvalitātes kontroles parametri*, 65. lpp.

FASTQ ģenerēšana

Sekvencēšanas dati, kas saglabāti BCL formātā, tiek demultipleksēti, izmantojot rādītāju sekvences, kas ir unikālas katram paraugam un kas pievienotas bibliotēkas sagatavošanas darbības laikā, lai piešķirtu klasterus bibliotēkai, no kuras tie tika iegūti. Katrā klasterī ir divi rādītāji (i5 un i7 sekvences, pa vienai katrā bibliotēkas fragmenta galā). Šo rādītāju sekvenču kombinācija tiek izmantota, lai demultipleksētu apvienotās bibliotēkas.

Pēc demultipleksēšanas tiek ģenerēti FASTQ faili. Šie faili satur sekvencēšanas nolasījumus katrai atsevišķai paraugu bibliotēkai un saistītos kvalitātes rādītājus katrai bāzu noteikšanai, izslēdzot nolasījumus no visiem klasteriem, kas neatbilda filtram.

DNS savietošana un kļūdu labošana

DNS savietošana un kļūdu labošana ietver sekvencēšanas nolasījumu, kas iegūti no DNS paraugu bibliotēkām, savietošanu ar atsauces genomu un kļūdu labošanu sekvencēšanas nolasījumos pirms variantu noteikšanas.

Savietošanas darbībā tiek izmantots Burrows-Wheeler Aligner (BWA-MEM) ar utilītu SAMtools, lai savietotu DNS sekvences FASTQ failos ar hg19 atsauces genomu, ģenerējot BAM failus (*.bam) un BAM rādītāju failus (*.bam.bai).

Sākotnējie BAM faili tiek tālāk apstrādāti, lai novērstu kļūdas (tostarp kļūdas, kas ieviestas PCR amplifikācijas vai sekvencēšanas laikā). No vienas un tās pašas unikālās DNS molekulas atvasinātie nolasījumi tiek savietoti vienā reprezentatīvā secībā, izmantojot to unikālo molekulāro identifikatoru (UMI), kas iekļauts bibliotēkas fragmentos bibliotēkas sagatavošanas laikā.

Otra savietošanas kārta, izmantojot BWA-MEM un SAMtools, tiek veikta ar UMI savietotajiem nolasījumiem, kā rezultātā tiek izveidota otra BAM failu kopa ar atbilstošiem BAM rādītāju failiem. Šie BAM faili tiek izmantoti kā ievade gēnu amplifikācijas noteikšanai.

Kandidāta insercijas un delēcijas tiek identificētas no sakļautajiem BAM savietojumiem, un nolasījumu pāri tiek atkārtoti salāgoti ar šīm kandidāta insercijām un delēcijām, lai atjaunotu inserciju un delēciju signālus, kas var būt izlaisti nepareizas savietošanas dēļ. Vienlaikus pārklājošie nolasījumu pāri tiek sašūti (bioinformātiski kombinēti) vienā saskaņotā nolasījumā. Pēc tam visi nolasījumi tiek izvadīti kā trešā BAM failu kopa ar atbilstošiem BAM rādītāju failiem. Šie BAM faili tiek izmantoti kā ievade mazo variantu noteikšanai, mikrosatelītu nestabilitātes (MSI) statusa noteikšanai un DNS bibliotēkas kvalitātes kontrolei.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Mazo variantu noteikšana

DNS paraugu bibliotēkām (izņemot DNS kontroles bez veidnes) tiek veikta mazo variantu noteikšana, tostarp viena nukleotīda variantu (SNV), vairāku nukleotīdu variantu (MNV) līdz 3 bāzu pāru (bp) garumam noteikšanai, kā arī insercijām un delēcijām līdz 25 bp garumam. Noteiktiem MNV, indeliem (vienam vai vairākiem nukleotīdiem, kas aizstāti ar vienu vai vairākiem nukleotīdiem un nav SNV vai MNV) un delēcijām var būt nepieciešama fāzēšanas pieeja. Iepriekš noteikta MNV, indelu un delēciju kopa tiek noteikta EGFR un RET gēniem (skatiet sadaļu *D pielikums EGFR un RET vairāku nukleotīdu varianti (MNV), indeli un delēcijas, kas nosakāmas ar fāzes variantu noteicēju*, 75. lpp), izmantojot fāzēšanas pieeju. Mazo variantu noteikšanas fāzēšanas pieeja ir ierobežota tikai ar šiem variantiem. Variantu noteikšanas algoritmi neatšķiras starp somatisko šūnu vai dzimumšūnu izcelsmes variantiem.

Mazo variantu noteikšana

BAM faili pēc kļūdu labošanas (sakļāvumi, insercijas un delēcijas ir savietotas) tiek izmantoti kā ievade ar sākotnējo variantu noteikšanas algoritmu, lai noteiktu mazos variantus. Sākotnējā variantu noteikšanas darbība rada nefiltrētus genoma variantu noteikšanas formāta (gVCF) failus. gVCF faili satur atsauces vai noteiktos variantu gadījumus katram lokusam, uz kuru mērķēta TSO Comprehensive (EU) analīze.

Mazo variantu filtrēšana

Kandidātu varianti pēc tam tiek filtrēti atkārtotiem (analīzei specifiskiem) artefaktiem un artefaktiem no paraugu apstrādes (piemēram, deaminācijas vai oksidācijas). Lai novērstu ar analīzi saistītos artefaktus, koriģēto kvalitātes rādītāju aprēķina, salīdzinot novēroto variantu biežumu pret bāzlīnijas trokšņa izkliedi tajā pašā vietā. Šī izkliede tika iegūta, profilējot normālu paraugu kopumu, kas atbilst paredzētajai populācijai (solīdie FFPE) ar dažādām īpašībām, izmantojot TSO Comprehensive (EU) analīzi. Lai risinātu parauga specifiskos artefaktus, nolasījumi, kas atbalsta variantu noteikšanu, tiek stratificēti pēc kļūdu ātruma. Nolasījumiem, kuru izcelsme ir divpusēji/sašūti nolasījumi, ir zemākais kļūdu īpatsvars, un nolasījumiem, kuru izcelsme ir vienpusēji (nedupleksi/nesaspiesti), ir augstākais kļūdu īpatsvars. Šie kļūdu rādītāji tiek novērtēti, izvērtējot visus lokusus ar ziņoto variantu alēļu biežumu zem 5 %. Nolasījumi bez atsaucēm šajās vietnēs lielā mērā ir kļūdu dēļ. Patiesi somatiski notikumi to relatīvā retuma dēļ būtiski neietekmē šīs kļūdu īpatsvara aplēses. Tā kā šīm nolasījumu klasēm, divkāršiem/sašūtiem un vienkāršiem nolasījumiem, ir atšķirīgs, paraugam specifisks kļūdu biežums, pārliecinošai kandidāta varianta noteikšanai var būt nepieciešams vairāk vai mazāk nolasījumu atbilstoši šī kļūdu biežuma funkcijai. Piemēram, 200 nolasījumu pārklājuma dziļumā variantu var droši noteikt ar trim augstas kvalitātes atbalstītiem nolasījumiem vai pieciem zemākas kvalitātes atbalstītiem nolasījumiem.

Kandidātu varianti, kuriem nav pietiekama nolasīšanas atbalsta, pamatojoties uz šo kļūdu noteikšanas modeli, vai kuriem ir zems pielāgotais kvalitātes rādītājs, tiek atzīmēti ar LowSupport (Zems atbalsts) filtra karodziņu un tiek uzskatīti par atsauces noteikšanas gadījumiem. Ja šai vietai ir arī nepietiekams pārklājums variantu noteikšanai (mazāk nekā 100x), variants tiek atzīmēts ar LowDP (ZemsDP) filtra

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

karodziņu un tiek uzskatīts par nenoteiktu. Variantiem ar augstu izplatību katalogā COSMIC3 ir zemākas robežvērtības katram no šiem kvalitātes rādītājiem, salīdzinot ar variantiem, kas nav katalogā COSMIC. Šīs filtrēšanas darbības rezultātā tiek filtrēti gVCF faili.

Mazo variantu fāzēšana

Fāzētais variantu noteicējs identificē noteiktus MNV, indelus un delēcijas EGFR un RET gēnos. Algoritms identificē variantus EGFR un RET gēnos, kas ir kandidāti fāzēšanai filtrētajos gVCF failos no iepriekšējās darbības, un sakārto variantus vietējos apgabalos. Tas pārmeklē BAM failu pēc kļūdu labošanas, lai iegūtu pierādījumus, ka šie mazie varianti ir sastopami vienās un tajās pašās klona apakšpopulācijās (fāzēti viens ar otru). Savstarpēji pārklājošie nolasījumi šajos apgabalos tiek apvienoti minimālā klasteru kopā, kas satur tos pašus variantus. Varianti tiek noteikti, pārbaudot Konspektīvās idiosinkrātiskās atstarpju savietošanas atskaites (CIGAR) virknes BAM failā un salīdzinot nolasījuma sekvences ar atsauces genoma sekvenci.

Mazo variantu apvienošana

Visbeidzot MNV, indeli un delēcijas, kas noteiktas ar fāzētu variantu noteicēju, tiek apvienotas filtrētajos gVCF failos. Tikai šie MNV, indeli un delēcijas no iepriekš definēta variantu saraksta EGFR un RET gēnos ir piemēroti apvienošanai gVCF. Skatiet sadaļu *D pielikums EGFR un RET vairāku nukleotīdu varianti (MNV), indeli un delēcijas, kas nosakāmas ar fāzes variantu noteicēju*, 75. lpp. MNV, indeliem un delēcijām no fāžu variantu noteicēja ir prioritāte pār tiem, kas, iespējams, ir pārstāvēti gVCF no sākotnējās variantu noteikšanas darbības. Šīs darbības rezultātā tiek radīti apvienoti gVCF faili.

Mazo variantu anotēšana

Konstatētie mazie varianti tiek anotēti, izmantojot Nirvana anotācijas programmu ar informāciju no RefSeq datu bāzes un dažādām populācijas datu bāzēm (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes un gnomAD). Mazu variantu anotēšana tiek veikta vairākas reizes neatkarīgi, kā aprakstīts turpmākajās sadaļās.

Statiskās anotēšanas datu bāzes TMB aprēķināšanai

Programma Nirvana anotē filtrētus mazo variantu noteikšanas gadījumus ar statiskām (neatjauninātām) anotāciju datu bāzēm, ko tālāk darbplūsmā izmanto TMB aprēķināšana (skatiet sadaļu *Audzēja mutāciju slogs*, 12. lpp). Kā ievade tiek izmantots gVCF no mazo variantu fāzēšanas darbības (skatiet *Mazo variantu noteikšana*, 10. lpp). Varianti, kas noteikti ar fāžu variantu noteicēju, netiek izmantoti TMB aprēķinam.

Statiskās anotāciju datu bāzes palīgdiagnostikas noteikšanai

Programma Nirvana anotē filtrētus mazo variantu noteikšanas gadījumus ar statiskām (neatjauninātām) anotāciju datu bāzēm, ko tālāk darbplūsmā izmanto palīgdiagnostikas noteikšana (skatiet sadaļu *Palīgdiagnostikas noteikšana*, 17. lpp). Kā ievade tiek izmantots gVCF no mazo variantu fāzēšanas

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

darbības (skatiet *Mazo variantu noteikšana*, 10. lpp).

Atjauninātā RefSeq datu bāze audzēja profilēšanai

Programma Nirvana anotē filtrētus mazo variantu noteikšanas gadījumus ar atjauninātu RefSeq datu bāzi, kā daļu no turpmākā Audzēja variantu profilēšanas procesa (skatiet sadaļu *Audzēja variantu profilēšana*, 17. lpp). Atjaunojamā RefSeq datu bāze ir iekļauta zināšanu bāzes sastāvā, un to var periodiski atjaunināt, lai tā būtu saderīga ar citu zināšanu bāzes saturu.

Gēnu amplifikācijas noteikšana

Gēnu amplifikācijas noteikšana tiek veikta DNS paraugu bibliotēkām (izņemot DNS kontrolei bez veidnes). Tiek izmantots algoritms, lai identificētu amplificētos gēnus un aprēķinātu izmaiņu attiecības vērtību amplifikācijas gēniem, uz kuriem mērķēta TSO Comprehensive (EU). Attiecīgā gēna izmaiņu attiecība tiek iegūta no parauga gēna normalizētā nolasījuma dziļuma attiecībā pret tā paša parauga diploīda reģionu normalizēto nolasījuma dziļumu. Par gēna amplifikāciju tiek uzskatīta izmaiņu attiecība, kas pārsniedz gēna specifisko robežvērtību. Šīs analīzes darbības rezultātā tiek izveidots VCF fails, kurā tiek apkopots gēnu amplifikācijas statuss un aprēķināta izmaiņu attiecība katram mērķa amplifikācijas gēnam.

Audzēja mutāciju slogs

TMB tiek aprēķināts DNS paraugu bibliotēkām (izņemot DNS kontrolēm bez veidnes). TMB rezultāts tiek ģenerēts no gVCF faila, ko veido darbība Mazo variantu filtrs (skatiet sadaļu *Mazo variantu noteikšana*, 10. lpp), un anotācijas tiek ģenerētas mazo variantu anotēšanas laikā. SNV, inserciju un delēciju varianti ir iekļauti TMB rādītāja aprēķināšanā, kas iegūts no neveicinošu somatisko variantu skaita uz megabāzi (novērtējamais reģions). Virzošās mutācijas tiek identificētas un filtrētas, pamatojoties uz COSMIC skaitu. TSO Comprehensive (EU) mazo variantu noteikšanas nolūkos nenošķir somatiskos vai dzimumšūnu izcelsmes variantus. TMB rādītāja aprēķināšanai varianti tiek atzīmēti kā iespējamas dzimumšūnu izcelsmes, izmantojot populācijas datu bāzes un pēcdatu bāzes filtrēšanas stratēģiju kombināciju. Varianti, kas bieži novēroti visā populācijas datu bāzē, visticamāk, ir dzimumšūnu izcelsmes. Pēc datu bāzes filtrēšanas starpniekfiltrs marķē variantus kā dzimumšūnas, ja tiem tuvu blakus datu bāzē ir apzīmēti dzimumšūnu varianti. Varianti, kas identificēti kā iespējamas dzimumšūnas, tiek izslēgti no TMB rezultāta aprēķina. Novērtējamais reģions tiek dinamiski pielāgots katram paraugam, pamatojoties uz sekvencēšanas dziļumu. Genoma reģioni ar augstu fona trokšņa līmeni tiek izslēgti no TMB aprēķina. TMB tiek aprēķināts kā somatisko variantu, kas nav aktīvie punkti, skaits ar VAF ≥ 5 %, kas dalīts ar novērtējamā reģiona lielumu.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Mikrosatelītu nestabilitātes statuss

Lai noteiktu parauga MSI statusu, kopumā tiek novērtētas 130 iepriekš definētas MSI vietas. Katrai vietai atkārtotu garuma sadalījumu salīdzina ar normālu paraugu paneli, lai redzētu, vai atkārtotais sadalījums ir būtiski novirzīts. Galīgais MSI rezultāts tiek aprēķināts kā nestabilu vietu skaits, kas dalīts ar kopējo izmantojamo vietu skaitu (vietām ar pietiekamu pārklājumu). Paraugs tiek uzskatīts par MSI-H, ja tā MSI rādītājs ir ≥ 20,00% un MS-Stable, ja tā MSI rādītājs ir < 20,00 %.

DNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole

DNS paraugu bibliotēkas (tikai pacientu paraugi) tiek novērtētas attiecībā uz iespējamu DNS piesārņojumu no citiem paraugiem (svešu DNS), izmantojot piesārņojuma rezultāta un piesārņojuma p vērtības kombināciju. Piesārņotos paraugos ir dzimumšūnu līnijas varianti (viena nukleotīda polimorfismi jeb SNP), kuriem VAF mainās no paredzamajām vērtībām 0 %, 50 % vai 100 %. Algoritms aprēķina logaritmiski iespējamo rezultātu visās kopējās SNP pozīcijās, kurās tiek ziņots par SNV noteikšanu. Jo lielāks piesārņojuma rādītājs, jo lielāka ir iespēja, ka ir piesārņojums ar svešu DNS. Pārkārtošanas p vērtība apkopo hromosomu nelīdzsvarotības rādītāju, kas atspoguļo kopējo novēroto variantu noteikšanas iespējamību katrā hromosomā. Ja gan piesārņojuma rādītājs, gan pārkārtošanas p vērtība pārsniedz iepriekš noteiktās kvalitātes robežvērtības, paraugs tiek uzskatīts par piesārņotu. Ja tiek konstatēts piesārņojums, tiek ziņots, ka DNS bibliotēka FAIL (Neatbilst) kvalitātes kontroles prasībām, un rezultāti mazajiem variantiem, gēnu amplifikācijai, MSI vai TMB nav pieejami. Palīgdiagnostikas vai audzēja profilēšanas rezultāts arī nav pieejams, ja tas pamatojas uz DNS bibliotēkas atbilstību kvalitātes kontroles prasībām.

Kvalitātes kontroles parametri tiek izmantoti, lai novērtētu mazo variantu noteikšanas, gēnu amplifikācijas, MSI un TMB DNS paraugu bibliotēkām, kas atbilst piesārņojuma kvalitātes kontroles prasībām. Ja paraugu bibliotēka neatbilst vienam vai vairākiem kvalitātes parametriem, atbilstošā varianta tips vai biomarķieris netiek ziņots. Saistītā kvalitātes kontroles kategorija atskaites galvenē tiek parādīta kā FAIL (Neatbilst). Kā arī, palīgdiagnostikas vai audzēja profilēšanas rezultāts var nebūt pieejams, ja tas pamatojas uz atbilstību kvalitātes kontroles parametriem vienā vai vairākās no tālāk minētajām kvalitātes kontroles kategorijām.

DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles rezultāti ir pieejami failā `MetricsOutput.tsv`. Skatiet sadaļu *Parametru izvade*, 49. lpp.

Maza sekvencēšanas dziļuma atskaite DNS paraugu bibliotēkām

Katram pacienta paraugam ar DNS bibliotēku tiek ģenerēta zema dziļuma atskaite. Atskaite ietver genoma pozīciju uzskaitījumu ar kopējo sekvencēšanas dziļumu < 100 un kam nav noteikts mazs

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

variants. Šīm pozīcijām ir nepietiekams sekvencēšanas dziļums, lai izslēgtu mazā varianta klātbūtni. Joprojām ir iespējams noteikt variantus ar kopējo sekvencēšanas dziļumu < 100, ja ir pietiekams varianta alēles sekvencēšanas dziļums.

Maza sekvencēšanas dziļuma atskaitē genoma diapazonos ir apvienotas maza dziļuma blakus esošas pozīcijas, kas pārklāj vienus un tos pašus gēnus. Katrs genoma diapazons atskaitē ir anotēts ar vienu vai vairākiem RefSeq gēnu simboliem. RefSeq anotācija ir balstīta uz RefSeq datu bāzi, kas iekļauta kā zināšanu bāzes daļa, un var mainīties ar zināšanu bāzes atjauninājumu.

Detalizētu informāciju par saturu skatiet sadaļā *Maza sekvencēšanas dziļuma atskaite*, 53. lpp.

RNS savietošana

RNS savietošana tiek veikta FFPE paraugu bibliotēkām. RNS savietošana ietver nesavietotu sekvencēšanas nolasījumu iepriekšēju apstrādi, sekvencēšanas nolasījumu savietošanu ar atsauces genomu un savietotu sekvencēšanas nolasījumu pēcapstrādi.

