

Modul za Local Run Manager analizu TruSight Oncology Comprehensive (EU)

Vodič za tok rada

VLASNIŠTVO KOMPANIJE ILLUMINA

Br. dokumenta 200008661 v06

Jul 2025.

ZA IN VITRO DIJAGNOSTIČKU UPOTREBU. SAMO ZA IZVOZ.

Ovaj dokument i njegov sadržaj su u vlasništvu kompanije Illumina, Inc. i njenih podružnica („Illumina“) i namenjeni su isključivo za ugovorno korišćenje njenih kupaca u vezi sa korišćenjem proizvoda koji su ovde opisani i ni za šta drugo. Ovaj dokument i njegov sadržaj ne smeju se koristiti niti distribuirati ni za koju drugu svrhu niti se smeju prenositi, otkrivati ili reprodukovati ni na koji način bez prethodnog pisanog pristanka kompanije Illumina. Kompanija Illumina ne prenosi nikakvu licencu pod patentom, robnom markom, autorskim pravom ili javnim pravom niti sličnim pravima bilo kog trećeg lica prema ovom dokumentu.

Stručna i adekvatno obučena lica moraju strogo i izričito da poštuju uputstva u ovom dokumentu kako bi se obezbedila ispravna i bezbedna upotreba ovde opisanog(ih) proizvoda. Pre upotrebe tog(tih) proizvoda obavezno je u potpunosti pročitati i razumeti celokupnu sadržinu ovog dokumenta.

UKOLIKO NE PROČITATE I NE PRATITE OVO UPUTSTVO U CELOSTI, TO MOŽE DA DOVEDE DO OŠTEĆENJA PROIZVODA, POVREDA LICA, KAO ŠTO SU KORISNICI ILI DRUGA LICA, I OŠTEĆENJA DRUGE IMOVINE I TIME ĆE SE PONIŠTITI SVAKA GARANCIJA KOJA SE ODNOSI NA PROIZVOD(E).

KOMPA NIJA ILLUMINA NE PREUZIMA NIKAKVU ODGOVORNOST USLED NEADEKVATNE UPOTREBE OVDE OPISANOG (IH) PROIZVODA (UKLJUČUJUĆI I NJIHOVE DELOVE ILI SOFTVER).

© 2025 Illumina, Inc. Sva prava zadržana.

Svi žigovi su vlasništvo kompanije Illumina, Inc. ili odgovarajućih vlasnika. Konkretn e informacije o žigovima potražite na adresi www.illumina.com/company/legal.html.

Sadržaj

Pregled	1
O ovom vodiču	1
Unos informacija o ciklusu	2
TSO Comprehensive (EU) Informacije o modulu analize	2
Podešavanje parametara ciklusa	3
Navođenje uzoraka za ciklus	3
Uredi ciklus i započni sekvenciranje	8
Metode analize	8
Kontrola kvaliteta ciklusa	8
FASTQ generisanje	9
DNK poravnavanje i korekcija grešaka	9
Pozivanje male varijante	10
Beleška male varijante	11
Pozivanje na amplifikaciju gena	12
Opterećenost tumora mutacijama	12
Status nestabilnosti mikrosatelita	12
Kontrola kvaliteta za DNK biblioteke uzoraka	13
Izveštaj o niskim dubinama za DNK biblioteke uzoraka	13
RNK poravnanje	14
Pozivanje RNK fuzije	14
Pozivanje RNK varijante spajanja	15
Spajanje RNK fuzije	15
Beleška o RNK varijanti spajanja	15
Kontrola kvaliteta za RNK biblioteke uzoraka	16
Transkripti	16
Kontrolno izveštavanje	16
Prateće dijagnostičko pozivanje	16
Profilisanje varijanti tumora	17
Izlaz analize	19
Datoteke	19
Izveštaji o rezultatima	20
List uzoraka	43
Izveštaj o kontrolnom izlazu	44
Izlazni pokazatelji	48

Struktura izlazne fascikle	52
Prikaz rezultata analize	53
Uzorci i rezultati	53
Obnavljanje izveštaja	56
Obnova izveštaja ili ponovno stavljanje analize u red čekanja	56
Pregled rezultata obnavljanja izveštaja	57
Rešavanje problema	58
Dodatak A dijagram pokazatelja kontrole kvaliteta	60
Dodatak B pokazatelji kontrole kvaliteta	62
Pokazatelji kontrole kvaliteta	62
DNK prošireni pokazatelji	67
RNK prošireni pokazatelji	68
Dodatak C TSO Comprehensive (EU) Referenca izveštaja	70
Dodatak D MNV, Indeli i delecije u EGFR i RET detektabilni pomoću faznog pozivanja varijante	72
Dodatak E Instaliranje baze znanja	102
Dodatak F Sajber bezbednost	104
Antivirusni softver ili softver za nepoželjan sadržaj	104
TSO Comprehensive Assay Security sertifikat	104
Obnavljanje sertifikata o bezbednosti	105
Tehnička pomoć	106
Prethodne revizije	107

Pregled

Modul analize (TSO Comprehensive (EU) modul analize) Illumina® Local Run Manager TruSight™ Oncology Comprehensive (EU) analizira očitavanja sekvenciranja DNK i RNK biblioteka pripremljenih pomoću TruSight Oncology Comprehensive (EU) (TSO Comprehensive (EU)) analize. Pogledajte *Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokument br. 200007789)* za predviđenu namenu TSO Comprehensive (EU) analize.

TSO Comprehensive (EU) modul analize podržava podešavanje ciklusa, sekvenciranje, analizu i izveštavanje za pripremljene DNK i RNK biblioteke. Za uzorke pacijenta, TSO Comprehensive (EU) modul analize generiše:

- TSO Comprehensive (EU) izveštaj za svaki uzorak pacijenta, koji obuhvata prateću dijagnostiku, profilisanje tumora i rezultate kontrole kvaliteta (dostupan u PDF i JSON formatima).
- Datoteka izveštaja niske dubine na kartici odvojenog formata (*.tsv) za svaki uzorak pacijenta. Datoteka uključuje listu genomskih pozicija (označenih simbolima gena) koje nemaju dovoljnu dubinu sekvenciranja da bi isključile prisustvo male varijante u DNK biblioteci.
- Datoteka pokazatelja kontrole kvaliteta (*.tsv), koja obuhvata status analize i pokazatelje kontrole kvaliteta za sve uzorke pacijenta u ciklusu sekvenciranja.

Za kontrole, TSO Comprehensive (EU) modul analize generiše kontrolni izlazni izveštaj (*.tsv), koji uključuje rezultate kontrole kvaliteta za sve kontrole u ciklusu sekvenciranja.

Softverski paket TSO Comprehensive (EU) se koristi za instaliranje TSO Comprehensive (EU) modul analize i podržavanje softverskih komponenti. KB i Paket zahteva TSO Comprehensive (EU) su instalirani u TSO Comprehensive (EU) modul analize. Broj dela modula za analizu potražite u odeljku *Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokument br. 200007789)*.

O ovom vodiču

Ovaj vodič pruža uputstva za podešavanje parametara ciklusa za sekvenciranje i analizu pomoću TSO Comprehensive (EU) modul analize. Korišćenje softvera zahteva osnovno poznavanje trenutnog operativnog sistema Windows i korisničkog interfejsa zasnovanog na veb-pretraživaču. Za informacije o Local Run Manager Modul za analizu TruSight Oncology Comprehensive (EU) kontrolnoj tabli i podešavanjima sistema, pogledajte *Referentni vodič za NextSeq 550Dx Instrument (br. dokumenta 1000000009513)*.

Unos informacija o ciklusu

Koristi Local Run Manager TSO Comprehensive (EU) modul analize softver za podešavanje TSO Comprehensive ciklusa.

Pre početka ciklusa proverite da li je instalirana kompatibilna baza znanja (KB). Ako kompatibilna KB nije instalirana, pogledajte [Dodatak E Instaliranje baze znanja na stranici 102](#).

Unesite informacije za podešavanje ciklusa i uzorka direktno u TSO Comprehensive (EU) modul analize.

TSO Comprehensive (EU) Informacije o modulu analize

TSO Comprehensive (EU) modul analize uključuje informacije o verziji modula za analizu, KB i paketu zahteva na ekranu Modules & Manifests (Moduli i manifesti).

1. Otvorite TSO Comprehensive (EU) modul analize na vašem instrumentu.
2. Koristite meni Tools (Alatke) da biste se kretali do ekrana Modules & Manifests (Moduli i manifesti).
3. Izaberite **TSO Comp (EU)**.