1. Pirmkārt, RNS secības FASTQ failos tiek samazinātas līdz aptuveni 30 miljoniem nolasījumu katrai RNS paraugu bibliotēkai. Paraugu samazināšana tiek veikta, pēc nejaušības principa atlasot nolasījumus no ievades FASTQ failiem, izmantojot varbūtības izkliedi. Pēc tam RNS secību gali tiek apgriezti līdz maksimālajam garumam, kas ir 76 bāzu pāri.
2. Pēc tam iepriekš apstrādātie nolasījumi tiek savietoti ar hg19 atsauces genomu un tiek identificēti kandidātu salaidumu savienojumi. Šajā darbībā tiek ģenerēti BAM faili un BAM rādītāju faili savietotiem nolasījumiem, un ar tabulatoru atdalīta teksta fails kandidātu salaidumu savienojumiem.
3. Visbeidzot nolasījumu dublikāti tiek atzīmēti BAM failos, lai tos varētu izslēgt no tālākajām darbībām. Šī darbība ģenerē BAM failus un BAM rādītāju failus, kas tiek izmantoti kā ievade RNS saplūšanas noteikšanai un RNS salaidumu variantu noteikšanai.

RNS saplūšanas noteikšana

Saplūšanas noteikšana tiek veikta RNS paraugu bibliotēkām (izņemot RNS kontrolēm bez veidnes). Kandidātu saplūšanas tiek identificētas no anomāliem nolasījumu pāriem (nolasījumi, kas savietoti ar citām hromosomām vai negaidītās orientācijās) BAM failos (kas ģenerēti RNS savietošanas laikā) saplūšanas gēniem, uz kuriem mērķēta TSO Comprehensive (EU). Saplūšanu atbalstošie nolasījumi tiek apkopoti kandidātu saplūšanas kopās. Kandidātu saplūšanas kopas pēc tam tiek savietotas atpakaļ ar atsauces genomu. Pēc tam šīs kandidātu saplūšanas kopas tiek novērtētas attiecībā pret dažādiem filtriem, pirms tiek ziņots, ka tās ir noteiktas. Šie filtri ir apkopoti tālāk tabulā.

Filtrs	Apraksts
Imprecise	Zemas izšķirtspējas kandidāts, nav salikts sapludināšanas noteikšanas gadījums.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Filtrs	Apraksts
RepeatOverlap	Sapludināšana tiek atzīmēta kā pārklājoša ar atkārtotu reģionu. Izmanto kā filtru tikai saplūšanas kandidātiem, kam nav unikāla kartējuma.
WeakBreakend	Nolasījuma/savietojuma pierādījumi vienā saplūšanas pusē ir vāji. Šis filtrs galvenokārt norāda, ka nolasījumi pārklāj saplūšanu tikai dažiem bāzu pāriem. Tas var arī norādīt uz pārāk lielu homoloģiju.
DuplicateContig	Abas saplūšanas puskopas sastāv no vienas un tās pašas secības.
ContigIntragenic	Puskopu atkārtota savietošana rada savietojumus, kas kartējas uz tā paša gēna abās pusēs (vai 1 kb robežās, ja nav anotācijas).
LowQ	Unikālie saplūšanu atbalstošie nolasījumi ir mazāk par iepriekš noteiktu slieksni (sliekšņa rādītājs ir 5 uz 9–16 miljoniem nolasījumu; 6 uz 16–26 miljoniem nolasījumu; 7 uz 26–30 miljoniem nolasījumu).

Papildu saplūšanas var noteikt, izmantojot RNS salaidumu variantu noteikšanas procesu (skatiet sadaļu *RNS salaidumu variantu noteikšana*, 15. lpp un *RNS saplūšanas apvienošana*, 15. lpp).

RNS salaidumu variantu noteikšana

RNS salaidumu variantu noteikšana tiek veikta RNS paraugu bibliotēkām (izņemot RNS kontrolēm bez veidnes). Kandidātu salaidumu varianti (savienojumi) no RNS savietošanas tiek salīdzināti ar zināmu transkriptu datu bāzi un ar salaidumu variantu bāzlīniju ar audzēju nesaistītos savienojumos, kas ģenerēti no normālu FFPE paraugu kopas no dažādiem audu veidiem. Visi datu bāzei vai bāzlīnijai atbilstošie salaidumu varianti tiek atsijāti, ja vien tie neatrodas savienojumos ar zināmu onkoloģisku funkciju. Ja ir pietiekams nolasījumu atbalsts, kandidāta salaiduma variants tiek saglabāts. Šis process arī identificē kandidātu RNS saplūšanas (skatiet sadaļu *RNS saplūšanas apvienošana*, 15. lpp).

RNS saplūšanas apvienošana

RNS saplūšanas noteikšanas laikā konstatētās saplūšanas tiek apvienotas ar saplūšanas gadījumiem no proksimālajiem gēniem, kas identificēti RNS salaidumu variantu noteikšanas laikā. Pēc tam saplūšanas noteikšanas tiek anotētas ar gēnu simboliem vai nosaukumiem, kas atbilst statisko transkriptu datu bāzei (GENCODE Release 19). Šī procesa rezultāts ir saplūšanas noteikšanas gadījumu kopums, kas ir piemērots ziņošanai.

RNS salaiduma varianta anotēšana

Konstatētie RNS salaidumu varianti tiek anotēti, izmantojot Nirvana anotācijas programmu ar informāciju no RefSeq datu bāzes. Salaidumu variantu anotēšana tiek veikta vairākas reizes neatkarīgi, kā aprakstīts turpmākajās sadaļās.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Statiskā RefSeq datu bāze palīgdiagnostikas noteikšanai

Programma Nirvana anotē konstatētos RNS salaidumu variantu noteikšanas gadījumus ar statiskām (neatjaunināmām) RefSeq datu bāzēm, ko tālāk izmanto palīgdiagnostikas noteikšanā (skatiet sadaļu *Palīgdiagnostikas noteikšana*, 17. lpp). Salaidumu varianti ir anotēti ar transkripta līmeņa izmaiņām (ietekmētajiem eksoniem gēna transkriptā) attiecībā uz RefSeq. Šī RefSeq datu bāze ir tā pati statiskā RefSeq datu bāze, ko izmanto mazo variantu anotācijas procesā.

Atjaunināma RefSeq datu bāze audzēja profilēšanai

Programma Nirvana anotē konstatētos RNS salaidumu variantu noteikšanas gadījumus ar atjauninātu RefSeq datu bāzi kā daļu no tālākā audzēja variantu profilēšanas procesa (skatiet sadaļu *Audzēja variantu profilēšana*, 17. lpp). Salaidumu varianti ir anotēti ar transkripta līmeņa izmaiņām (ietekmētajiem eksoniem gēna transkriptā) attiecībā uz RefSeq. Atjaunojamā RefSeq datu bāze ir iekļauta zināšanu bāzes sastāvā, un to var periodiski atjaunināt, lai tā būtu saderīga ar citu zināšanu bāzes saturu.

RNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole

Kvalitātes kontroles parametri tiek izmantoti, lai novērtētu RNS cieto FFPE paraugu bibliotēku derīgumu. Ja kvalitātes kontroles parametri neatbilst pieņemamajam diapazonam, RNS bibliotēkas kvalitātes kontrole tiek ziņota kā FAIL (Neatbilst) un saplūšanas vai salaidumu variantu rezultāti nav pieejami. Kā arī, palīgdiagnostikas vai audzēja profilēšanas rezultāts var nebūt pieejams, ja tas pamatojas uz RNS bibliotēkas atbilstību kvalitātes kontroles prasībām.

RNS bibliotēkas kvalitātes kontroles rezultāti ir pieejami failā `MetricsOutput.tsv`. Skatiet sadaļu *Parametru izvade*, 49. lpp.

Transkripti

Transkripts ir RNS pavediens, kas transkribēts no DNS. Pēc tam šo RNS var atšifrēt, lai izveidotu olbaltumvielu. Gēnā var būt vairāki transkripti (piemēram, ja tiek izmantoti dažādi veicinātāji vai ir dažādi eksonu salaidumu modeļi). Katram transkriptam ir unikāls numurs. HGVS nomenklatūrā nukleotīdu izmaiņas, kas ietekmē kodēšanas secību, var tikt uzskaitītas, atsaucoties uz transkriptu. Pirmais burts norāda savvaļas tipa alēli un otrais burts norāda varianta alēli. Piemēram, NM_004333.4:c.1799T>A nozīmē, ka transkripta NM_004333.4 pozīcijā 1799 kodēšanas RNS kodē T atsauces genomā, bet šim variantam tas ir mainīts uz A.

Kontroles atskaites

Katrai analīzei tiek ģenerēta kontroles izvades atskaite, kurā ir iekļauts katras izpildē iekļautās kontroles novērtējums. TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis automātiski neanulē pacientu paraugus, pamatojoties uz kontroles paraugu rezultātiem.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Pamatojoties uz kontroles rezultātiem, skatiet *TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789)* norādījumus par izpildes derīgumu un pacienta parauga derīgumu.

Kontroles izvades atskaite ir pieejama failā `ControlOutput.tsv`. Skatiet sadaļu *Kontroles izvades atskaite*, 45. lpp.

Palīgdiagnostikas noteikšana

Katram instalētajam palīgdiagnostikas (CDx) paredzētajam lietojumam TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis nosaka CDx paredzētā lietojuma piemērojamību katram pacienta paraugam, pamatojoties uz pacienta parauga audzēja veidu. Ja audzēja veids ir precīza audzēja tipa atbilstība vai pēctecis palīgdiagnostikas paredzētajam lietojumam, tas tiek uzskatīts par piemērotu šim palīgdiagnostikas paredzētajam lietojumam. Papildinformāciju par slimības ontoloģiju skatiet sadaļā *Audzēja veida atlasīšana*, 6. lpp. Ja pacienta audzēja veids nav piemērojams palīgdiagnostikas paredzētajam lietojumam, palīgdiagnostikas paredzētais lietojums šim paraugam netiks novērtēts.

Ja palīgdiagnostikas paredzētajam lietojumam nepieciešamā sekvencēšanas bibliotēka (DNS vai RNS) nav sekvencēta vai neiztur kvalitātes kontroli, pacienta paraugs netiks novērtēts šim palīgdiagnostikas paredzētajam lietojumam. Ja varianta veids (piemēram, mazie varianti) vai biomarķieris, kas nepieciešams palīgdiagnostikas paredzētajam lietojumam, neiztur kvalitātes kontroli, pacienta paraugs netiek novērtēts šim palīgdiagnostikas paredzētajam lietojumam.

Kad tiek noteikts, ka palīgdiagnostikas paredzētais lietojums ir piemērojams pacienta paraugam, nepieciešamās bibliotēkas ir sekvencētas un nepieciešamie kvalitātes kontroles kritēriji ir izpildīti, pacienta paraugam tiek novērtēts paredzētais palīgdiagnostikas lietojums. Konstatētie varianti un/vai biomarķieri pacienta paraugā tiek novērtēti, lai noteiktu CDx paredzētās lietošanas rezultātu. Novērtējums tiek darīts, izmantojot algoritmu, kas raksturīgs palīgdiagnostikas paredzētajam lietojumam, kurā tiek novērtēta palīgdiagnostikas paredzētajam lietojumam atbilstošo variantu/biomarķieru klātbūtne un/vai neesamība.

Palīgdiagnostikas rezultāti

Palīgdiagnostikas noteikšanas rezultāti ir pieejami TSO Comprehensive (EU) atskaitē (skatiet *TruSight Oncology Comprehensive (EU) atskaite*, 20. lpp). Pozitīvie palīgdiagnostikas paredzētie lietojuma rezultāti tiek ziņoti TSO Comprehensive (EU) atskaites sadaļā Companion Diagnostic Results (Palīgdiagnostikas rezultāti) (1. līmenis).

Audzēja variantu profilēšana

Pēc palīgdiagnostikas rezultātu noteikšanas visi pacienta paraugā konstatētie varianti tiek saskaņoti ar instalēto zināšanu bāzi, lai noteiktu genoma atrades, kurām ir pierādījumi par klīnisku nozīmi vai iespējama klīniska nozīme. Šo procesu sauc par Audzēja variantu profilēšanu. Genoma atrade ir vai nu viens variants ar pierādītu klīnisku nozīmi vai potenciālu klīnisku nozīmi, vai tādu variantu grupējums, kuriem, tos konstatējot kopā, ir pierādīta klīniska nozīme vai potenciāla klīniska nozīme.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Ja vairāki varianti ir uzskaitīti kopā kā genoma atrade, tas nozīmē, ka šiem variantiem kopā ir pierādīta klīniska nozīme vai potenciāla klīniska nozīme vismaz vienā no avotiem, kas uzskaitīti atskaites sadaļā Datu apstrādes informācija. Ja ir vairākas genoma atrades un variants ir iekļauts vairāk nekā vienā no šīm atradēm, šo variantu var iekļaut atskaitē vairāk nekā vienu reizi. Viens variants tiks uzskaitīts tikai augstākajā līmenī, kur tas atbilst ziņošanas kritērijiem. Katrs no tālāk norādītajiem klīniskās nozīmes piemēriem ietvēra vairākus variantus:

- Ir norādīts, ka NTRK1 p.(Gly595R) izraisa rezistenci pret vienu vai vairākiem TRK inhibitoriem pacientiem ar atbilstošu TRK saplūšanu (apstiprināta zāļu izrakstīšanas informācija larotrektinibam 211710s000lbl).
- Tika novērots, ka pacientam klīniskajā pētījumā LIBRETTO-001 ir gan RET D898_E901del, gan RET D903_S904delinsEP. Pacientam bija audzēja reakcija uz ārstēšanu ar RET inhibitoru (PMID 32846061).
- Pētījumu BOLERO-1 un BOLERO-3 izpētes analīze liecināja, ka krūts vēža pacienti ar ERBB2 amplifikāciju guva klīnisku ieguvumu no mTOR inhibīcijas, ja audzēji parādīja PI3K ceļa aktivizēšanu vai AKT1 E17K mutācijas (PMID 27091708).
- Saskaņā ar galvenajām ASV vadlīnijām BRAF p.(Val600E) mutācija, kas rodas vienlaikus ar TERT promotora mutāciju, ir saistīta ar nelabvēlīgu prognozi papilāras vairogdziedzera karcinomas gadījumā.

Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi

Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi tiek ziņotas TSO Comprehensive (EU) atskaites sadaļā Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi (2. līmenis) (skatiet *TruSight Oncology Comprehensive (EU) atskaite*, 20. lpp). Genoma atrades tiek ziņotas sadaļā Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi (2. līmenis), ja tās atbilst šādiem kritērijiem:

- Genoma atrade ir saistīta ar ieguvumu vai ieguvuma trūkumu terapijai, par ko liecina EZA apstiprināta zāļu lietošana vai FDA apstiprināta zāļu lietošana. Parauga audzēja veidam jābūt vienādam ar audzēja veidu zināšanu bāzē vai tā pēctecim saistībā ar slimības ontoloģiju. Papildinformāciju par slimības ontoloģiju skatiet sadaļā *Audzēja veida atlasīšana*, 6. lpp.
- Genoma atrade ir saistīta ar ieguvumu vai ieguvuma trūkumu no terapijas, tai ir diagnostiska nozīme vai tai ir prognostiska nozīme, par ko liecina publicētās ESMO, ASCO vai citas galvenās ASV klīniskās prakses vadlīnijas. Parauga audzēja veidam jābūt vienādam ar audzēja veidu zināšanu bāzē vai tā pēctecim saistībā ar slimības ontoloģiju. Papildinformāciju par slimības ontoloģiju skatiet sadaļā *Audzēja veida atlasīšana*, 6. lpp.

Genoma atrades ar potenciālu klīnisku nozīmi

Genoma atrades ar potenciālu klīnisku nozīmi (3. līmenis) tiek ziņotas TSO Comprehensive (EU) atskaites sadaļā Genoma atrades ar potenciālu klīnisku nozīmi (skatiet sadaļu *TruSight Oncology Comprehensive (EU) atskaite*, 20. lpp). Genoma atrades tiek ziņotas sadaļā Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi (3. līmenis), ja tās atbilst šādiem kritērijiem:

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- Genoma atrade atbilst kritērijiem sadaļā Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi (2/ līmenis) (piemēram, EZA apstiprinātam zāļu lietojumam, FDA apstiprinātam zāļu lietojumam, ESMO vadlīnijām, ASCO vadlīnijām vai citām galvenajām ASV vadlīnijām), bet tikai tad, ja parauga audzēja veids neatbilst zināšanu bāzē saistītajam audzēja veidam. Parauga audzēja veids nedrīkst būt vienāds ar audzēja veidu zināšanu bāzē vai tās pēcteci saistībā ar slimības ontoloģiju.
- Variantam ir terapeitiska, diagnostiska vai prognostiska saistība klīniskajā literatūrā, kas apraksta klīnisko pētījumu. Parauga audzēja veidam jābūt vienādam ar audzēja veidu zināšanu bāzē vai tā pēctecim saistībā ar audzēja veidu.
- Šis variants ir iekļauts atbilstības kritērijos iekļaušanai klīniskā pētījumā (I/II, II, II/III, III vai IV fāzes), kas reģistrēts vietnē clinicaltrials.gov vai ES Klīnisko pētījumu reģistrā (EUCTR). Parauga audzēja veidam jābūt vienādam ar klīniskā pētījuma audzēja veidu vai tā pēctecim.

TMB un MSI vienmēr tiek ziņoti sadaļā Genoma atrades ar potenciālu klīnisku nozīmi (3. līmenis) neatkarīgi no parauga audzēja veida.

Līmeņu izmaiņas zināšanu bāzes atjauninājumu dēļ

Tā kā precīzajā onkoloģijā uzkrājas klīniskie pierādījumi par variantiem, ir pieejami zināšanu bāzes atjauninājumi, lai atspoguļotu šīs izmaiņas. Varianti, kuri sākotnēji netika ziņoti klīnisko pierādījumu trūkuma dēļ, vēlāk var tikt ziņoti Genoma atradēs ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi (2. līmenis) vai Genoma atradēs ar potenciālu klīnisku nozīmi (3. līmenis), izmantojot zināšanu bāzes satura atjauninājumu. Tāpat, atjaunojot zināšanu bāzes saturu, varianti var pāriet no 2. līdz 3. līmenim vai otrādi. Konstatētie varianti, kas neatbilst neviena līmeņa kritērijiem, netiek ziņoti. Uzņēmība vai saistība ar vēža risku tiek izslēgta no zināšanu bāzes un neietekmē līmeņu izmaiņas. Līmeņa noteikšanai izmantotā terapeitiskā saistība attiecas tikai uz mērķētām vēža terapijām un imūnterapijām (neieskaitot šūnu bāzes imūnterapiju).

Pozitīvi CDx rezultāti

Palīgdiagnostikas varianti, kas ziņoti sadaļā Palīgdiagnostikas rezultāti (1. līmenis), ir izslēgti no ziņojumiem par viena varianta genoma atradēm sadaļā Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi (2. līmenis) un Genoma atrades ar potenciālu klīnisku nozīmi (3. līmenis). Tomēr genoma atrades, kas ietver vairākus variantus, joprojām var tikt ziņotas sadaļā Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi (2. līmenis) un Genoma atrades ar potenciālu klīnisku nozīmi (3. līmenis), pat ja par vienu no variantiem ir ziņots Palīgdiagnostikas rezultātos (1. līmenis).

COSMIC anotācijas

Varianti, par kuriem ziņots sadaļā Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi vai genoma atrades ar potenciālu klīnisku nozīmi (2. vai 3. līmenis), tiek attiecīgi anotēti ar COSMIC ID no Somatisko mutāciju vēža kataloga (COSMIC) datu bāzes, kas iekļauta zināšanu bāzes sastāvā.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Analīzes izvade

Kad analīze ir pabeigta, TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis ģenerē analīzes mapi sistēmas konfigurētajā izvades mapē. Papildinformāciju par izvades mapes konfigurēšanu skatiet *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide (documents Nr. 1000000009513)*.

Analīzes izvades skatīšana

1. Pārejiet uz direktoriju, kurā ir analīzes mape.
2. Atveriet analīzes mapi, lai skatītu izvades failus.
   Analīzes mapes nosaukums ir formatēts kā `Analysis_#`, kur # noklusējuma vērtība ir 1 un tiek palielināta par vienu katrai analīzes atkārtotai ievietošanai rindā. Analīzes mapē ir izveidota apakšmape `GGGGMMDD_HHMMSS` , kas norāda analīzes datumu un laiku (piemēram, `20210101_145958`).

Faili

Šajā sadaļā ir aprakstīti kopsavilkuma izvades faili, kas ģenerēti analīzes laikā.

Rezultātu atskaites

Katram pacienta paraugam, kam sekmīgi veikta analīze, tiek sagatavotas TSO Comprehensive (EU) atskaites PDF un JSON formātā. Rezultāti tiek parādīti priekšskatījumam cilnē Samples and Results (Paraugi un rezultāti) sadaļā Results Reports (Rezultātu atskaites). Paraugi, kam nav veiksmīgi pabeigta analīze, tiek uzskaitīti ar kļūdas ziņojumu. Atlasiet **Export Report** (Eksportēt atskaiti), lai lejupielādētu vienu TSO Comprehensive (EU) atskaiti PDF formātā. Visu pabeigto paraugu analīžu izvades mapi skatiet TSO Comprehensive (EU) atskaitēs.

TruSight Oncology Comprehensive (EU) atskaite

Tālāk tabulās ir aprakstītas sadaļas, kas veido TSO Comprehensive (EU) atskaites, kas tiek sagatavotas katram pacienta paraugam PDF un JSON formātos. PDF atskaite ir cilvēkam lasāma, savukārt JSON atskaite ir veidota no datu struktūrām, kas paredzētas mašīnparsēšanai. Informācija, kas atrodama tikai JSON atskaitē un nav atspoguļota PDF atskaitē, PDF atskaitē tiek atzīmēta kā N/A. Atskaitēs nav iekļauti varianti, par kuriem nav ziņots atskaitē Companion Diagnostic Results (Palīgdiagnostikas rezultāti) (1. līmenis) vai kuri neatbilst kritērijiem iekļaušanai genoma atradēs ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi vai genoma atradēs ar potenciālu klīnisko nozīmi (2. vai 3. līmenis).

Rezultātu interpretāciju skatiet *TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789)*.

Papildinformāciju par struktūru, laukiem un iespējamajām vērtībām JSON atskaitē skatiet JSON shēmā Illumina atbalsta vietnes TSO Comprehensive (EU) atbalsta lapās.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- **Sample, Run, and Analysis Information** (Parauga, izpildes un analīzes informācija) — satur vispārīgu informāciju par pacienta paraugu un atskaiti.

1. tabula Parauga, izpildes un analīzes informācija

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Report Date (Atskaites datums)	reportDate	Atskaites ģenerēšanas datums.
Nav	reportTime	Atskaites ģenerēšanas laiks.
Sample ID (Parauga ID)	sampleInformation / sampleId	Parauga identifikators. Pacientu demogrāfiskie dati nav iekļauti.
Audzēja veids	sampleInformation / tumorType	Audzēja veids, kas saistīts ar pacienta paraugu.
Nav	sampleInformation / tumorTypeCode	Audzēja veida kods, kas saistīts ar pacienta paraugu.
Nav	sampleInformation / tumorTypePath	Audzēja veida izcelsme (attiecībā uz slimības ontoloģiju), kas saistīta ar pacienta paraugu.
Nav	sampleInformation / tumorTypeCodePath	Audzēja veida koda izcelsme (attiecībā uz slimības ontoloģiju), kas saistīta ar pacienta paraugu.
Sex (Dzimums)	sampleInformation / sex	Pacienta dzimums (vīrietis, sieviete vai nezināms).
Analysis Date (Analīzes datums)	sampleInformation / analysisDate	Datums, kad tika pabeigta sekundārā analīze.
Nav	sampleInformation / analysisTime	Laiks, kad tika pabeigta sekundārā analīze.
Run ID (Izpildes ID)	sampleInformation / analysisRunId	Sekvencēšanas izpildes ID.
Nav	sampleInformation / analysisRunName	Sekvencēšanas izpildes nosaukums.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- **Quality Control** (Kvalitātes kontrole) — satur kvalitātes kontroles informāciju. Papildinformāciju par to, kā tiek novērtēta kvalitātes kontrole, skatiet *Kvalitātes kontroles parametri*, 65. lpp.

2. tabula Kvalitātes kontrole

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Run QC (Izpildes kvalitātes kontrole)	qualityControl / status / (lauka vienums ar birku = "Izpildes kvalitātes kontrole")	Izpildes kvalitātes kontrole (PASS (Atbilst), FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama)) attiecas uz visiem paraugiem, kas ietverti vienā sekvencēšanas izpildē. • **PASS** (Atbilst) — izpilde ir derīga. • **FAIL** vai **N/A** (Neatbilst vai Nav piemērojama) — izpilde nav derīga. Visi RNS un DNS paraugu specifiskie kvalitātes kontroles statusi ir N/A (Nav piemērojama) (DNS bibliotēkas kvalitātes kontrole, DNS MSI kvalitātes kontrole, DNS mazo variantu un TMB kvalitātes kontrole, DNS varianta kopiju skaita kvalitātes kontrole un RNS bibliotēkas kvalitātes kontrole), un atskaitē nav uzskaitīti varianti vai biomarķieri. Pamatojoties uz kontroles rezultātiem, skatiet TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789) norādījumus par izpildes derīgumu un pacienta parauga derīgumu.
RNA Library QC (RNS bibliotēkas kvalitātes kontrole)	qualityControl / status / (lauka vienums ar birku = "RNS bibliotēkas kvalitātes kontrole")	RNS bibliotēkas kvalitātes kontrole (PASS (Atbilst), FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama)) attiecas uz sekvencēto RNS bibliotēku. • **PASS** (Atbilst) — RNS bibliotēka atbilst visiem RNS specifiskajiem kvalitātes kontroles parametriem. • **FAIL** (Neatbilst) — RNS bibliotēka neatbilda vienam vai vairākiem RNS specifiskajiem kvalitātes kontroles parametriem. • **N/A** (Nav piemērojama) — parauga RNS bibliotēka netika sekvencēta, vai izpildes kvalitātes kontroles vērtība bija FAIL (Neatbilst). Ja vērtība ir FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama), atskaitē nav RNS variantu veidu (saplūšanas vai salaiduma variantu).

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
DNS bibliotēkas kvalitātes kontrole	qualityControl / status / (lauka vienums ar birku = "DNS bibliotēkas kvalitātes kontrole")	DNS bibliotēkas kvalitātes kontrole (PASS (Atbilst), FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama)) attiecas uz sekvencēto DNS bibliotēku. • **PASS** (Atbilst) — DNS bibliotēka atbilda piesārņojuma kvalitātes kontroles parametram. • **FAIL** (Neatbilst) — DNS bibliotēka neatbilda piesārņojuma kvalitātes kontroles parametram. • **N/A** (Nav piemērojama) — parauga DNS bibliotēka netika sekvencēta, vai izpildes kvalitātes kontroles vērtība bija FAIL (Neatbilst). Ja vērtība ir FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama), netiek ziņots par DNS variantu veidiem (mazajiem variantiem, kopiju skaita variantiem) vai DNS biomarķieriem (TMB, MSI).
DNA MSI QC (DNS MSI kvalitātes kontrole)	qualityControl / status / (lauka vienums ar birku = "DNS MSI kvalitātes kontrole")	DNS MSI kvalitātes kontrole (PASS (Atbilst), FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama) attiecas uz sekvencēto DNS cieto FFPE bibliotēku. • **PASS** (Atbilst) — DNS bibliotēka atbilda MSI specifiskajam kvalitātes kontroles parametram un augstāka līmeņa DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles parametriem. • **FAIL** (Neatbilst) — DNS bibliotēkai neatbilda MSI specifiskajam kvalitātes kontroles parametram. • **N/A** (Nav piemērojama) — parauga DNS bibliotēka netika sekvencēta, DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles vērtība bija FAIL (Neatbilst), vai izpildes kvalitātes kontroles vērtība bija FAIL (Neatbilst). Ja vērtība ir FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama), biomarķiera MSI netiek ziņots un tiek uzskaitīts kā Not evaluable (Nav novērtējams).

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
DNA Small Variant and TMB QC (DNS mazo variantu un TMB kvalitātes kontrole)	qualityControl / status / (lauka vienums ar birku = "DNS mazo variantu un TMB kvalitātes kontrole")	DNS mazo variantu un TMB kvalitātes kontrole (PASS (Atbilst), FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama) attiecas uz sekvencēto DNS bibliotēku. • **PASS** (Atbilst) — DNS bibliotēka atbilst mazo variantu un TMB specifiskajam kvalitātes kontroles parametram un augstāka līmeņa DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles parametriem. • **FAIL** (Neatbilst) — DNS bibliotēka neatbilda vienam vai vairākiem mazo variantu un TMB specifiskajiem kvalitātes kontroles parametriem. • **N/A** (Nav piemērojama) — parauga DNS bibliotēka netika sekvencēta, DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles vērtība bija FAIL (Neatbilst), vai izpildes kvalitātes kontroles vērtība bija FAIL (Neatbilst). Ja vērtība ir FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama), atskaitē nav mazo variantu, un biomarķiera TMB ir uzskaitīti kā Not evaluable (Nav novērtējams).
DNA Copy Number Variant QC (DNS variantu kopiju skaita kvalitātes kontrole)	qualityControl / status / (lauka vienums ar birku = "DNS kopiju skaita variantu kvalitātes kontrole")	DNS kopiju skaita variantu (CNV) kvalitātes kontrole (PASS (Atbilst), FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama) attiecas uz sekvencēto DNS cieto FFPE bibliotēku. • **PASS** (Atbilst) — DNS bibliotēka atbilst visiem kopiju skaita variantu specifiskajiem kvalitātes kontroles parametriem un augstāka līmeņa DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles parametram. • **FAIL** (Neatbilst) — DNS bibliotēka neatbilda vienam vai vairākiem kopiju skaita variantu specifiskajiem kvalitātes kontroles parametriem. • **N/A** (Nav piemērojama) — parauga DNS bibliotēka netika sekvencēta, DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles vērtība bija FAIL (Neatbilst), vai izpildes kvalitātes kontroles vērtība bija FAIL (Neatbilst). Ja vērtība ir FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama), atskaitē nav gēnu amplifikācijas.

- **TruSight Oncology Comprehensive (EU) Analysis Module and Knowledge Base Configuration (Analīzes modulis un zināšanu bāzes konfigurācija)**— satur informāciju par programmatūras un zināšanu bāzes versijām, kas tiek izmantotas atskaites izveidošanas laikā.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

3. tabula TruSight Oncology Comprehensive (EU) analīzes modulis un zināšanu bāzes konfigurācija

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Knowledge Base Version (Zināšanu bāzes versija)	softwareConfiguration / knowledgeBaseVersion	Zināšanu bāzes versija, kas instalēta ar TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.
Knowledge Base Published Date (Zināšanu bāzes publicēšanas datums)	softwareConfiguration / knowledgeBasePublishedDate	Datums, kas saistīts ar zināšanu bāzi, kura tika izmantota atskaites ģenerēšanai.
Module version (Moduļa versija)	softwareConfiguration / moduleSoftwareVersion	Atskaites ģenerēšanai izmantotā TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis versija.
Claims Package Version (Paziņojumu pakotnes versija)	softwareConfiguration / claimsPackageVersion	Paziņojumu pakotnes versija , kas instalēta ar TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.

- **Companion Diagnostic Results (Level 1) (Palīgdiagnostikas rezultāti (1. līmenis))**—rezultāti palīgdiagnostikai paredzētajiem lietojumiem, kuros tika konstatēts saistītais variants vai biomarķieris, ir uzskaitīti PDF un JSON atskaitēs. Papildu palīgdiagnostikas paredzētie lietojumi, kad saistītais variants vai biomarķieris netika konstatēts vai novērtēts, ir uzskaitīti tikai JSON atskaitē. Skatiet sadaļu *Izvērtētie palīgdiagnostikas paredzētie pielietojumi*, 32. lpp.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

4. tabula Palīgdiagnostikas rezultāti

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
[Ziņojuma lodziņš]	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / noEntryText	**Norādīts, ka netika konstatēti palīgdiagnostikas biomarķieri norādītajam audzēja veidam. Skatiet tabulu Izvērtētie palīgdiagnostikas paredzētie pielietojumi.** Šis ziņojums ir iekļauts, ja kāds no tālāk minētajiem attiecas uz visiem palīgdiagnostikas paredzētajiem lietojumiem: • Paraugs atbilst kvalitātes kontrolei, bet nav konstatēts saistītais variants vai biomarķieris vai tā audzēja veids nav piemērojams. • Paraugs neatbilst nepieciešamajiem kvalitātes kontroles parametriem, un tā audzēja veids nav piemērojams.
[Ziņojuma lodziņš]	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / message	**Vienam vai vairākiem biomarķieri vai variantu veidiem neizdevās kvalitātes kontrole, vai netika izpildīta atbilstoša nukleīnskābe**. Šis ziņojums ir iekļauts, ja vismaz vienu palīgdiagnostikas paredzēto lietojumu, kas attiecas uz parauga audzēja tipu, nevarēja novērtēt kvalitātes kontroles kļūmes dēļ vai tādēļ, ka nav sekvencētas DNS vai RNS bibliotēkas. Visi atklātie CDx biomarķieri parādās tabulā zem šī ziņojuma. Skatiet *Izvērtētie palīgdiagnostikas paredzētie pielietojumi*, 32. lpp, lai uzzinātu iemeslus, kāpēc CDx paredzētais pielietojums netika novērtēts.
Nav	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / companionDiagnosticName	Palīgdiagnostikas paredzētā pielietojuma nosaukums. Ietver biomarķieru aprakstu, terapiju un audzēja veidu.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Detected Variants/Biomarkers (Konstatētie varianti/biomarķieri)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / variants	Saraksts ar paraugā konstatētajiem variantiem vai biomarķieriem, kas saistīti ar konstatēto CDx paredzēto pielietojumu. JSON atskaitē šis lauks ir tukšs CDx paredzētajiem pielietojumiem, ja rezultāts nav vienāds ar noteikto.
Therapy (Terapija)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / terapija	Ar CDx paredzēto pielietojumu saistītā terapija.
Usage (Lietošana)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / lietošana	CDx terapijas lietošana (Norādīta vai Skatīt piezīmi). JSON atskaitē šis lauks ir redzams CDx paredzētajiem pielietojumiem, ja rezultāts ir noteikts. **Indicated** (Norādīta) — saistītā terapija ir indicēta lietošanai. **See Note** (Skatiet piezīmi) — piezīme apraksta terapijas lietošanu.
Details (Informācija)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / piezīme reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / variants / (masīva vienums variantam genoma konstatējumā)	Ietver izvēles piezīmi un variantu informācijas sarakstu. PDF atskaitē varianta informācijas secība atbilst laukā Detected Variants/Biomarkers (Noteiktie varianti/Biomarķieri) norādīto variantu secībai. Variantu informācijas lauku sarakstu skatiet 11. tabula, 12. tabula, 13. tabula un 14. tabula. JSON atskaitē šie lauki ir tukši CDx paredzētajiem pielietojumiem, ja rezultāts nav vienāds ar noteikto.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Nav	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / detailedResult / rezultāts	Kodēta vērtība CDx paredzētā pielietojuma rezultātam. Iespējamās vērtības iekļauj sekojošo: **detected** (noteikts) — CDx paredzētais pielietojums attiecas uz parauga audzēja veidu, un vienu vai paraugā tika konstatēts viens vai vairāki varianti vai biomarķieri, kas saistīti ar CDx paredzēto pielietojumu; **notDetected** (nav noteikts) — CDx paredzētais pielietojums attiecas uz parauga audzēja veidu, bet paraugā netika konstatēti varianti vai biomarķieri, kas saistīti ar CDx paredzēto pielietojumu; **tumorTypeNonMatch** (audzēja veida neatbilstība) — paredzētais CDx pielietojums nav piemērojams parauga audzēja veidam; **nucleicAcidNA** (nukleīnskābe nav piemērojama) —paraugam nebija sekvencēta DNS vai RNS bibliotēka, kas ir nepieciešama CDx paredzētajam pielietojumam; **qcFail** (kvalitātes kontroles kļūme) — CDx paredzētais pielietojums netika novērtēts kvalitātes kontroles kļūmes dēļ; **didNotCompleteAnalysis** (analīze netika pabeigta) — parauga analīze netika veiksmīgi pabeigta; **negative** (negatīvs) — viettura vērtība turpmākai izmantošanai.

- **Other Alterations and Biomarkers Identified** (Citas identificētās izmaiņas un biomarķieri) — šajā sadaļā ir ietverta informācija par audzēja profilēšanu konstatētajiem variantiem, kas iedalīti genoma atradēs ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi (2. līmenis) vai TMB, MSI un konstatētajiem variantiem, kas iedalīti genoma atradēs ar pierādījumiem par potenciālu klīnisku nozīmi (3. līmenis). Sīkāku informāciju par to, kā noteiktajiem variantiem tiek noteikts līmenis, skatiet sadaļā *Audzēja variantu profilēšana*, 17. lpp.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- **Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance (Level 2)** (Genoma atrades ar klīniskās nozīmes pierādījumiem (2. līmenis)) — katrs ieraksts šajā sadaļā ir genoma atrade, kas ir vai nu viens variants ar klīniskās nozīmes pierādījumiem, vai arī variantu grupējums, kam, tos konstatējot kopā, ir pierādījumi par klīnisku nozīmi. Ja nav konstatēti varianti, atskaitē tiek parādīts ziņojums No Detected Variants (Nav noteikti varianti).

5. tabula Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Detected Variants (Konstatētie varianti)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWith EvidenceOfClinicalSignificance / results / genomicFindings / (masīva vienība genoma noteikšanai) / varianti	Konstatēto variantu saraksts, kas ir daļa no genoma atrades. Maziem variantiem ietver gēnu simbolu un olbaltumvielu izmaiņas, transkripta izmaiņas vai genoma izmaiņas Cilvēka genoma variāciju biedrības (HGVS) formātā, piemēram, NRAS p.(Gln61Arg). Gēnu amplifikācijām ietver gēna simbolu, kam seko palielinājums, piemēram, ERBB2 Gain. Saplūšanām ietver abu partneru gēnu simbolus vai nosaukumus (no GENCODE Release 19), kas atdalīti ar - vai /. Ja atdalīti ar -, ziņotā gēnu secība atbilst transkribētajai orientācijai (5′ uz 3′). Ja atdalīti ar /, orientāciju nevarēja noteikt. Ja vairāki gēni pārklāj pārrāvumu, visi ir uzskaitīti un atdalīti ar semikoliem. Salaidumu variantiem ir iekļauts gēnu simbols un ietekmētie eksoni (ja piemērojams), piemēram, MET Exon 14 skipped.
Details (Informācija)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWith EvidenceOfClinicalSignificance / results / genomicFindings / (masīva vienība genoma noteikšanai) / varianti / (masīva vienības variants genoma noteikšanai)	Ietver variantu informācijas sarakstu. PDF atskaitē varianta informācijas secība atbilst laukā Detected Variants/Biomarkers (Noteiktie varianti/Biomarķieri) norādīto variantu secībai. Skatiet *Informācija par mazajiem variantiem atskaitē*, 36. lpp, *Gēnu amplifikācijas informācija atskaitē*, 40. lpp, *Saplūšanas informācija atskaitē*, 41. lpp un *Salaidumu variantu informācija atskaitē*, 42. lpp, lai iegūtu detalizētu lauku sarakstu ar variantiem.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- **Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Level 3)** (Genoma atrades ar potenciālu klīnisko nozīmi (3. līmenis)) — šajā sadaļā tiek ziņots gan TMB, gan MSI, ja paraugam ir sekvencēta DNS bibliotēka. Katrs nākamais ieraksts šajā sadaļā ir genoma atrade, kas ir vai nu viens variants ar potenciālu klīnisku nozīmi, vai arī tādu variantu grupējums, kuriem, tos konstatējot kopā, ir potenciāla klīniskā nozīme. Ja nav konstatēti varianti, atskaitē tiek parādīts ziņojums No Detected Variants (Nav noteikti varianti).