Ekran Modules & Manifests (Moduli i manifesti) prikazuje sledeće informacije o instalaciji:

- **Device Identifier** (Identifikator uređaja)—jedinostveni identifikator uređaja za instalirani TSO Comprehensive (EU) modul analize i povezani paket zahteva. Na ovaj identifikator ne utiče instalirana verzija KB.
- **Product Identifier** (Identifikator proizvoda)—verzija instaliranog TSO Comprehensive (EU) modul analize.
- **Modified On** (Izmenjeno)—datum i vreme kada je TSO Comprehensive (EU) modul analize sam po sebi poslednji put instaliran ili ažuriran.
- **Sequencing Run Settings** (Podešavanja ciklusa sekvenciranja)—prikazuje tip očitavanja (upareni kraj) i podešavanja dužine očitavanja povezana sa TSO Comprehensive (EU) modul analize.
- **Claims Installed** (Zahtevi instalirani)—prikazuje verziju instaliranog paketa zahteva i povezane zahteve za prateću dijagnostiku. Paket zahteva uključuje prateće dijagnostičke zahteve za predviđenu upotrebu, koje procenjuje TSO Comprehensive (EU) modul analize.
- **TSO Comprehensive Security Certificate** (Bezbednosni sertifikat) –HTTPS sertifikat specifičan za ovaj instrument. Potreban je za daljinski pristup pomoću veb pretraživača ovog instrumenta sa druge mašine u istoj mreži. Uputstva za instalaciju potražite u [Dodatak F Sajber bezbednost na stranici 104](#).

- **Knowledge Base Version** (Verzija baze znanja)—pogledajte [Dodatak E Instaliranje baze znanja na stranici 102](#) za uputstva o instalaciji ili ažuriranju KB-a. Ovaj odeljak sadrži informacije o instalaciji KB za sledeća polja:

Polje	Opis
Naziv	Naziv KB
Verzija	Verzija KB
Verzija RefSeq	Verzija RefSeq je uključena u KB. Za CDx belešku, RefSeq transkripti potiču iz Prediktor efekta sklapanja varijanti (VEP) ¹ , i prikazuje se VEP verzija. Za belešku profilisanja tumora, prikazana RefSeq verzija ukazuje na to odakle potiče objavljena beleška NCBI Homo sapiens ² .
Objavljeno	Datum objavljivanja KB
Instalirano	Datum instalacije KB
Država	Država instalacije KB. Prikazuje se kao Ready (Spremno) kada se instalacija završi.

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

² NCBI Homo sapiens objavljena ažurirana beleška 105.20201022.

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

Podešavanje parametara ciklusa

1. Prijavite se Local Run Manager na instrumentu ili sa umreženog računara.
2. Izaberite **Create Run** (Kreiraj ciklus), a zatim izaberite **TSO Comp (EU)**.
3. Unesite naziv ciklusa koji identifikuje ciklus iz sekvenciranja tokom analize pomoću sledećih kriterijuma.
 - 1-40 karaktera.
 - Koristite samo alfanumeričke znakove, donje crte ili crtice.
 - Ispred ili iza razmaka, donje crte i crtice mora stajati alfanumerički karakter.
 - Jedinstveno u svim ciklusima na instrumentu.
4. **[Opciono]** Unesite opis ciklusa da biste ga lakše identifikovali pomoću sledećih kriterijuma.
 - 1-150 karaktera.
 - Samo alfanumerički karakteri ili razmaci.
 - Ispred ili iza razmaka mora stajati alfanumerički karakter.

Navođenje uzoraka za ciklus

Navedite uzorke za ciklus pomoću sledećih opcija:

- **Ručni unos uzoraka**—koristite praznu tabelu na dnu ekrana Create Run (Kreiraj ciklus).
- **Lista uvoza uzoraka**—krećite se kroz spoljnu datoteku u formatu vrednosti odvojenih zarezom (*.csv).

**OPREZ**

Nepodudaranja između uzoraka i indeksnih prajmera dovode do prijavljivanja netačnog rezultata usled gubitka identifikacije pozitivnog uzorka. Unesite ID uzoraka i dodelite indekse u Local Run Manager pre početka pripreme biblioteke. Zabeležite ID uzoraka, indekse i orijentaciju bunarčića ploče zbog reference tokom pripreme biblioteke.

**OPREZ**

Da biste izbegli gubitak podataka, uverite se da KB instalacija nije u toku pre nego što sačuvate ciklus.

Ručni unos uzoraka

1. Unesite jedinstveni ID uzorka u polje Sample ID (ID uzorka) pomoću sledećih kriterijuma. **Dodajte sve kontrole pre nameravanih uzoraka za upotrebu.** Za više informacija, pogledajte [Kontrole na stranici 5](#).
 - 1-25 karaktera.
 - Koristite samo alfanumeričke znakove, donje crte ili crtice.
 - Ispred ili iza razmaka, donje crte i crtice mora stajati alfanumerički karakter.
2. **[Opciono]** Unesite opis uzorka u polje Sample Description (Opis uzorka) pomoću sledećih kriterijuma.
 - 1-50 karaktera.
 - Koristite samo alfanumeričke znakove, crtice, donje crte ili razmake.
 - Ispred ili iza razmaka, donje crte i crtice mora stajati alfanumerički karakter.
3. Izaberite indeks za DNK biblioteku i/ili RNK biblioteku pripremljenu iz uzorka.
 - Uverite se da su RNK i DNK uzorci u zasebnim kolonama.
 - Polje DNK i7+i5 sekvenca se automatski popunjava nakon izbora ID indeksa DNK. Polje RNK i7+i5 sekvenca se automatski popunjava nakon izbora ID indeksa RNK.