6. tabula Genoma atrades ar potenciālu klīnisku nozīmi

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
TMB	reportFindings / otherFindings / biomarkers / tumorMutationalBurden	TMB ir novērtēto somatisko mutāciju skaita mērījums, ko nes audzēja šūnas vienā megabāzē kodēšanas reģionā. TMB tiek ziņots kā Not evaluable (Nav novērtējams), ja to nevarēja novērtēt vai nu kvalitātes kontroles kļūmes dēļ, vai ja parauga DNS bibliotēka netika sekvencēta. TMB vienmēr ir iekļauts sadaļā Genoma atrades ar potenciālu klīnisko nozīmi (3. līmenis).
MSI	reportFindings / otherFindings / biomarkers / microsatelliteInstability	MSI statuss. Iespējamās vērtības iekļauj sekojošo: **MS-Stable** (MS stabila) — mikrosatelīti ir stabili. **MSI-High** (MSI augsta) — ir augsta mikrosatelītu nestabilitāte. **Not evaluable** (Nav novērtējama) — MSI statusu nevarēja novērtēt vai nu kvalitātes kontroles kļūmes dēļ, vai tāpēc, ka parauga DNS bibliotēka netika sekvencēta. MSI vienmēr ir iekļauts sadaļā Genoma atrades ar potenciālu klīnisko nozīmi (3. līmenis).

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Detected Variants (Konstatētie varianti)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWith PotentialClinicalSignificance / results / genomicFindings / (amasīva vienība genoma noteikšanai) / varianti / (visi masīva vienumi) / detectedVariantLabel	Konstatēto variantu saraksts, kas ir daļa no genoma atrades. Maziem variantiem ietver gēnu simbolu un olbaltumvielu izmaiņas, transkripta izmaiņas vai genoma izmaiņas Cilvēka genoma variāciju biedrības (HGVS) formātā, piemēram, NRAS p.(Gln61Arg). Gēnu amplifikācijām ietver gēna simbolu, kam seko palielinājums, piemēram, ERBB2 Gain. Saplūšanām ietver abu partneru gēnu simbolus vai nosaukumus (no GENCODE Release 19), kas atdalīti ar - vai /. Ja atdalīti ar -, ziņotā gēnu secība atbilst transkribētajai orientācijai (5′ uz 3′). Ja atdalīti ar /, orientāciju nevarēja noteikt. Ja vairāki gēni pārklāj pārrāvumu, visi ir uzskaitīti un atdalīti ar semikoliem. Salaidumu variantiem ir iekļauts gēnu simbols un ietekmētie eksoni (ja piemērojams), piemēram, MET Exon 14 skipped.
Details (Informācija)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWith PotentialClinicalSignificance / results / genomicFindings / (masīva vienība genoma noteikšanai) / variants	Ietver variantu informācijas sarakstu. PDF atskaitē varianta informācijas secība atbilst laukā Detected Variants/Biomarkers (Noteiktie varianti/Biomarķieri) norādīto variantu secībai. Skatiet *Informācija par mazajiem variantiem atskaitē*, 36. lpp, *Gēnu amplifikācijas informācija atskaitē*, 40. lpp, *Saplūšanas informācija atskaitē*, 41. lpp un *Salaidumu variantu informācija atskaitē*, 42. lpp, lai iegūtu detalizētu lauku sarakstu ar variantiem.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- **Companion Diagnostics QC** (Palīgdiagnostikas kvalitātes kontrole) — šajā sadaļā ir uzskaitītas genoma pozīcijas, kas saistītas ar palīgdiagnostikas paredzēto pielietojumu, kam bija nepietiekams dziļums, lai veiktu pārliecinošu atsauces noteikšanu. Ir uzskaitīti tikai tie palīgdiagnostikas paredzētie pielietojumi, kas ietver mazos variantus un kas tika novērtēti paraugam.

7. tabula Palīgdiagnostikas kvalitātes kontrole

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
[Pozīciju saraksts]	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / insufficientQuality / entries / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / positions	Genoma pozīciju saraksts saistītajam CDx paredzētajam pielietojumam ar nepietiekamu pārklājumu.

- **Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated** (Izvērtētie palīgdiagnostikas paredzētie pielietojumi) — šajā sadaļā uzskaitīti visi instalētie palīgdiagnostikas paredzētie pielietojumi, un lauks norāda, vai palīgdiagnostikas paredzētais pielietojums tika novērtēts paraugam. Ja CDx paredzētais pielietojums netika novērtēts, ir norādīts iemesls.

8. tabula Izvērtētie palīgdiagnostikas paredzētie pielietojumi

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Audzēja veids	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / tumorType	Atbilstoši paziņojumam par paredzēto pielietojumu.
Biomarkers (Biomarķieri)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / biomarkers	Atbilstoši paziņojumam par paredzēto pielietojumu.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Therapy (Terapija)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / therapy	Atbilstoši paziņojumam par paredzēto pielietojumu.
CDx Intended Use Evaluated (Novērtētais CDx paredzētais pielietojums)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (masīva vienums palīgdiagnostikas paredzētajam pielietojumam) / intendedUseEvaluated	Norāda , vai CDx paredzētais pielietojums paraugam tika novērtēts (Novērtēts/Nav novērtēts). CDx paredzētā pielietojuma novērtēšanai ir jāatbilst specifiskajām nukleīnskābju vai variantu/biomarķieru tipa kvalitātes kontroles kategorijām, kas saistītas ar CDx paredzēto pielietojumu. CDx paredzētajiem pielietojumiem, kas saistīti ar mazo variantu noteikšanu (SNV, MNV, Indel), nepieciešama DNS sekvencēšana un tālāk norādīto kvalitātes kontroles kategoriju sekmīga izpilde. • Izpildes kvalitātes kontrole • DNS bibliotēkas kvalitātes kontrole • DNS mazo variantu un TMB kvalitātes kontrole CDx paredzētajiem pielietojumiem, kas saistīti ar saplūšanu noteikšanu, nepieciešama RNS sekvencēšana un tālāk norādīto kvalitātes kontroles kategoriju sekmīga izpilde. • Izpildes kvalitātes kontrole • RNS bibliotēkas kvalitātes kontrole Lai novērtētu, parauga audzēja veidam jābūt vienādam ar audzēja veidu vai apakšveidu, kas uzskaitīti tabulā Novērtētie palīgdiagnostikas paredzētie pielietojumi . Skatiet sadaļu *Audzēja veida atlasīšana*, 6. lpp.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Comment (Komentārs)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (masīva vienums CDx paredzētajam pielietojumam) / comment	Ja lauks CDx Intended Use Evaluated (Novērtēts CDx paredzētais pielietojums) ir Evaluated (Novērtēts) un nav nepieciešami papildu komentāri , šajā laukā tiek parādīta defise. Ja lauks CDx Intended Use Evaluated (Novērtēts CDx paredzētais pielietojums) ir Evaluated (Novērtēts) un sarakstā ir papildu komentāri, var tikt parādīts, piemēram, šāds komentārs. Piemērs. • Dažām genoma pozīcijām, kas saistītas ar palīgdiagnostikas paziņojumu, nebija pietiekama pārklājuma. Papildinformāciju skatiet sadaļā Palīgdiagnostikas genoma pozīcijas ar nepietiekamu pārklājumu mazo variantu noteikšanai. Ja lauks CDx Intended Use Evaluated (Novērtēts palīgdiagnostikas paredzētais pielietojums) ir Not Evaluated (Nav novērtēts), tiek parādīts, piemēram, šāds komentārs. Piemēri: • Parauga audzēja veids neatbilst audzēja veidam, kas atbilst CDx paredzētajam pielietojumam. • DNS vai RNS dati, kas saistīti ar palīgdiagnostikas biomarķieri, nav pieejami • Neatbilst nepieciešamai kvalitātes kontroles kategorijai.

- **About the Test, Informatics Details, Limitations** (Par testu, datu apstrādes informācija, ierobežojumi) — satur vispārīgu informāciju par testu, kā arī ierobežojumu sarakstu.

9. tabula Par testu, datu apstrādes informācija, ierobežojumi

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
About test (Par testu)	about / description	Testa apraksts

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Informatics details (Datu apstrādes informācija)	details / (viena JSON vērtība katrā apakšsadaļā)	Īss atskaites sadaļu apraksts un cita datu apstrādes informācija.
Limitations (Ierobežojumi)	limitations / description	Analīzes un atskaites ierobežojumu saraksts .

- **TruSight Oncology Comprehensive (EU) Gene Panel (Gēnu panelis)** — satur informāciju par gēnu paneli.

10. tabula TruSight Oncology Comprehensive (EU) gēnu panelis

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē	Apraksts
Gene Panel (Gēnu panelis)	genePanel / geneList / genes genePanel / geneList / genes / variants	Gēnu saraksts, kas ir daļa no paneļa, tostarp zemsvītras piezīme, kas norāda, kuri variantu veidi tiek novērtēti kuriem gēniem. Mazie varianti tiek noteikti visos gēnos.

- **Details in Report** (Informācija atskaitē) — satur informāciju par maziem variantiem, gēnu pastiprinājumiem, saplūšanas variantiem un salaidumu variantiem.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

11. tabula Informācija par mazajiem variantiem atskaitē

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē (relatīvais ceļš varianta JSON objektā)	Apraksts
Type (Veids)	type / value	Detalizēts varianta veids . Iespējamās vērtības mazajiem variantiem ietver: **SNV** — viena nukleotīda variants. **Insercija** — nukleotīdu pievienošana līdz 25 bp. **Delēcija** — nukleotīdu noņemšana līdz 25 bp. **MNV** — vairāku nukleotīdu variants, kas aizstāj divus vai trīs nukleotīdus ar tādu pašu nukleotīdu skaitu. **Indeli** — viens vai vairāki nukleotīdi, kas aizstāti ar vienu vai vairākiem nukleotīdiem un nav SNV vai MNV. Tos parasti sauc par indeliem.
VAF	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = "VAF") / value	Varianta alēles biežums (procentos).
Consequence (Konsekvence)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = "Konsekvence") / value	Variantu kosekvence no Sekvences ontoloģijas.
Olbaltumvielu izmaiņas	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = "olbaltumvielu izmaiņas") / value	Izmaiņas olbaltumvielu secībā HGVS nomenklatūrā, ja piemērojams.
NucleotideChange (Nukleotīdamaiņa)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = "Nukleotīda maiņa") / value	Izmaiņas kodējošā DNS atsauces sekvencē (RefSeq transkriptā) HGVS nomenklatūrā. Ja variants neietekmē transkriptu, tiek iekļautas izmaiņas genoma atsauces sekvence HGVS nomenklatūrā.
Genomic Position (Genoma pozīcija)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = "Genoma pozīcija") / value	Genoma pozīcija (hg19) formātā hromosoma:pozīcija. Attiecas uz pirmās bāzes pozīciju atsauces alēlē.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē (relatīvais ceļš varianta JSON objektā)	Apraksts
Reference Allele (Atsauces alēle)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = “Atsauces alēle”) / value	Atsauces alēle.
Alternate Allele (Alternatīva alēle)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = “Alternatīva alēle”) / value	Alternatīva alēle.
Nav	cosmicIds	Ar variantu saistīto genoma mutāciju ID saraksts no attiecīgās datu bāzes Somatisko mutāciju vēža kataloga (COSMIC).
Nav	detailedSmallVariantData / vcfChromosome	Hromosoma.
Nav	detailedSmallVariantData / vcfPosition	Genoma pozīcija (hg19). Attiecas uz pirmās bāzes pozīciju atsauces alēlē (lauks detailedSmallVariantData / referenceAllele).
Nav	detailedSmallVariantData / vcfRefAllele	Atsauces alēle.
Nav	detailedSmallVariantData / vcfVariantFrequency	Varianta alēles biežums.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts	Detalizētas transkripta līmeņa anotācijas transkriptam (ja piemērojams). Ir iekļauts tikai viens vēlamais transkripts.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / transcript	Transkripta ID.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / source	Transkripta avots (piemēram, RefSeq).

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē (relatīvais ceļš varianta JSON objektā)	Apraksts
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / bioType	Transkripta Ensembl biotipa klasifikācija.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / aminoAcids	Aminoskābju izmaiņas, ja piemērojams (piemēram, G/D).
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / cdnaPos	cDNS pozīcija.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / codons	Kodonu secības izmaiņas (piemēram, gGt/gAt), ja piemērojams.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / cdsPos	Kodēšanas secības pozīcija, ja piemērojams.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / exons	Varianta ietekmētie eksoni un kopējais eksonu skaits, ja piemērojams. Piemēram, 4-6/7 norāda, ka tika ietekmēts 4., 5. un 6. eksons un ka šajā transkriptā kopā ir 7 eksoni.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / introns	Varianta ietekmētie introni, ja piemērojams.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / geneId	Nacionālā biotehnoloģiju informācijas centra (NCBI) gēna ID.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē (relatīvais ceļš varianta JSON objektā)	Apraksts
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / hgnc	HUGO gēnu nomenklatūras komitejas (HGNC) gēna simbols.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / consequence	Variantu masīva konsekvences no Sekvences ontoloģijas.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / hgvsc	Izmaiņas kodējošā DNS atsauces sekvencē (t.i., RefSeq transkriptā) HGVS nomenklatūrā, ja piemērojams.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / hgvsp	Izmaiņas olbaltumvielu secībā HGVS nomenklatūrā, ja piemērojams.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / isCanonical	Parāda patiesu vērtību, ja šis transkripts tiek uzskatīts par gēna kanonisko transkriptu, pretējā gadījumā tā ir kļūdaina. Gēna kanoniskais transkripts tiek noteikts šādi: Tiek iekļauti tikai NM un NR transkripti. Gēna transkripti tiek sakārtoti šādā secībā: • Lokusa atsauces genoma (LRG) ieraksti ir pirms ierakstiem, kas nav LRG. • Dilstošs CDS garums. • Dilstošs transkripta garums. • Pievienošanās numurs. Ar šādu kārtojumu pirmais transkripts tiek uzskatīts par kanonisku.
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / proteinId	Olbaltumvielas ID.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē (relatīvais ceļš varianta JSON objektā)	Apraksts
Nav	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (pirmais masīva vienums) / proteinPos	Olbaltumvielas pozīcija.

12. tabula Gēnu amplifikācijas informācija atskaitē

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē (relatīvais ceļš varianta JSON objektā)	Apraksts
Type (Veids)	type / value	Detalizēts varianta veids. Iespējamās gēnu amplifikācijas vērtības ietver: **CNV** — variantu kopiju skaits (gēnu amplifikācijas ir vienīgais variantu kopiju skaits , kas norādīts atskaitē).
Fold Change (Izmaiņu attiecība)	detailedCopyNumberVariantData / foldChange	Parauga normalizēta nolasījuma dziļuma izmaiņu attiecība pret normalizētu nolasījuma dziļumu diploīdu genomos.
Nav	detailedCopyNumberVariantData / copyNumberType	Vērtība ir <DUP> visām gēnu amplifikācijām.
Nav	detailedCopyNumberVariantData / gene	Gēna simbols.
Nav	detailedCopyNumberVariantData / chromosome	Gēna hromosoma .
Nav	detailedCopyNumberVariantData / startPosition	Gēna sākuma pozīcija (hg19).
Nav	detailedCopyNumberVariantData / endPosition	Gēna beigu pozīcija (hg19).

Anotācijas (pozīcijas informācija, konsekvences u.c.), kas sniegtas 13. tabula, ir balstītas uz variantiem, kas līdzināti pa kreisi attiecībā pret genomu saskaņā ar nākamās paaudzes sekvencēšanas normām. Vienīgais izņēmums šim noteikumam ir tas, ka HGVS apzīmējums ir līdzināts pa labi attiecībā pret attiecīgo atsauces sekvenci saskaņā ar HGVS standartu. Ja insercijas un delēcijas notiek zemas sarežģītības genoma reģionos, pa kreisi un pa labi līdzinātie attēlojumi var norādīt uz dažādām atrašanās vietām.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

13. tabula Saplūšanas informācija atskaitē

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē (relatīvais ceļš varianta JSON objektā)	Apraksts
Type (Veids)	type / value	Detalizēts varianta veids. Iespējamās saplūšanas vērtības ietver: **Fusion (Saplūšana)**
Breakpoint 1 (1. pārrāvums)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = "1. pārrāvums")	Novērotais RNS saplūšanas 1. pārrāvums. Hromosoma:pozīcija formāts (hg19).
Breakpoint 2 (2. pārrāvums)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = "2. pārrāvums")	Novērotais RNS saplūšanas 2. pārrāvums. Hromosoma:pozīcija formāts (hg19).
Fusion Supporting Reads (Saplūšanas atbalstošie nolasījumi)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = "Fusion atbalsta nolasījumi")	Saplūšanas atbalstošo nolasījumu skaits .
Nav	detailedGeneFusionData / fusionDirectionalityKnown AndIndiciatedByGeneOrder	Parāda patiesu vērtību, ja gēnu/pārrāvumu secība atbilst transkribētajai orientācijai (5′ – 3′). Parāda kļūdainu vērtību, ja orientāciju nevar noteikt.
Nav	detailedGeneFusionData / fusionSupportingReads	Saplūšanas atbalstošo nolasījumu skaits .
Nav	detailedGeneFusionData / partner1 / gene	Simboli vai nosaukums (no GENCODE Release 19) gēniem, kas pārklājas ar 1. pārrāvumu. Vairāki gēni, kas pārklāj vienu un to pašu pārrāvumu, ir atdalīti ar semikoliem.
Nav	detailedGeneFusionData / partner1 / chromosome	Hromosoma no 1. pārrāvuma.
Nav	detailedGeneFusionData / partner1 / position	1. pārrāvuma pozīcija (hg19).
Nav	detailedGeneFusionData / partner2 / gene	Simboli vai nosaukums (no GENCODE Release 19) gēniem, kas pārklājas ar 2. pārrāvumu. Vairāki gēni, kas pārklāj vienu un to pašu pārrāvumu, ir atdalīti ar semikoliem.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē (relatīvais ceļš varianta JSON objektā)	Apraksts
Nav	detailedGeneFusionData / partner1 / chromosome	Hromosoma no 1. pārrāvuma.
Nav	detailedGeneFusionData / partner1 / position	1. pārrāvuma pozīcija (hg19).

14. tabula Salaidumu variantu informācija atskaitē

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē (relatīvais ceļš varianta JSON objektā)	Apraksts
Type (Veids)	type / value	Detalizēts varianta veids. Iespējamās saplūšanas vērtības ietver: **Spliced Variant (Salaiduma variants)**
Affected Exons (Ietekmētie eksoni)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = “Ietekmētie eksoni”)	Salaiduma varianta ietekmētie eksoni, ja piemērojams. Piemēram, 4–6 norāda, ka tika ietekmēts 4., 5. un 6. eksons.
Affected Introns (Ietekmētie introni)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = “Ietekmētie eksoni”)	Salaiduma varianta ietekmētie introni, ja piemērojams. Piemēram, 3 norāda, ka tika ietekmēts 3. introns.
Transcript (Transkripts)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = “Transkripts”)	Transkripta ID (RefSeq).
Breakpoint Start (Pārrāvuma sākums)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = “Pārrāvuma sākums”)	Novērotā salaiduma varianta pārrāvuma sākums RNS. Hromosoma:pozīcija formāts (hg19).
Breakpoint End (Pārrāvuma beigas)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = “Pārrāvuma beigas”)	Novērotā salaiduma varianta pārrāvuma beigas RNS. Hromosoma:pozīcija formāts (hg19).

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks PDF atskaitē	Lauks JSON atskaitē (relatīvais ceļš varianta JSON objektā)	Apraksts
Splice Supporting Reads (Salaiduma atbalstošie nolasījumi)	additionalInfo / (masīva vienums ar etiķetes rekvizītu = “Salaiduma atbalstošie nolasījumi”)	Salaiduma atbalstošo nolasījumu skaits .
Nav	detailedSpliceVariantData / breakPointStartChromosome	Hromosoma pārrāvuma sākumā.
Nav	detailedSpliceVariantData / breakPointStartPosition	Pārrāvuma sākuma pozīcija (hg19).
Nav	detailedSpliceVariantData / breakPointEndChromosome	Pārrāvuma beigu hromosoma .
Nav	detailedSpliceVariantData / breakPointEndPosition	Pārrāvuma beigu pozīcija (hg19).
Nav	detailedSpliceVariantData / spliceSupportingReads	Salaiduma atbalstošo nolasījumu skaits .
Nav	detailedSpliceVariantData / annotation / source	Transkripta avots (piemēram, RefSeq).
Nav	detailedSpliceVariantData / annotation / gene	Gēna simbols.
Nav	detailedSpliceVariantData / annotation / affectedExons	Salaiduma varianta ietekmētie eksoni un kopējais eksonu skaits, ja piemērojams. Piemēram, 4-6/7 norāda, ka tika ietekmēts 4., 5. un 6. eksons un ka šajā transkriptā kopā ir 7 eksoni.
Nav	detailedSpliceVariantData / annotation / affectedIntrons	Salaiduma varianta ietekmētie introni un kopējais intronu skaits, ja piemērojams. Piemēram, 3/6 norāda, ka tika ietekmēts 3. introns un ka šajā transkriptā kopā ir 6 introni.
Nav	detailedSpliceVariantData / annotation / transcript	Transkripta ID.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Paraugu lapa

Faila nosaukums: `SampleSheet.csv`

Katrai analīzei TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis analīzes modulis izveido ar komatiem atdalītu paraugu lapu (`SampleSheet.csv`). Šis fails satur parauga informāciju, kas tiek sniegta programmatūrai izpildes iestatīšanas laikā. Šajās paraugu lapās ir ietverta galvene ar informāciju par izpildi un deskriptori paraugu bibliotēkām, kas apstrādātas konkrētā plūsmas elementā (viena datu rinda katrai paraugu bibliotēkai).

⚠ UZMANĪBU!

Paraugu lapas faila izmainīšana izraisa nevēlamas sekas tālāk darbplūsmā, tostarp nepareizus rezultātus vai analīzes kļūmi.

15. tabula Parauga lapas informācija

Kolonnas nosaukums	Apraksts
Sample_ID	Parauga ID ar `-DNA`, kas pievienots DNS bibliotēkām, vai `-RNA`, kas pievienots RNS bibliotēkām.
I7_Index_ID	i7 rādītāja nosaukums. Skatiet *Illumina Adapter Sequences (dokuments nr. 1000000002694)*, lai uzzinātu, kā parauga lapas rādītāja ID parādīts attiecībā pret rādītāja ID, kas ievadīts izpildes iestatīšanas laikā.
rādītājs	i7 rādītāju secība.
I5_Index_ID	i5 rādītāja nosaukums. Skatiet *Illumina Adapter Sequences (dokuments nr. 1000000002694)*, lai uzzinātu, kā parauga lapas rādītāja ID parādīts attiecībā pret rādītāja ID, kas ievadīts izpildes iestatīšanas laikā.
index2	i5 rādītāju secība.
Sample_Type	DNS vai RNS.
Pair_ID	Parauga ID (tas pats ID tiek izmantots DNS bibliotēkai un RNS bibliotēkai no tā paša parauga).
Sample_Description	Parauga apraksts.
Tumor_Type	Audzēja veids pacientu paraugiem. Kontroles veids kontrolēm.
Sex	Dzimums (Vīrietis, Sieviete vai Nezināms).

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Kontroles izvades atskaite

Faila nosaukums: `ControlOutput.tsv`

Kontroles izvades atskaite ir ar tabulatoru sadalīts fails, kas sniedz kvalitātes kontroles informāciju par visām kontrolēm, kas tika iekļautas izpildē. TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis automātiski neanulē pacientu paraugus, pamatojoties uz kontroles paraugu rezultātiem.

Pamatojoties uz kontroles rezultātiem, skatiet *TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789)* norādījumus par izpildes derīgumu un pacienta parauga derīgumu.

Kontroles izvades atskaitē ir šādas sadaļas un ar tām saistītie lauki (izpildes ID ir iekļauts pirms pirmās sadaļas):

- **Control Types** (Kontroles veidi) — satur informāciju par katru kontroles paraugu, kas iekļauts izpildē.

16. tabula Kontroles veidi

Lauks	Apraksts
Kontroles veids	Kontroles kontroles veids . Iespējamās vērtības ietver: • DNS ārējā kontrole • DNS kontrole bez veidnes • RNS ārējā kontrole • RNS kontrole bez veidnes
Sample_ID (Parauga ID)	Kontroles Sample ID (Parauga ID). Vērtība ir (Nav izpildīta), ja šis kontroles veids netika iekļauts izpildē.
AnalysisComplete (Analīze pabeigta)	Norāde par to , vai šī kontroles analīze ir pabeigta. Iespējamās vērtības ir TRUE (Patiesa), FALSE (Kļūdaina), not applicable (Nav piemērojams).
Overall Result (Kopējais rezultāts)	Kontroles kvalitātes kontroles rezultāts. Iespējamās vērtības ietver PASS (Atbilst), FAIL (Neatbilst), N/A (Nav piemērojams).
Sensitivity Value (Jutīguma vērtība)	Kontroles aprēķinātā jutīguma vērtība. Ataino noteikto kontroles variantu attiecību pret kopējo paredzamo kontroles variantu skaitu kontroles paraugā. Attiecas tikai uz šādiem kontroles veidiem: • DNS ārējā kontrole • RNS ārējā kontrole
Sensitivity Threshold (Jutīguma slieksnis)	Minimālā jutīguma vērtība, kas nepieciešama kontrolei, lai iegūtu kvalitātes kontroles rezultātu PASS (Atbilst). Attiecas tikai uz šādiem kontroles veidiem: • DNS ārējā kontrole • RNS ārējā kontrole

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- **Analysis Details** (Analīzes informācija) — satur informāciju par analīzi.

17. tabula Analīzes informācija

Lauks	Apraksts
Report Date (Atskaites datums)	Datums, kad tika izveidota kontroles atskaite.
Report Time (Atskaites laiks)	Laiks , kad tika izveidota kontroles atskaite.
Module Version (Moduļa versija)	versija TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.
Pipeline Version (Analīzes plūsmas versija)	Analīzes plūsmas/darbplūsmas versija.
Claims Package Version (Paziņojumu pakotnes versija)	Paziņojumu pakotnes versija, kas instalēta ar TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.

- **Sequencing Run Details** (Sekvencēšanas izpildes informācija) — satur informāciju par sekvencēšanas izpildi.

18. tabula Sekvencēšanas izpildes informācija

Lauks	Apraksts
Run Name (Izpildes nosaukums)	Sekvencēšanas izpildes nosaukums .
Run Date (Izpildes datums)	sekvencēšanas izpildes datums.
Instrument ID (Instrumenta ID)	Ar sekvencēšanas instrumentu saistītais unikālais ID.
Instrument Control Software Version (Instrumenta vadības programmatūras versija)	Izpildei izmantotā NextSeq Control Software (NCS) versija.
Instrument Type (Instrumenta veids)	Sekvencēšanas instrumenta veids.
RTA Version (RTA versija)	Real-Time Analysis (RTA) programmatūras versija, kas tiek izmantota sekvencēšanas izpildei.
Reagent Cartridge Lot Number (Reaģentu kasetnes partijas numurs)	Izpildei izmantotās reaģentu kasetnes partijas numurs.

- **Analysis Status** (Analīzes statuss) — satur informāciju par to, vai analīze ir pabeigta katrai kontrolei un vai kādiem paraugiem radās kļūme programmatūras kļūdas dēļ.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

19. tabula Analīzes statuss

Lauks	Apraksts
Sample_ID	Kontroles Sample ID (Parauga ID). Vērtība ir (Not Run (Nav izpildīta)) kontroles veidam, kas netika iekļauts izpildē.
COMPLETED_ALL_STEPS	Norāda, vai kontroles paraugam ir pabeigtas visas analīzes darbības. Iespējamās vērtības ietver TRUE (Patiesa), FALSE (Kļūdaina), N/A (Nav piemērojams). Ja vērtība ir FALSE (Kļūdaina), sazinieties ar Illumina tehniskā atbalsta dienestu, lai iegūtu papildinformāciju.
FAILED_STEPS	Saraksts ar visām nesekmīgajām analīzes darbībām programmatūras kļūdas dēļ. Sazinieties Illumina ar tehniskā atbalsta dienestu, lai iegūtu papildinformāciju, ja šeit ir norādīta kāda darbība.
STEPS_NOT_EXECUTED	Saraksts ar visām neizpildītajām analīzes darbībām programmatūras kļūdas dēļ. Sazinieties Illumina ar tehniskā atbalsta dienestu, lai iegūtu papildinformāciju, ja šeit ir norādīta kāda darbība.

- **Small Variants Truth Table Results** (Mazo variantu patiesuma tabulas rezultāti) — satur informāciju par to, kuras kontroles DNS mazajiem variantiem tika noteiktas vai netika noteiktas DNS ārējā kontrolē (viena rinda katram kontroles variantam). Vērtība N/A tiek norādīta, ja DNS ārējā kontrole netika iekļauta sekvencēšanas izpildē.

20. tabula Mazo variantu patiesības tabulas rezultāti

Lauks	Apraksts
Detected (Noteikts)	Norāda, vai kontroles DNS mazais variants tika noteikts kontrolē. Iespējamās vērtības ir TRUE (Patiesa), FALSE (Kļūdaina) un N/A (Nav atbilstoši).
HGNC Gene Name (HGNC gēna nosaukums)	HUGO Gēnu nomenklatūras komitejas (HGNC) gēna simbols, kas saistīts ar kontroles DNS mazo variantu.
Chromosome (Hromosoma)	Kontroles DNS mazā varianta hromosoma.
Position (Pozīcija)	Kontroles DNS mazā varianta pozīcija (hg19) .
Reference Allele (Atsauces alēle)	Kontroles DNS mazā varianta atsauces alēle .
Alternative Allele (Alternatīva alēle)	Kontroles DNS mazā varianta alternatīva alēle.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- **Splice Variants Truth Table Results** (Salaiduma variantu patiesuma tabulas rezultāti) — satur informāciju par to, kuras kontroles RNS salaiduma variantiem tika noteiktas vai netika noteiktas RNS ārējā kontrolē (pozitīvā RNS kontrolē) (viena rinda katram kontroles variantam). Vērtība N/A tiek norādīta, ja RNS ārējā kontrole netika iekļauta sekvencēšanas izpildē.

21. tabula Salaiduma variantu patiesības tabulas rezultāti

Lauks	Apraksts
Detected (Noteikts)	Norāda, vai kontroles RNS salaidumu variants tika noteikts kontrolē. Iespējamās vērtības ir TRUE (Patiesa), FALSE (Kļūdaina) un N/A (Nav atbilstoši).
HGNC Gene Name (HGNC gēna nosaukums)	HGNC gēna simbols, kas saistīts ar kontroles RNS salaiduma variantu.
Breakpoint 1 (1. pārrāvums)	Kontroles RNS salaiduma varianta pirmā pārrāvuma hromosoma un pozīcija (hg19).
Breakpoint 2 (2. pārrāvums)	Kontroles RNS salaiduma varianta otrā pārrāvuma hromosoma un pozīcija (hg19).

- **Fusions Truth Table Results** (Saplūšanas patiesuma tabulas rezultāti) — satur informāciju par to, kuras kontroles RNS saplūšanas variantiem tika noteiktas vai netika noteiktas RNS ārējā kontrolē (pozitīvā RNS kontrolē) (viena rinda katram kontroles variantam). Vērtība N/A tiek norādīta, ja RNS ārējā kontrole netika iekļauta sekvencēšanas izpildē.

22. tabula Saplūšanu patiesības tabulas rezultāti

Lauks	Apraksts
Detected (Noteikts)	Norāda, vai kontroles RNS saplūšanas variants tika noteikts kontrolē. Iespējamās vērtības ir TRUE (Patiesa), FALSE (Kļūdaina) un N/A (Nav atbilstoši).
HGNC Gene Name 1 (1. HGNC gēna nosaukums)	HGNC gēna simbols, kas saistīts ar kontroles RNS saplūšanas varianta pirmo pārrāvumu.
HGNC Gene Name 2 (2. HGNC gēna nosaukums)	HGNC gēna simbols, kas saistīts ar kontroles RNS saplūšanas varianta otro pārrāvumu.

- **DNA NTC Library QC Metrics** (DNS NTC bibliotēkas kvalitātes kontroles rādītāji) — satur informāciju par kvalitātes kontroles parametriem, kas tika izmantoti DNS kontroles bez veidnes novērtēšanai. Statuss PASS (Atbilst) norāda, ka parametra vērtība ir apakšējās specifikācijas

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

robežas (LSL) un augšējās specifikācijas robežas (USL) diapazonā. Statuss FAIL (Neatbilst) norāda, ka parametra vērtība ir ārpus LSL vai USL diapazona. Vērtība N/A (Nav piemērojams) tiek norādīta, ja DNS kontrole bez veidnes netika iekļauta sekvencēšanas izpildē.

23. tabula DNS NTC bibliotēkas kvalitātes kontroles rādītāji

Rādītāji	Apraksts	Vienības	Kvalitātes robežlīmenis
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Eksonu fragmentu pārklājuma mediāna visām eksonu bāzēm.	Skaits	≤ 8

- **RNA NTC Library QC Metrics** (RNS NTC bibliotēkas kvalitātes kontroles rādītāji) — satur informāciju par kvalitātes kontroles parametriem, kas tika izmantoti RNS kontroles bez veidnes novērtēšanai. Statuss PASS (Atbilst) norāda, ka parametra vērtība ir apakšējās specifikācijas robežas (LSL) un augšējās specifikācijas robežas (USL) diapazonā. Statuss FAIL (Neatbilst) norāda, ka parametra vērtība ir ārpus LSL vai USL diapazona. Vērtība N/A (Nav piemērojams) tiek norādīta, ja RNS kontrole bez veidnes netika iekļauta sekvencēšanas izpildē.

24. tabula RNS NTC bibliotēkas kvalitātes kontroles rādītāji

Rādītāji	Apraksts	Vienības	Kvalitātes robežlīmenis
GENE_ABOVE_MEDIAN_CUTOFF	Gēnu skaits, kuriem deduplicētā nolasījuma dziļuma mediāna visos lokusos katram gēnam ir > 20.	Skaits	≤ 1

Parametru izvade

Faila nosaukums: `MetricsOutput.tsv`

Parametru izvade ir ar tabulatoru sadalīts fails, kas sniedz kvalitātes kontroles informāciju par pacienta paraugiem, kas tika iekļauti izpildē.

Parametru izvades fails satur šādas sadaļas un ar tām saistītos laukus:

- **Header** (Galvene) — satur vispārīgu informāciju par failu un izpildi.

25. tabula Parametru izvades faila galvene

Lauks	Apraksts
Output Date (Izvades datums)	Datums, kad šis fails tika izveidots.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Lauks	Apraksts
Output Time (Izvades laiks)	Laiks, kad šis fails tika izveidots.
Workflow Version (Darbplūsmas versija)	Analīzes plūsmas/darbplūsmas versija.
Module Version (Moduļa versija)	versija TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.
Run ID (Izpildes ID)	Sekvencēšanas izpildes ID .
Run Name (Izpildes nosaukums)	Sekvencēšanas izpildes nosaukums .

- **Run QC Metrics** (Izpildes kvalitātes kontroles parametri) — satur sekvencēšanas izpildes kvalitātes kontroles informāciju. Šī sadaļa atbilst Izpildes kvalitātes kontroles statusam TSO Comprehensive (EU) atskaitē un satur vienu rindu katram kvalitātes kontroles parametram, kas attiecas uz izpildes kvalitātes kontroles statusu. Visiem kvalitātes kontroles parametriem šajā sadaļā jābūt atbilstošiem, lai izpilde atbilstu kvalitātes kontroles prasībām. Informāciju par analīzi skatiet sadaļā *Izpildes kvalitātes kontrole*, 8. lpp. Parametru aprakstus un robežsliekšņus skatiet sadaļā *Kvalitātes kontroles parametri*, 65. lpp.

26. tabula Izpildes kvalitātes kontroles parametri

Kolonna	Apraksts
Metric (UOM) (Parametrs (mērvienība))	Kvalitātes kontroles parametra nosaukums un mērvienība.
LSL	Apakšējā specifikāciju robeža (ieskaitot).
USL	Augšējā specifikāciju robeža (ieskaitot).
Value (Vērtība)	Kvalitātes kontroles parametra vērtība.
PASS (Atbilst) / FAIL (Neatbilst)	Norāda, vai paraugs atbilst vai neatbilst kvalitātes kontroles parametram. Iespējamās vērtības ietver PASS (Atbilst), FAIL (Neatbilst) vai N/A (Nav piemērojama).

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- **Analysis Status** (Analīzes statuss) — satur informāciju par to, vai analīze pabeigta katram pacienta paraugam un vai kādiem paraugiem radās kļūme programmatūras kļūdas dēļ. Katra kolonna šajā sadaļā atbilst pacienta paraugam (parauga ID tiek izmantots kolonnas nosaukumam).

27. tabula Analīzes statuss

Lauks	Apraksts
COMPLETED_ALL_STEPS	Norāda, vai paraugam ir pabeigtas visas analīzes darbības. Iespējamās vērtības ir TRUE (Patiesa) un FALSE (Kļūdaina). Ja vērtība ir FALSE (Kļūdaina), sazinieties ar Illumina tehnisko atbalstu, lai iegūtu papildinformāciju.
FAILED_STEPS	Saraksts ar visām nesekmīgajām analīzes darbībām programmatūras kļūdas dēļ. Sazinieties Illumina ar tehniskā atbalsta dienestu, lai iegūtu papildinformāciju, ja šeit ir norādīta kāda darbība.
STEPS_NOT_EXECUTED	Saraksts ar visām neizpildītajām analīzes darbībām programmatūras kļūdas dēļ. Sazinieties Illumina ar tehniskā atbalsta dienestu, lai iegūtu papildinformāciju, ja šeit ir norādīta kāda darbība.

- **QC Metrics Sections for Patient Samples** (Pacientu paraugu kvalitātes kontroles parametru sadaļas) — sadaļa ir iekļauta katram kvalitātes kontroles veidam, ko izmanto pacientu paraugiem. Tālāk tabulā ir norādīts, kur kvalitātes kontroles statuss TSO Comprehensive (EU) atskaitē atbilst sadaļai.

28. tabula Kvalitātes kontroles parametru sadaļas pacientu paraugiem

Sadaļa	Apraksts	Atbilstošā kvalitātes kontroles kategorija TSO Comprehensive (EU) pārskatā
DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles parametri	Kvalitātes kontroles parametri , ko izmanto kā derīguma kritērijus DNS paraugu bibliotēkām. Informāciju par analīzi skatiet sadaļā *DNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole*, 13. lpp. Parametru aprakstus un robežsliekšņus skatiet sadaļā *Kvalitātes kontroles parametri*, 65. lpp.	DNS bibliotēkas kvalitātes kontrole

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Sadaļa	Apraksts	Atbilstošā kvalitātes kontroles kategorija TSO Comprehensive (EU) pārskatā
DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles parametri mazo variantu nosaukšanai un TMB	Kvalitātes kontroles parametri, ko izmanto kā derīguma kritērijus mazajiem variantiem un TMB DNS cieto FFPE paraugu bibliotēkā. Informāciju par analīzi skatiet sadaļā *DNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole*, 13. lpp. Parametru aprakstus un robežsliekšņus skatiet sadaļā *Kvalitātes kontroles parametri*, 65. lpp.	DNS mazo variantu un TMB kvalitātes kontrole
DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles parametri MSI	Kvalitātes kontroles parametri , ko izmanto kā derīguma kritērijus MSI DNS cieto FFPE paraugu bibliotēkā. Informāciju par analīzi skatiet sadaļā *DNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole*, 13. lpp. Parametru aprakstus un robežsliekšņus skatiet sadaļā *Kvalitātes kontroles parametri*, 65. lpp.	DNS MSI kvalitātes kontrole
DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles parametri CNV	Kvalitātes kontroles parametri , ko izmanto kā derīguma kritērijus gēnu amplifikācijai DNS cieto FFPE paraugu bibliotēkā. Informāciju par analīzi skatiet sadaļā *DNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole*, 13. lpp. Parametru aprakstus un robežsliekšņus skatiet sadaļā *Kvalitātes kontroles parametri*, 65. lpp.	DNA Copy Number Variant QC (DNS variantu kopiju skaita kvalitātes kontrole)
DNS paplašinātie parametri	DNS paplašinātie parametri ir paredzēti tikai informatīviem nolūkiem un tieši nenorāda DNS bibliotēku kvalitāti. Informāciju par analīzi skatiet sadaļā *DNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole*, 13. lpp. Parametru aprakstus skatiet sadaļā *DNS paplašinātie parametri*, 70. lpp.	Nav

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Sadaļa	Apraksts	Atbilstošā kvalitātes kontroles kategorija TSO Comprehensive (EU) pārskatā
RNS bibliotēkas kvalitātes kontroles parametri	Kvalitātes kontroles parametri , ko izmanto kā derīguma kritērijus RNS paraugu bibliotēkām. Informāciju par analīzi skatiet sadaļā *RNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole*, 16. lpp. Parametru aprakstus un robežsliekšņus skatiet sadaļā *Kvalitātes kontroles parametri*, 65. lpp.	RNS bibliotēkas kvalitātes kontrole
RNS paplašinātie parametri	RNS paplašinātie parametri ir paredzēti tikai informatīviem nolūkiem un tieši nenorāda RNS bibliotēku kvalitāti. Informāciju par analīzi skatiet sadaļā *RNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole*, 16. lpp. Parametru aprakstus un robežsliekšņus skatiet sadaļā *RNS paplašinātie parametri*, 71. lpp.	Nav

Katrā sadaļā ir šādas kolonnas:

- Metric (UOM) (Parametrs (mērvienība)) — kvalitātes kontroles parametra nosaukums un mērvienība.
- LSL — apakšējā specifikāciju robeža (ieskaitot).
- USL — augšējā specifikāciju robeža (ieskaitot).
- Viena kolonna katram paraugam (nosaukta ar parauga ID).

Katrā sadaļā ir šādas rindas:

- Viena rinda katram kvalitātes kontroles parametram.
- PASS (Atbilst)/FAIL (Neatbilst) — norāda, vai paraugs atbilst vai neatbilst kvalitātes kontroles veidam. Statuss PASS (Atbilst) norāda, ka parauga parametru vērtības ir LSL un USL diapazonā. Statuss FAIL (Neatbilst) norāda, ka viena vai vairākas parauga parametra vērtības ir ārpus LSL vai USL diapazona. Šī rinda nav iekļauta DNS paplašinātajiem parametriem vai RNS paplašinātajiem parametriem.

- **Notes** (Piezīmes) — ietver piezīmju sarakstu, kurā aprakstīts faila saturs.

Maza sekvencēšanas dziļuma atskaite

Faila nosaukums: `{SAMPLE_ID}_LowDepthReport.tsv`

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Zema dziļuma atskaite ir ar tabulatoru sadalīts fails un izveidots katram pacienta paraugam. Failā ir iekļauts genoma pozīciju diapazonu saraksts ar kopējo sekvencēšanas dziļumu < 100 un kuram nav noteikts caurlaidīgais variants. Šīm pozīcijām ir nepietiekams sekvencēšanas dziļums, lai izslēgtu mazā varianta klātbūtni. Pozīcijas bloka sarakstā ir izslēgtas no atskaites.

Atskaites atkārtotas ģenerēšanas laikā maza sekvencēšanas dziļuma atskaite netiek atjaunota.

Maza sekvencēšanas dziļuma atskaite satur šādas sadaļas un ar tām saistītos laukus:

- **Header** (Galvene) — satur vispārīgu informāciju par failu un izpildi.

29. tabula Header Information (Galvenes informācija)

Lauks	Apraksts
Sample ID (Parauga ID)	Pacienta parauga parauga ID.
Report Date (Atskaites datums)	Datums, kad tika izveidota maza sekvencēšanas dziļuma atskaite.
Run ID (Izpildes ID)	Sekvencēšanas izpildes ID .
Run Date (Izpildes datums)	sekvencēšanas izpildes datums.
Knowledge Base Version (Zināšanu bāzes versija)	Zināšanu bāzes versija, kas bija instalēta, kad tika izveidota maza sekvencēšanas dziļuma atskaite.
Knowledge Base Published Date (Zināšanu bāzes publicēšanas datums)	Datums, kas saistīts ar zināšanu bāzi, kas bija instalēta, kad tika izveidota maza sekvencēšanas dziļuma atskaite.
Local Run Manager Module version (Local Run Manager moduļa versija)	versija TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.

- **Genomic Range List** (Genoma diapazonu saraksts) — ietver genoma pozīciju diapazonu sarakstu ar mazu dziļumu. Vienlaicīgās genoma pozīcijas ar mazu dziļumu, kas aptver tos pašus gēnus, tiek apvienotas vienā rindā.

30. tabula Genomisko diapazonu saraksts

Kolonna	Apraksts
Chrom	Hromosoma.
Start	Sākuma pozīcija (hg19).
End	Beigu pozīcija (hg19).
Gene	Viens vai vairāki gēna simboli, kas pārklājas ar genoma diapazonu, pamatojoties uz zināšanu bāzē iekļauto RefSeq datu bāzi.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Izvades mapes struktūra

Šajā sadaļā ir aprakstīts katras izvades mapes saturs, kas ģenerēts analīzes laikā.

- IVD
  - IVD_Reports
    - `{SampleID}_TSOCompEUModule_KB{version}_Report.pdf`—TSO Comprehensive (EU) atskaite (PDF formātā) katram pacienta paraugam
    - `{SampleID}_TSOCompEUModule_KB{version}_Report.json`—TSO Comprehensive (EU) atskaite (JSON formātā) katram pacienta paraugam
    - `{SampleID}_LowDepthReport.tsv`— maza dziļuma atskaite katram pacienta paraugam
    - `MetricsOutput.tsv` — parametru izvade
    - `ControlOutput.tsv` — kontroles izvades atskaite
- **Logs_Intermediates** — žurnālu un starpposma faili, kas ģenerēti analīzes plūsmas/darbplūsmas laikā. Starpposma faili ir paredzēti tikai problēmu novēršanai. Starpposma failos ietverto informāciju nav paredzēts izmantot klīniskās ziņošanas vai pacientu pārvaldības nolūkos. Nav pierādīta jebkuru šajos failos identificēto variantu veiktspēja, izņemot apstiprinātos variantus. Apstiprinātie varianti ir varianti ar pierādītiem veiktspējas raksturlielumiem. Katra mape ir viena analīzes plūsmas/darbplūsmas darbība. TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis apstrādes laikā paraugu ID mapju nosaukumiem pievieno RNS vai DNS.

Analīzes rezultātu skatīšana

1. Atlasiet izpildes nosaukumu no Local Run Manager rīku paneļa.
2. Cilnē Run Overview (Izpildes pārskats) pārskatiet sekvencēšanas izpildes parametrus.
3. Lai mainītu analīzes datu faila atrašanās vietu turpmākai atlasītās izpildes atkārtotai ievietošanai rindā, atlasiet **Edit** (Rediģēt) un pēc tam rediģējiet izvades izpildes mapes faila ceļu.
   Faila ceļš, kas ved uz izvades izpildes mapi, ir rediģējams. Izvades izpildes mapes nosaukumu nevar mainīt.
4. **[Pēc izvēles]** Atlasiet **Copy to Clipboard** (Kopēt starpliktuvē) ikonu, lai kopētu izpildes mapes faila ceļu.
5. Atlasiet cilni Sequencing Information (Sekvencēšanas informācija), lai pārskatītu izpildes parametrus un informāciju par palīgmateriāliem.
6. Atlasiet cilni Samples & Results (Paraugi un rezultāti), lai skatītu analīzes pārskatu.
   - Ja analīze tika atkārtota, atlasiet atbilstošo analīzi no nolaižamā saraksta Select Analysis (Atlasīt analīzi).
7. **[Pēc izvēles]** Atlasiet **Copy to Clipboard** (Kopēt starpliktuvē) ikonu, lai kopētu analīzes mapes faila ceļu.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Paraugi un rezultāti

Ekrānā Samples & Results (Paraugi un rezultāti) tiek parādīti analīzes rezultāti, kas saistīti ar atlasīto izpildi, un tiek sniegta iespēja atkārtoti analizēt izpildi ar citiem parametriem. Tabulā ekrāna augšdaļā norādīts pašreiz atlasītās analīzes izpildes sākuma datums un izpildes veids (sākotnējā analīze, atkārtoti rindā ievietota analīze vai atskaites atkārtota ģenerēšana).

Izpildes līmeņa parametri

Ekrāna Samples & Results (Paraugi un rezultāti) sadaļā Run Level Metrics (Izpildes līmeņa parametri) tiek parādīts izpildes kvalitātes kontroles parametru statuss PASS (Atbilst) vai FAIL (Neatbilst) katram izpildes kvalitātes kontroles parametram. Izpildes kvalitātes kontroles parametru statusi tiek iegūti no faila `MetricsOutput.tsv` (skatiet sadaļu *Parametru izvade*, 49. lpp). Parametru aprakstus un robežsliekšņus skatiet sadaļā *Kvalitātes kontroles parametri*, 65. lpp.

Kontroles

Kontroles ir norādītas TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis ekrānā Run Setup (Izpildes iestatīšana). Rezultāti paraugiem, kas apzīmēti kā kontroles, tiek parādīti ekrāna Samples & Results (Paraugi un rezultāti) sadaļā Controls (Kontroles). Sadaļā Controls (Kontroles) tiek parādītas tālāk norādītās kolonnas katram paraugam, kas apzīmēts kā kontrole.

- **Sample ID (Parauga ID)**
- **Type** (Tips) — kontroles veids. Iespējamās vērtības ir DNA External Control (DNS ārēja kontrole), DNA No-Template Control (DNS kontrole bez veidnes), RNA External Control (RNS ārēja kontrole) un RNA No-Template Control (RNS kontrole bez veidnes). Instalētā zināšanu bāze neietekmē pieejamos kontroles veidus.
- **Analysis Complete?** (Vai analīze pabeigta?) — iespējamās vērtības ir TRUE (Patiesi) un FALSE (Kļūdaini). Kontrolēm, kas kolonnā Analysis Complete? (Vai analīze pabeigta?) atzīmētas kā TRUE (Patiesi), ir izpildīta kontroles analīze. Ja kontrole ir atzīmēta kā FALSE (Kļūdaini), ir radusies programmatūras kļūda. Lai iegūtu papildinformāciju, sazinieties ar Illumina tehniskā atbalsta dienestu.
- **Outcome** (Rezultāts) — iespējamās vērtības ir PASS (Atbilst) un FAIL (Neatbilst). DNS un RNS kontroles tiek vērtētas neatkarīgi. Rezultātu vērtību interpretāciju skatiet tālāk tabulā.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Kontroles veids	Rezultāts	Interpretācija
DNS bez veidnes	PASS (Atbilst)	Nav norādīts, ka bibliotēkās ir savstarpējā piesārņošana.
	FAIL (Neatbilst)	Norādīts, ka bibliotēkās ir savstarpējā piesārņošana. DNS paraugi bibliotēkas sagatavošanas notikumā un visās saistītajās sekvencēšanas izpildēs nav derīgi.
RNS bez veidnes	PASS (Atbilst)	Nav norādīts, ka bibliotēkās ir savstarpējā piesārņošana.
	FAIL (Neatbilst)	Norādīts, ka bibliotēkās ir savstarpējā piesārņošana. RNS paraugi bibliotēkas sagatavošanas notikumā un visās saistītajās sekvencēšanas izpildēs nav derīgi.
DNS ārējā	PASS (Atbilst)	Konstatēti paredzētie varianti.
	FAIL (Neatbilst)	Variantu noteikšanas specifikācijas nav izpildītas, un DNS paraugi sekvencēšanas izpildē nav derīgi.
RNS ārējā	PASS (Atbilst)	Konstatēti paredzētie varianti.
	FAIL (Neatbilst)	Variantu noteikšanas specifikācijas nav izpildītas, un RNS paraugi sekvencēšanas izpildē nav derīgi.

Parauga līmeņa parametri

Ekrāna Samples & Results (Paraugi un rezultāti) sadaļa Sample Level Metrics (Paraugu līmeņa parametri) parāda kvalitātes kontroles informāciju par pacientu paraugiem, kas tika iekļauti izpildē. Pacienta parauga kvalitātes kontroles rezultāti tiek iegūti no faila `MetricsReport.tsv` (skatiet sadaļu *Parametru izvade*, 49. lpp). Sadaļā Sample Level Metrics (Parauga līmeņa parametri) ir redzamas šādas kolonnas katram pacienta paraugam:

- **Sample** (Paraugs) — parauga ID.
- **Analysis Complete?** (Vai analīze pabeigta?) — iespējamās vērtības ir TRUE (Patiesi) un FALSE (Kļūdaini). Paraugiem, kas kolonnā Analysis Complete? (Vai analīze pabeigta?) atzīmēti kā TRUE (Patiesi), analīze ir veiksmīgi izpildīta. Ja paraugs šajā kolonnā ir atzīmēts kā FALSE (Kļūdaini), ir radusies programmatūras kļūda. Lai iegūtu papildinformāciju, sazinieties ar Illumina tehniskā atbalsta dienestu.
- **DNA Library QC** (DNS bibliotēkas kvalitātes kontrole) — iespējamās vērtības ir PASS (Atbilst) un FAIL (Neatbilst). Norāda, vai paraugs atbilst vai neatbilst DNS bibliotēkas kvalitātes kontrolei, kas attiecas uz sekvencēto DNS bibliotēku. Atbilst DNS bibliotēkas kvalitātes kontrolei TSO Comprehensive (EU) atskaitē. Ja DNS bibliotēka nav sekvencēta vai izpildes kvalitātes kontroles vērtība ir FAIL (Neatbilst), tiek parādīta defise (–).

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- **DNS varianti un biomarķieri (DNA Variants and Biomarkers)**
  - **Small Variants and TMB** (Mazie varianti un TMB) — iespējamās vērtības ir PASS (Atbilst) un FAIL (Neatbilst). Norāda, vai paraugs atbilst vai neatbilst kvalitātes kontrolei mazajiem variantiem un TMB DNS cieto FFPE bibliotēkā. Atbilst DNS mazo variantu un TMB kvalitātes kontrolei TSO Comprehensive (EU) atskaitē. Ja DNS bibliotēka nav sekvencēta, izpildes kvalitātes kontroles vērtība ir FAIL (Neatbilst) vai DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles vērtība ir FAIL (Neatbilst), tiek parādīta defise (–).
  - **MSI** — iespējamās vērtības ir PASS (Atbilst) un FAIL (Neatbilst). Norāda, vai paraugs atbilst vai neatbilst kvalitātes kontrolei MSI DNS bibliotēkā. Atbilst DNS MSI kvalitātes kontrolei TSO Comprehensive (EU) atskaitē. Ja DNS cieto FFPE bibliotēka nav sekvencēta, izpildes kvalitātes kontroles vērtība ir FAIL (Neatbilst) vai DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles vērtība ir FAIL (Neatbilst), tiek parādīta defise (–).
  - **CNV** — iespējamās vērtības ir PASS (Atbilst) un FAIL (Neatbilst). Norāda, vai paraugs atbilst vai neatbilst kvalitātes kontrolei gēnu amplifikācijām DNS cieto FFPE bibliotēkā. Atbilst DNS varianta kopiju skaita kvalitātes kontrolei TSO Comprehensive (EU) atskaitē. Ja DNS cieto FFPE bibliotēka nav sekvencēta, izpildes kvalitātes kontroles vērtība ir FAIL (Neatbilst) vai DNS bibliotēkas kvalitātes kontroles vērtība ir FAIL (Neatbilst), tiek parādīta defise (–).
- **RNA Library QC** (RNS bibliotēkas kvalitātes kontrole) — iespējamās vērtības ir PASS (Atbilst) un FAIL (Neatbilst). Norāda, vai paraugs atbilst vai neatbilst RNS bibliotēkas kvalitātes kontrolei, kas attiecas uz sekvencēto RNS cieto FFPE bibliotēku. Atbilst RNS bibliotēkas kvalitātes kontrolei TSO Comprehensive (EU) atskaitē. Ja RNS bibliotēka nav sekvencēta vai izpildes kvalitātes kontroles vērtība ir FAIL (Neatbilst), tiek parādīta defise (–).

Atskaites atkārtota ģenerēšana

Atskaites atkārtota ģenerēšana ļauj atkārtoti ģenerēt vienu vai vairākas atskaites, neatkārtojot visas sekundārās analīzes darbības.

Atskaites atkārtota ģenerēšana ir daudz ātrāka nekā pilna analīzes atkārtota ievietošana rindā, bet tai ir citas funkcijas:

- **Scope** (Tvērums) — atskaites atkārtota ģenerēšana atjauno TSO Comprehensive (EU) atskaiti, bet izlaiž dažas analīzes darbības. Jūs varat mainīt dzimumu vai audzēja veidu vienam vai vairākiem paraugiem vai instalēt jaunu zināšanu bāzi, lai izveidotu jaunu atskaiti, kas atspoguļo šīs izmaiņas. Kontroles paraugus nevar atlasīt pārskata reģenerācijai. Katrs paraugs ir manuāli jāatlasa atskaites atkārtotai ģenerēšanai, bet analīzes atkārtota ievietošana rindā automātiski atlasa visus paraugus pēc noklusējuma. Atsevišķus paraugus var izņemt no analīzes atkārtoti ievietojot rindā.
- **Analysis run failure** (Analīzes izpildes kļūme) — atskaites atkārtotai ģenerēšanai ir nepieciešama veiksmīga analīzes izpilde kā ievade, savukārt analīzes atkārtotu ievietošanu rindā var izmantot gadījumos, kad analīze nav izdevusies.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

- **Rediģējamie lauki** — atskaites atkārtota ģenerēšana ļauj mainīt laukus Sex (Dzimums) un Tumor Type (Audzēja veids), savukārt analīzes atkārtota ievietošana rindā ļauj mainīt jebkuru no izpildes iestatīšanas laikā atlasītajiem laukiem.
- **TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis versija** — atskaites reģenerācijai nepieciešama veiksmīga analīze no TruSight Oncology Comprehensive (EU) analīzes modulis v2.3 vai jaunākas versijas. Analīzes atkārtotu ievietošanu rindā var uzsākt, izmantojot analīzi no jebkuras iepriekšējās TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis analīzes moduļa versijas.
- **TSO Comprehensive (EU) KB versija** — ziņojuma reģenerācijai nepieciešama veiksmīga analīze, izmantojot zināšanu bāzi ar atbilstošu RefSeq datu bāzes versiju.
- **Run Input Settings** (Izpildes ievades iestatījumi) — atskaites atkārtotas ģenerēšanas izpildes ievades tiek automātiski iestatītas uz vērtībām no pēdējās sekmīgās sekundārās analīzes izpildes. Analīzes atkārtotas ievietošanas rindā izpildes ievades tiek automātiski iestatītas uz vērtībām no pēdējā analīzes mēģinājuma (tostarp neveiksmīgām analīzes izpildēm).

Šī funkcija ir pieejama tikai Local Run Manager administratora lietotājiem vai lietotājam, kas nav administratori, bet kuriem ir piešķirtas atļaujas analīzes atkārtotai ievietošanai rindā. Papildinformāciju par Local Run Manager lietotāja pārvaldību skatiet *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide (documents Nr. 1000000009513)*.

Atskaites atkārtota ģenerēšana vai analīzes atkārtota ievietošana rindā

1. Izpildes rīku panelī atrodiet izpildi ar statusu Analysis Completed (Analīze pabeigta). Atlasiet vertikālu trīs punktu ikonu un atlasiet **Requeue** (Atkārtoti ievietot rindā).
   Lai analīzi atkārtoti ievietotu rindā, ir nepieciešams atkārtoti saistīt izpildes, kas ir izdzēstas no vietējās pagaidu mapes. Papildinformāciju par Local Run Manager lietotāja pārvaldību skatiet *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide (documents Nr. 1000000009513)*.
2. Uznirstošajā logā Requeue Analysis (Analīzes atkārtota ievietošana rindā) atlasiet **Edit Setup** (Rediģēt iestatīšanu).
3. Izmantojiet nolaižamo izvēlni ekrāna Requeue Analysis (Analīzes atkārtota ievietošana rindā) augšpusē, lai atlasītu atskaites atkārtotu ģenerēšanu vai pilnu analīzes atkārtotu ievietošanu rindā.

PIEZĪME Pirms izpildes saglabāšanas vienmēr pārskatiet katra parauga izpildes ievades. Atskaites atkārtotas ģenerēšanas izpildes ievades tiek automātiski iestatītas uz vērtībām no pēdējās sekmīgās sekundārās analīzes izpildes.

4. Paraugi no iepriekš pabeigtās izpildes tiek parādīti tabulā. Izmantojiet pogas **+** tabulas labajā pusē, lai atzīmētu vēlamos paraugus atskaites atkārtotai ģenerēšanai. Visiem izpildes paraugiem pēc

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

noklusējuma ir izslēgta atskaites atkārtota ģenerēšana, un tie ir jāpievieno individuāli. Atskaites atkārtota ģenerēšana nav pieejama paraugiem, kas sākotnēji tika analizēti kā kontroles, kurām nepieciešama pilnīga analīzes atkārtota ievietošana rindā.

5. Kad visi nepieciešamie paraugi ir atzīmēti atskaites atkārtotai ģenerēšanai, atlasiet **Requeue Analysis** (Atkārtoti ievietot analīzi rindā).

Atskaites atkārtotas ģenerēšanas rezultātu skatīšana

Atkārtoti ģenerētās atskaites paraugiem, kam atzīmēta atskaites atkārtota ģenerēšana, var skatīt kopā ar citām pabeigtām analīzēm TruSight Oncology Comprehensive (EU) analīzes modulis ekrānā Samples and Runs (Paraugi un izpildes). Atskaites, kas izveidotas, izmantojot atskaites atkārtotu ģenerēšanu, ekrāna Samples and Runs (Paraugi un izpildes) augšpusē laukā Analysis Type (Analīzes veids) tiek atzīmētas kā Report Regeneration (Atskaites atkārtota ģenerēšana).

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Problēmu novēršana

Nākamajā tabulā ir sniegts saraksts ar programmatūras problēmām, ar kurām var saskarties, izmantojot TSO Comprehensive (EU) analīzes programmatūru. Tas ietver iespējamo problēmas cēloni un ieteicamo rīcību.

Novērotā problēma vai neveiksmīga darbība	Iespējamais iemesls	Ieteicamā rīcība
Kļūdas ziņojums analīzes kopēšanas posmā: `Local output file path exceeds the 260-character limit` (Vietējā izvades faila ceļš pārsniedz 260 rakstzīmju ierobežojumu).	Instrumentam konfigurētais izvades direktorija ceļš pārsniedz 40 rakstzīmes.	Modificējiet izvades direktorija ceļu uz 40 vai mazāk rakstzīmēm. Atkārtojiet analīzi.
Noildzes problēma neļauj sākt analīzi.	Vairāki Chromium pārlūkprogrammas logi ir atvērti, lai piekļūtu TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.	Aizveriet atsevišķās pārlūkprogrammas sesijas. Izmantojiet NOS saskarni, lai piekļūtu TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.
Neatļautas piekļuves izņēmuma paziņojums	Vairāki Chromium pārlūkprogrammas logi ir atvērti, lai piekļūtu TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.	Aizveriet atsevišķās pārlūkprogrammas sesijas. Izmantojiet NOS saskarni, lai piekļūtu TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis.
Kļūdas paziņojums: `Analysis Unsuccessful (Analīze nesekmīga)`	Instrumentam konfigurētais izvades direktorija ceļš pārsniedz 40 rakstzīmes.	Modificējiet izvades direktorija ceļu uz 40 vai mazāk rakstzīmēm. Atkārtojiet analīzi.
Kļūdas paziņojums: `Analysis Crashed (Analīze neizdevās)`	Savienojuma noildzes	Atkārtojiet analīzi.

Kad parauga atskaite norāda, ka parauga analīze neizdevās programmatūras kļūdas dēļ, novērsiet problēmu, pamatojoties uz konkrēto neveiksmīgo darbību. Mapē IVD_Reports `MetricsOutput.tsv` sadaļā FAILED_STEPS (Neizpildītās darbības) ir norādīta konkrētā analīzes darbība, kas netika izpildīta. Izmantojiet tālāk norādīto tabulu, lai novērstu problēmas darbplūsmā.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Novērotā problēma vai neveiksmīga darbība	Iespējamais iemesls	Ieteicamā rīcība
FastqValidation vai FastqDownsample	Nepareizs vai neeksistējošs rādītājs, kā rezultātā paraugam nav nolasījumu.	Ja ir aizdomas par nepareizu rādītāju, atkārtojiet analīzi, atlasot pareizo rādītāja identifikatoru. Pretējā gadījumā atkārtojiet TSO Comprehensive (EU) darbplūsmu ar jaunu nukleīnskābes parauga ekstrakciju saskaņā ar *TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789)*.
FusionCalling	Iespējamie cēloņi ir šādi: • Sliktas kvalitātes paraugs (nepietiekama neskarta RNS) • Nepietiekama RNS ievade • Izmantošanas kļūda TSO Comprehensive (EU) darbplūsmas laikā • Paraugam piešķirts nepareizs rādītājs	Atkārtojiet TSO Comprehensive (EU) darbplūsmu saskaņā ar *TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789)*.

Par visām citām darbībām, kas norādītas kā neizpildītas, sazinieties ar Illumina tehniskā atbalsta dienestu.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

A pielikums. Kvalitātes kontroles parametru plūsmkarte

Tālāk redzamajā plūsmkartē ir aprakstīti kvalitātes kontroles parametri, kas uzskaitīti TSO Comprehensive (EU) atskaitē. Ja izpildes kvalitātes kontrole neizdodas, citas kvalitātes kontroles darbības netiek novērtētas un visas tiek atzīmētas kā N/A (Nav piemērojama). Ja DNS vai RNS nav sekvencētas vai nav izturēta bibliotēkas kvalitātes kontrole, tad visi atbilstošo variantu veidi netiek iekļauti palīgdiagnostikas vai audzēja profilēšanas rezultātos. DNS bibliotēkas kvalitātes kontrole veic piesārņojuma novērtējumu. Ja tā netiek izturēta, pakārtotie DNS kvalitātes kontroles rādītāji (DNS MSI kvalitātes kontrole, DNS mazo variantu un TMB kvalitātes kontrole un DNS CNV kvalitātes kontrole) tiek atzīmēti kā N/A (Nav piemērojama). Lai iegūtu papildinformāciju, skatiet šādas sadaļas un tabulas:

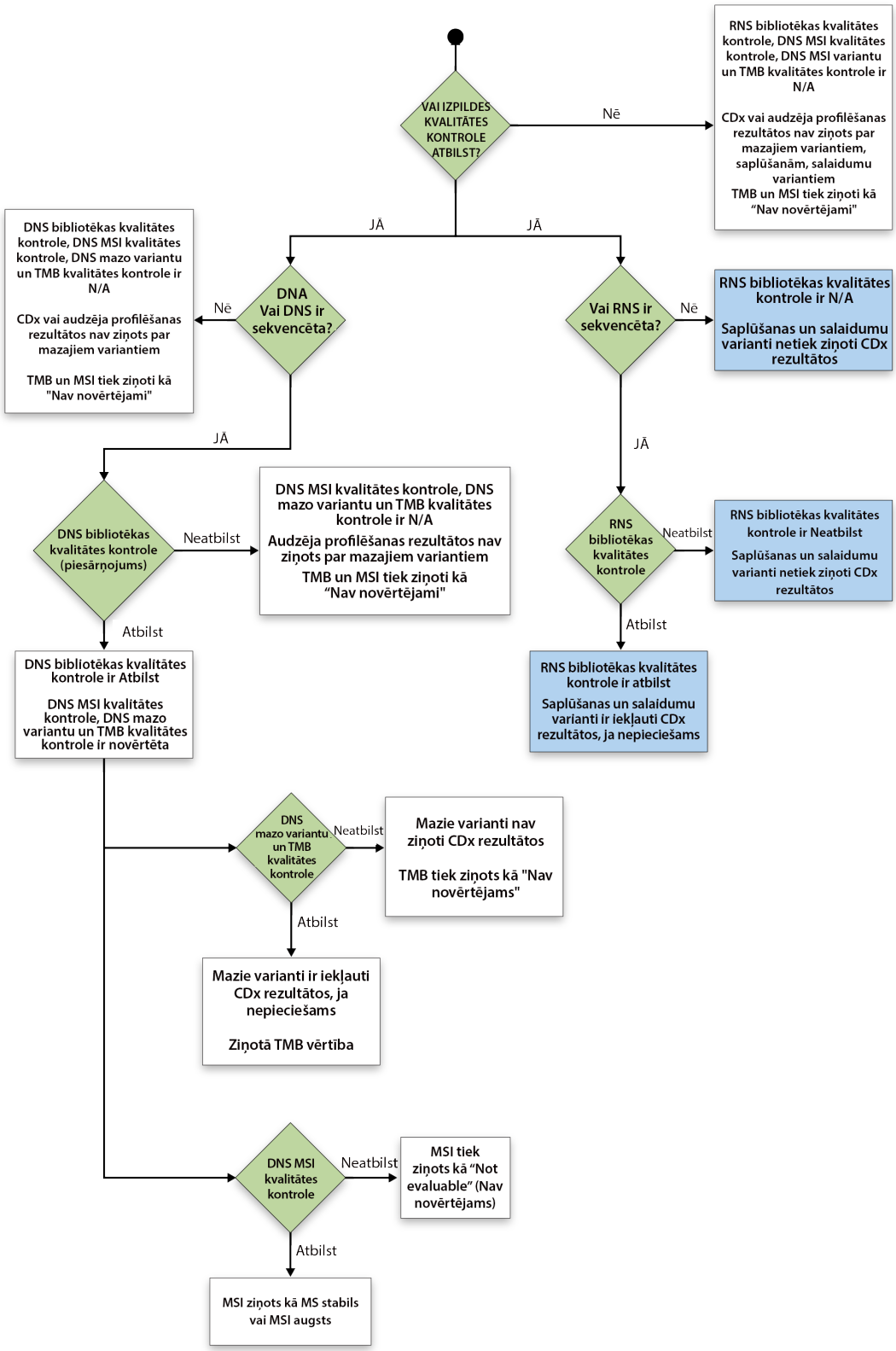
- *Analīzes metodes*, 8. lpp
- *TruSight Oncology Comprehensive (EU) atskaite*, 20. lpp
- *Izpildes kvalitātes kontroles parametri*, 50. lpp
- *DNS paraugu bibliotēku kvalitātes kontrole*, 13. lpp
- *Parauga līmeņa parametri*, 57. lpp
- *B pielikums. Kvalitātes kontroles parametri*, 65. lpp

Plūsmkarte neatspoguļo kontroles. Kontroles paraugu rezultāti neietekmē kvalitātes kontroles rādītājus TSO Comprehensive (EU) PDF vai JSON atskaitē. Kontroles kļūme atceļ paraugu rezultātus atsevišķi no kvalitātes kontroles rezultātiem, kā aprakstīts *TruSight Oncology Comprehensive (EU) atskaite*, 20. lpp. Kontroļu lietošana ir aprakstīta sadaļā *Kontroles*, 5. lpp. Papildinformāciju par kontrolēm skatiet *TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789)*.

Plūsmkarte neatspoguļo pozīcijas līmeņa kvalitātes kontroles rezultātus. Šie rezultāti ir daļa no palīgdiagnostikas kvalitātes kontroles rezultātiem, kas aprakstīti sadaļā *Palīgdiagnostikas kvalitātes kontrole*, 32. lpp. Audzēja profilēšanas sadaļas pozīcijas līmeņa kvalitātes kontroles rezultāti ir sniegti maza sekvencēšanas dziļuma atskaitē (skatīt sadaļu *Maza sekvencēšanas dziļuma atskaite DNS paraugu bibliotēkām*, 13. lpp.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

2. attēls QC mērījumu rādītāju plūsmkarte



TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

B pielikums. Kvalitātes kontroles parametri

Kvalitātes kontroles parametri

31. tabula TSO Comprehensive atskaites rezultātu kvalitātes kontroles parametri

Izvades veids	Rādītāji	Specifikācija	Apraksts	Specifikāciju kļūmes ietekme*
Sekvencēšanas izpilde	PCT_PF_READS (%)	≥ 80,0	Nolasījumu procentuālā daļa, kas atbilst filtram (PF).	Ja sekvencēšanas izpilde ir nederīga, nevienam paraugam izpildes laikā netiek ziņoti rezultāti.
	PCT_Q30_R1 (%)	≥ 80,0	1. nolasījuma vidējais bāzu noteikšanas gadījumu procentuālais īpatsvars ar kvalitātes rādītāju Q30 vai augstāku.	
	PCT_Q30_R2 (%)	≥ 80,0	2. nolasījuma vidējais bāzu noteikšanas gadījumu procentuālais īpatsvars ar kvalitātes rādītāju Q30 vai augstāku.	

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Izvades veids	Rādītāji	Specifikācija	Apraksts	Specifikāciju kļūmes ietekme*
DNS bibliotēkas	CONTAMINATION_SCORE	≤ 3106 VAI > 3106 un P_VALUE ≤ 0,049	Parametrs, kurā novērtēta piesārņojuma iespējamība, izmantojot kopējo variantu VAF. Piesārņojuma rezultāts ir balstīts uz VAF SNP izkliedi. Piesārņojuma P vērtība, ko izmanto, lai novērtētu ļoti pārkārtotus genomus, ir piemērojama tikai tad, ja piesārņojuma rādītājs pārsniedz augšējo robežvērtību.	Netiek ziņoti DNS rezultāti.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Izvades veids	Rādītāji	Specifikācija	Apraksts	Specifikāciju kļūmes ietekme*
	MEDIAN_INSERT_SIZE (bp)	≥ 70	Parauga fragmentu garuma mediāna.	Netiek ziņoti TMB vai mazo DNS variantu rezultāti.
	MEDIAN_EXON_COVERAGE (skaits)	≥ 150	Eksonu fragmentu pārklājuma mediāna visām eksonu bāzēm.	
	PCT_EXON_50X (%)	≥ 90,0	Eksonu bāzes ar 50X fragmenta pārklājumu procentuālā daļa.	
	USABLE_MSI_SITES (skaits)	≥ 40	MSI vietu skaits, kas izmantojams MSI noteikšanai (mikrosatelītu vietu skaits ar pietiekami plašu nolasījumu skaitu, lai identificētu mikrosatelītu nestabilitāti).	Netiek ziņoti MSI rezultāti.
	COVERAGE_MAD (skaits)	≤ 0,210	Absolūto noviržu mediāna no katra CNV mērķa reģiona normalizētā skaita mediānas.	Netiek ziņoti gēnu amplifikācijas rezultāti.
	MEDIAN_BIN_COUNT_CNV_TARGET (skaits)	≥ 1,0	Neapstrādāta binārā skaita mediāna katram CNV mērķim.	

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Izvades veids	Rādītāji	Specifikācija	Apraksts	Specifikāciju kļūmes ietekme*
RNS bibliotēkas	MEDIAN_INSERT_SIZE (bp)	≥ 80	Parauga fragmentu garuma mediāna.	Netiek ziņoti saplūšanas vai salaiduma varianta rezultāti.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Izvades veids	Rādītāji	Specifikācija	Apraksts	Specifikāciju kļūmes ietekme*
	MEDIAN_CV_GENE_500X (koeficients)	≤ 0,93	MEDIAN_CV_GENE_500X ir pārklājuma viendabīguma mērījums. Katram gēnam ar vismaz 500x pārklājumu tiek aprēķināts pārklājuma variācijas koeficients visā gēna garumā. Šis parametrs ir šo vērtību mediāna. Augsta vērtība norāda uz augstu variāciju līmeni un norāda uz problēmu bibliotēkas sagatavošanā, piemēram, zema līmeņa parauga ievadi un/vai zondes izvilkšanas problēmām. Šis parametrs tiek aprēķināta, izmantojot visus nolasījumus (ieskaitot nolasījumus, kas atzīmēti kā dublikāti).	

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Izvades veids	Rādītāji	Specifikācija	Apraksts	Specifikāciju kļūmes ietekme*
	TOTAL_ON_ TARGET_READS (skaits)	≥ 9 000 000	Kopējais nolasījumu skaits, kas kartēts mērķa reģionos. Šis parametrs tiek aprēķināta, izmantojot visus nolasījumus (ieskaitot nolasījumus, kas atzīmēti kā dublikāti).	

* Veiksmīgi rezultāti rāda PASS (Atbilst).

DNS paplašinātie parametri

DNS paplašinātie parametri tiek sniegti tikai informatīviem nolūkiem. Tie var būt informatīvi problēmu novēršanai, bet tiek nodrošināti bez skaidrām specifikāciju robežām un netiek tieši izmantoti paraugu kvalitātes kontrolei. Lai saņemtu papildu norādījumus, sazinieties ar Illumina tehniskā atbalsta dienestu.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Rādītāji	Apraksts	Vienības
TOTAL_PF_READS	Kopējie nolasījumi, kas atbilst filtram.	Skaits
MEAN_FAMILY_SIZE	Nolasījumu summa katrā kopā, kas dalīta ar kopu skaitu pēc atbalstošo nolasījumu labošanas, sakļaušanas un filtrēšanas.	Skaits
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	Bāzu pārklājuma mediāna.	Skaits
PCT_CHIMERIC_READS	Himērisko nolasījumu procentuālais īpatsvars.	%
PCT_EXON_100X	Eksonu bāzu ar vairāk nekā 100X pārklājumu procentuālais īpatsvars.	%
PCT_READ_ENRICHMENT	To nolasījumu procentuālais īpatsvars, kas šķērso jebkuru mērķa reģiona daļu, salīdzinot ar kopējo nolasījumu skaitu.	%
PCT_USABLE_UMI_READS	Nolasījumu ar izmantojamiem UMI procentuālais īpatsvars.	%
MEAN_TARGET_COVERAGE	Vidējais bāzu pārklājums.	Skaits
PCT_ALIGNED_READS	Nolasījumu, kas savietoti ar atsauces genomu, procentuālais īpatsvars.	%
PCT_CONTAMINATION_EST	Parauga piesārņojuma procentuālais īpatsvars.	%
PCT_PF_UQ_READS	Unikālo nolasījumu, kas atbilst filtram, procentuālais īpatsvars.	%
PCT_TARGET_0.4X_MEAN	To mērķa bāzu procentuālais īpatsvars, kuru pārklājums ir vairāk nekā 0,4 reizes lielāks par vidējo.	%
PCT_TARGET_100X	To bāzu procentuālais īpatsvars, kurām ir vairāk nekā 100X pārklājums.	%
PCT_TARGET_250X	To bāzu procentuālais īpatsvars, kurām ir vairāk nekā 250X pārklājums.	%

RNS paplašinātie parametri

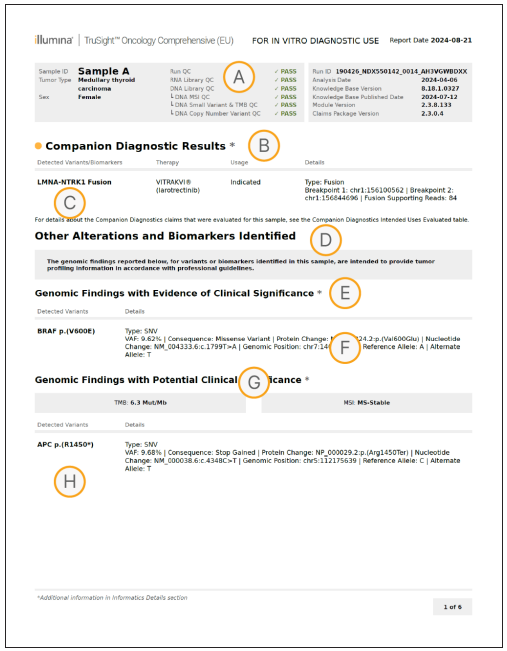
RNS paplašinātie parametri tiek sniegti tikai informatīviem nolūkiem. Tie var būt informatīvi problēmu novēršanai, bet tiek nodrošināti bez skaidrām specifikāciju robežām un netiek tieši izmantoti paraugu kvalitātes kontrolei. Lai saņemtu papildu norādījumus, sazinieties ar Illumina tehniskā atbalsta dienestu.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Rādītāji	Apraksts	Vienības
PCT_ CHIMERIC_ READS	To nolasījumu procentuālā daļa, kas ir savietoti kā divi segmenti, kas kartēti genoma apgabalos, kuri nav secīgi.	%
PCT_ON_ TARGET_ READS	To nolasījumu procentuālais īpatsvars, kas šķērso jebkuru mērķa reģiona daļu, salīdzinot ar kopējo nolasījumu skaitu. Nolasījums, kas daļēji kartēts mērķa reģionā, tiek uzskaitīts kā atbilstošs mērķim.	%
SCALED_ MEDIAN_ GENE_ COVERAGE	Bāzu pārklājuma mediāna gēniem, kas mērogoti pēc garuma. Norāda uz gēnu pārklājuma dziļuma mediānu panelī.	Skaits
TOTAL_PF_ READS	Filtra prasībām atbilstošo nolasījumu kopējais skaits.	Skaits

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

C pielikums. TSO Comprehensive (EU) atskaites atsauce



A. Papildinformāciju skatiet *A pielikums. Kvalitātes kontroles parametru plūsmkarte*, 63. lpp.

B. CDx rezultāts norāda, ka pacienta paraugam ir audzēja veids un biomarķieris, uz kuru ir mērķēta norādītā terapija. Papildinformāciju skatiet sadaļā *Palīgdiagnostikas noteikšana*, 17. lpp. Ja nav CDx rezultātu, atskaitē norādīts, ka netika konstatēti palīgdiagnostikas biomarķieri norādītajam audzēja veidam.

C. Palīgdiagnostikas biomarķieris, kas novērots pacienta paraugā. Lietojums var būt Indicated (Norādīts) vai See Note (Skatīt piezīmi). Ja piemērojams, piezīme kolonnā Details (Informācija) sniedz papildu informāciju par variantu, piemēram, informāciju par iespējamo rezistenci pret zālēm.

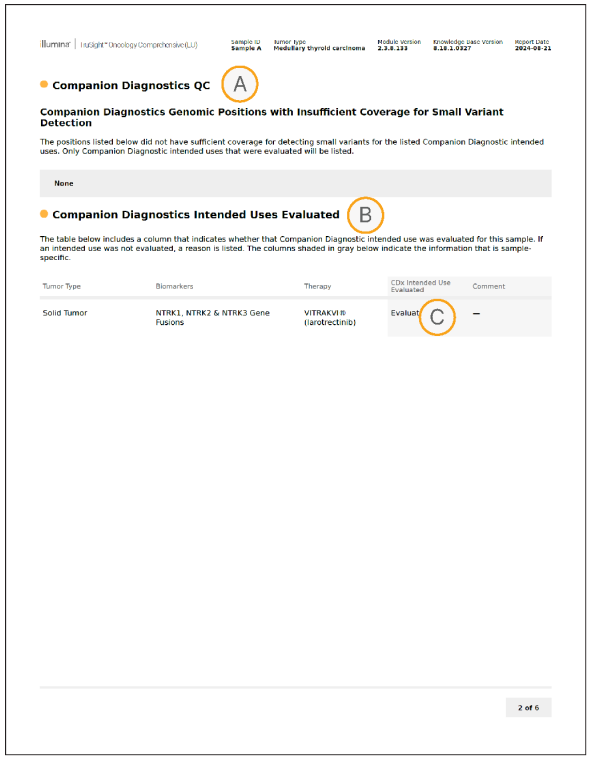
D. Sadaļa Other Alterations and Biomarkers Identified (Citas identificētās izmaiņas un biomarķieri) satur audzēja profilēšanas informāciju. Saistība var būt ar terapeitiskiem, diagnostikas vai prognostiskiem pierādījumiem. Ja piemērojams, šajā sadaļā ir uzskaitītas arī rezistentas mutācijas ar atbilstošu piezīmi.

E. Saskaņā ar zināšanu bāzes datiem šim biomarķierim šajā audzēja veidā ir pierādījumi par klīnisko nozīmi, pamatojoties uz informāciju no terapijas, klīniskajām vadlīnijām vai abām. Papildinformāciju skatiet sadaļā *Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi*, 18. lpp un tabulā *Genoma atrades ar pierādījumiem par klīnisku nozīmi*, 29. lpp.

F. Saskaņā ar zināšanu bāzes datiem genoma atradēm saistībā ar audzēja veidu ir ierobežoti klīniskie pierādījumi vai to nav. Var būt preklīniskie dati vai dati par citiem audzēju veidiem, kur biomarķierim ir paredzama atbildes reakciju uz apstiprinātu vai pētāmu terapiju. Papildinformāciju skatiet *Genoma atrades ar potenciālu klīnisku nozīmi*, 18. lpp un 6. tabula.

G. TMB un MSI ir uzskaitīti Genoma atradēs ar potenciālu klīnisku nozīmi. Skatiet sadaļu *Audzēja mutāciju slogs*, 12. lpp un *Mikrosatelītu nestabilitātes statuss*, 13. lpp.

H. Ja ir divi varianti, kas uzskaitīti vienā rindā (nav attēlā), šiem variantiem ir klīniskā nozīme, ja tie tiek noteikti kopā. Cēlonis var būt rezistentas mutācijas vai citi avoti. Skatiet piemērus sadaļā *Audzēja variantu profilēšana*, 17. lpp.


Illumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (EU)

Sample ID	Tumor type	Module version	Knowledge base version	Report Date
Sample A	Medullary thyroid carcinoma	2.3.0.133	8.10.1.0327	2024-09-21

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.

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)	Evaluated (C)	–

2 of 6

A. Sadaļa Palīgdiagnostikas kvalitātes kontrole sniedz pozīcijas līmeņa kvalitātes kontroles informāciju par CDx biomarķieriem. Ja neviena pozīcija nav norādīta, tas nozīmē, ka mērķa variantos un reģionā bija pietiekams pārklājums. Papildinformāciju skatiet tabulā *Palīgdiagnostikas kvalitātes kontrole*, 32. lpp.
B. Sadaļa Izvērtētie palīgdiagnostikas paredzētie pielietojumi uzskaita visus CDx paredzētos pielietojumus un norāda, vai tie tika novērtēti šajā paraugā. Papildinformāciju par TSO Comprehensive paredzēto lietošanu skatiet TruSight Oncology Comprehensive (EU) lietošanas pamācība (dokuments Nr. 200007789). Audzēja veids, biomarķieris un terapija ir no paziņojuma Paredzētais pielietojums.
C. Novērtēšana notiek, ja audzēja veids ir piemērots CDx un paraugs atbilst nepieciešamajām kvalitātes kontroles kategorijām. Papildinformāciju par kritērijiem, kas nepieciešami CDx novērtējamajiem paraugiem, skatiet *Izvērtētie palīgdiagnostikas paredzētie pielietojumi*, 32. lpp.
    - **Novērtēts** — paraugs tika novērtēts šim paredzētajam pielietojumam. Konkrēti rezultāti tiks identificēti atskaites FDA 1. līmeņa sadaļā.
    - **Nav novērtēts** — paraugs netika novērtēts šim paredzētajam pielietojumam, un komentārā ir paskaidrots iemesls.

D pielikums EGFR un RET vairāku nukleotīdu varianti (MNV), indeli un delēcijas, kas nosakāmas ar fāzes variantu noteicēju

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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	TACGCCCA	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	TACGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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	TCCGTCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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	TTCGTCCT	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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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	TCCAAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAAAGG	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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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	TCCCAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAAAGG	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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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	TCCTAAACGT	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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
chr10	43609950	C	TCCAAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCCAAA	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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)

Hromosoma	Pozīcija (hg19)	Atsauces alēle	Alternatīva alēle	Gēns	Aminoskābes izmaiņas
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)
chr10	43615630	TTCC	GCCT	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)

E pielikums. Zināšanu bāzes instalēšana

Lai veiktu analīzi, TSO Comprehensive (EU) analīzes modulim irTSO Comprehensive (EU) analīzes modulis nepieciešama instalēta Zināšanu bāze (ZB). Zināšanu bāzes ir zip faili, kas pieejami lejupielādei Illumina Lighthouse portālā. Illumina periodiski izlaiž jaunas zināšanu bāzes. Lai atjauninātu instrumentā instalēto zināšanu bāzi, lejupielādējiet jaunāko zināšanu bāzi, kas ir saderīga ar jūsu TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis. Atjauninot zināšanu bāzi, instalēšanas procesā iepriekš instalētā zināšanu bāze tiek noņemta. Neinstalējiet zināšanu bāzi, kamēr notiek sekvencēšanas izpilde, analīze vai cits instalēšanas process.

⚠ UZMANĪBU!

Lai izvairītos no datu zuduma, pirms instalēšanas norādījumu izpildes pārliecinieties, ka nenotiek citi procesi.

⚠ UZMANĪBU!

Aizejot prom no lapas Modules & Manifests (Moduļi un manifesti) vai aizverot pārlūku, kamēr tiek instalēta zināšanu bāze, instalēšanas process tiek atcelts.

1. Lejupielādējiet vēlamo zināšanu bāzi (*.zip) vietējā direktorijā savā instrumentā vai datorā ar tīkla pieslēgumu. Vēlamā atrašanās vieta ir D disks.
2. Veiciet zināšanu bāzes kontrolsummas verifikāciju, kā norādīts tālāk.
   a. Veiciet PowerShell meklēšanu operētājsistēmā Windows. Ar peles labo pogu noklikšķiniet uz programmas un atlasiet **Run as administrator** (Palaist kā administratoram).
   b. Ievadiet `Get-FileHash <KB file path>\<kbfilename.zip> -Algorithm MD5` PowerShell logā, lai ģenerētu zināšanu bāzes MD5 kontrolsummu.
   c. Salīdziniet izvades MD5 kontrolsummu ar zināšanu bāzes kontrolsummu no Illumina Lighthouse portāla. Ja kontrolsummas nesakrīt, izdzēsiet šo zināšanu bāzes failu un vēlreiz lejupielādējiet to no portāla.
3. Atveriet TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis savā instrumentā vai tīklam pieslēgtā datorā (vietējais tīkls). Papildinformāciju par TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis lietotāja pārvaldību skatiet *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide (documents Nr. 1000000009513)*.
4. Pierakstieties kā admin vai kā lietotājs, kas nav administrators, bet ar atļauju rediģēt moduļa iestatījumus.
5. Izmantojiet izvēlni Tools (Rīki), lai pārvietotos uz ekrānu Modules & Manifests (Moduļi un manifesti).
6. Atlasiet **TSO Comp (EU).**
7. Ekrāna sadaļā Knowledge Base Version (Zināšanu bāzes versija) atlasiet **Install New** (Instalēt jaunu).
8. Instalācijas vednis aicina pārlūkot zināšanu bāzes ZIP faila atrašanās vietu. Pārliecinieties, ka instalējat 1. darbībā lejupielādēto zināšanu bāzi.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Vednis arī parāda informāciju par zināšanu bāzi, ieskaitot nosaukumu, versiju, RefSeq datu bāzes versiju un publicēšanas datumu.

9. Instalēšanas vednī atlasiet **Continue** (Turpināt).
   Instalētājs pārbauda, vai zināšanu bāze ir saderīga ar TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis un vai zināšanu bāze nav bojāta. Zināšanu bāzes instalēšanas laikā nav iespējams uzsākt jaunu TSO Comprehensive (EU) analīzi. Kad instalēšana ir pabeigta, jaunā zināšanu bāze tiek uzskaitīta ekrānā Modules & Manifests (Moduļi un manifesti). Zināšanu bāzes nosaukums un versija tiek rādīta arī ekrānos Create Run (Izpildes izveidošana), Requeue Analysis (Analīzes atkārtota ievietošana rindā) un Edit Run (Rediģēt izpildi).

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

F pielikums. Kiberdrošība

Antivīrusu vai ļaunprogrammatūras novēršanas programmatūra

Illumina Illumina ir apstiprinājis, ka turpmāk norādītā pretvīrusu (AV) vai ļaunprogrammatūras novēršanas (AM) programmatūra ir saderīga ar tīkla operētājsistēmu un TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis, kad to konfigurē, sekojot Uzstādīšanas vietas sagatavošanas ceļvedim:

- Windows Defender/Windows Security
- BitDefender
- CrowdStrike

Lai iegūtu papildinformāciju par tīkla, ugunsmūra un krātuves konfigurācijām, sazinieties ar Illumina tehniskā atbalsta dienestu.

TSO Comprehensive analīzes drošības sertifikāts

Lai nodrošinātu izpildes datu privātumu un drošību, TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis datu savienojumu šifrēšanai izmanto HTTPS. HTTPS ir nepieciešams, lai attālināti piekļūtu instrumentam, izmantojot tīmekļa pārlūkprogrammu no citas mašīnas tajā pašā tīklā. Papildus NextSeq 550Dx instrument TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis drošības sertifikātam TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis ir jāuzstāda TSO Comprehensive (EU) drošības sertifikāts.

PIEZĪME Ja NextSeq 550Dx instrumentā ir instalēts Local Run Manager drošības ielāps, attālinātā piekļuve no klienta nodrošinātā datora, izmantojot tīmekļa pārlūkprogrammu, izmantojot HTTPS, NextSeq 550Dx Local Run Manager tīmekļa portālā ir atspējota.

Lai instalētu TSO Comprehensive (EU) drošības sertifikātu, rīkojieties šādi.

1. Atveriet TruSight Oncology Comprehensive (EU) analīzes modulis instrumentā.
2. Izmantojiet izvēlni Tools (Rīki), lai pārvietotos uz ekrānu Modules & Manifests (Moduļi un manifesti).
3. Atlasiet **TSO Comp (EU) module** (TSO Comp (EU) modulis).
4. Lejupielādējiet TSO Comprehensive HTTPS sertifikātu.
5. Izvērsiet zip faila saturu.
6. Ar peles labo pogu noklikšķiniet uz BAT faila un atlasiet **Run as administrator** (Palaist kā administratoram).
7. Izpildiet uzvednēs sniegtos norādījumus, lai pabeigtu instalēšanu, un pēc tam restartējiet pārlūkprogrammu.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Atkārtota drošības sertifikāta ģenerēšana

Ja nesen tika mainīts instrumenta nosaukums vai instruments tika pārvietots uz jaunu domēnu, atkārtoti jāģenerē drošības sertifikāts, lai atgūtu piekļuvi NextSeq 550Dx instrument un TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis. Norādījumus par NextSeq 550Dx instrument TruSight Oncology Comprehensive (EU) analīzes modulis drošības sertifikāta atkārtotu ģenerēšanu skatiet *NextSeq 550Dx instrumenta uzstādīšanas vietas sagatavošanas rokasgrāmata (dokumenta nr. 1000000009869)*.

Lai atkārtoti ģenerētu TSO Comprehensive (EU) drošības sertifikātu, rīkojieties šādi.

1. Instrumentā piesakieties Windows operētājsistēmā.
2. Izmantojot Windows failu pārlūku, pārejiet uz direktoriju, kurā ir instalēts zināšanu bāzes pakalpojums (piemēram, `C:\Illumina\Local Run Manager\Modules\TSOCompEU\[VersionNumber]\KBApiService\bin\Scripts`)
3. Ar peles labo pogu noklikšķiniet uz BAT faila un atlasiet **Run as administrator** (Palaist kā administratoram).
4. Izpildiet norādījumus, lai pabeigtu instalēšanu.
5. Lai izveidotu savienojumu ar TSO Comprehensive (EU) analīzes modulis no citas ierīces, lejupielādējiet un instalējiet no jauna ģenerēto sertifikātu attālajā ierīcē.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Tehniskā palīdzība

Lai saņemtu tehnisko palīdzību, sazinieties ar Illumina tehniskā atbalsta dienestu.

Tīmekļa vietne: www.illumina.com
E-pasta adrese: techsupport@illumina.com

Drošības datu lapas (SDS) — pieejamas Illumina tīmekļa vietnē: support.illumina.com/sds.html.

Produkta dokumentācija — pieejama lejupielādei tīmekļa vietnē: support.illumina.com.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Pārskatījumu vēsture

Dokuments	Datums	Izmaiņu apraksts
Dokuments Nr. 200008661 v06	2025. gada jūlijs	• Laboti failu veidi un failu nosaukumi. • Analīzes informācijas tabulā pievienota rinda, lai aprakstītu Paziņojumu pakotnes versiju • Tabulā noņemta rinda Audzēja veids, kas apraksta, kas iekļauts galvenē Maza sekvencēšanas dziļuma atskaite
Dokuments nr. 200008661 v05	2025. gada aprīlis	Atjaunināti • Novērtētais palīgdiagnostikas paredzētā pielietojuma lauks no Jā/Nē uz Novērtēts / Nav novērtēts. • Atsauce uz mikrosatelīta nestabilitātes statusu no MSI-H līdz MSI-High un no MSI-Stable līdz MS-Stable. • Variantu piemēri.
Dokuments Nr. 200008661 v04	2024. gada janvāris	• Dzēsts v2.3.6 specifiskais saturs. • Noņemtas atsauces uz konkrētām TSO Comprehensive (ES) programmatūras versijām. • Veikti nelieli formulējumu un gramatikas atjauninājumi konsekvencei/kvalitātes standartiem.
Dokumenta Nr. 200008661 v03	2022. gada jūnijs	• Pievienota TSO Comp v2.3.5 drošības sertifikācijas informācija. • Ekrāna Module Settings (Moduļa iestatījumi) nosaukums atjaunināts uz Modules & Manifests (Moduļi un manifesti).
Dokuments Nr. 200008661 v02	2022. gada aprīlis	• Pievienots palīgdiagnostikas saturs. • Pievienots NTRK klīniskā pētījuma saturs.
Dokuments Nr. 200008661 v01	2022. gada februāris	Pievienotas sadaļas DNS un RNS paplašinātie parametri.
Dokuments Nr. 200008661 v00	2021. gada novembris	Sākotnējais laidiens.

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122, ASV
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (ārpus Ziemeļamerikas)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

IVD

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

TIKAI IN VITRO DIAGNOSTIKAS NOLŪKIEM. TIKAI EKSPORTAM.

© 2025 Illumina, Inc. Visas tiesības aizsargātas.

illumina®