Pored rezimea ovde, pogledajte odeljak Broj biblioteka i izbor indeksa u Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokument br. 200007789) za izbor ID indeksa.

 - Za DNK biblioteku uzoraka, izaberite jedinstveni ID indeksa (UPxx ili CPxx indeksi) iz padajuće liste DNK ID indeksa .
 - Za RNK biblioteku uzoraka, izaberite jedinstveni ID indeksa (samo UPxx) iz padajuće liste RNK ID indeksa.
 - Ako postoje ukupno tri biblioteke u ciklusu, pratite smernice za izbor indeksa u *Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokument br. 200007789)*.

4. Koristite polje Tumor Type (Tip tumora) da biste dodelili tip tumora za svaki uzorak, birajući najspecifičniji tip tumora koji je dostupan.
 - Pretražite listu dostupnih tipova tumora. Izaberite iz padajućeg menija, koristite pretragu ključnih reči ili koristite dugme Search (Pretraga). Pogledajte [Izaberite tip tumora na stranici 6](#).
5. Dodelite pol. Za kontrole, pol je nepoznat.
6. **[Opciono]** Izaberite **Export to CSV** (Izvoz u CSV) da biste izvezli informacije o uzorcima u datoteku.
7. Na ekranu Create Run (Kreiraj ciklus), pregledajte informacije. Netačne informacije mogu da utiču na rezultate.
8. Izaberite **Save Run** (Sačuvaj obradu).

Uvoz uzoraka

1. Izaberite **Import CSV** (Uvezi CSV) i idite do lokacije datoteke sa informacijama o uzorcima. Možete da uvezete dve vrste datoteka.
 - Izaberite **Download CSV** (Preuzmi CSV) na ekranu Create Run (Kreiraj ciklus) da biste preuzeli novi predložak sa informacijama o uzorku. Datoteka CSV sadrži potrebne nazive kolona i format za uvoz. Unesite informacije o uzorku u svaku kolonu za uzorke u obradi. Za kolonu Tumor Type (Tip tumora) unesite termin tipa tumora ili povezanu šifru (pogledajte [Preuzimanje tipova tumora na stranici 8](#)). Polje Tumor Type (Tip tumora) se takođe koristi za označavanje uzoraka kao kontrola (pogledajte [Kontrole na stranici 5](#)).
 - Koristite datoteku sa informacijama o uzorcima koja je izvezena iz Local Run Manager pomoću funkcije Export to CSV (Izvoz u CSV).
2. Na ekranu Create Run (Kreiraj ciklus), pregledajte uvezene informacije. Netačne informacije mogu da utiču na rezultate.
3. **[Opciono]** Izaberite **Export to CSV** (Izvoz u CSV) da biste izvezli informacije o uzorcima u spoljnu datoteku.
4. Izaberite **Save Run** (Sačuvaj obradu).

Kontrole

TSO Comprehensive (EU) zahteva upotrebu TruSight Oncology kontrole. Označavanje uzorka kao kontrole automatski podešava pol uzorka na „Nepoznato“. Da biste označili uzorak kao kontrolu, izaberite jedan od četiri tipa kontrole u polju Tumor Type (Tip tumora):

- Eksterna kontrola DNK (pozitivna kontrola DNK)
- Eksterna kontrola RNK (pozitivna kontrola RNK)
- DNK-kontrola bez predloška
- RNK-kontrola bez predloška

Za više informacija o podešavanju tipova tumora za sve tipove uzoraka tokom podešavanja ciklusa, pogledajte [Izaberite tip tumora na stranici 6](#).

Samo jedan od tipova kontrole može biti naveden u okviru ciklusa. Samo DNK biblioteka može biti navedena za eksternu DNK kontrolu ili DNK kontrolu bez predloška. Samo RNK biblioteka može biti navedena za eksternu RNK kontrolu ili RNK kontrolu bez predloška. DNK ili RNK kontrole bez predloška se ne računaju u odnosu na maksimalan broj biblioteka u ciklusu.

Pogledajte *Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokument br. 200007789) za više informacija o korišćenju kontrolnih uzoraka.

Izaberite tip tumora

Tip tumora mora biti naveden za svaki uzorak. Osim za kontrolne tipove, dostupni tipovi tumora su izvedeni iz instalirane KB i mogu se promeniti sa ažuriranim verzijama KB.

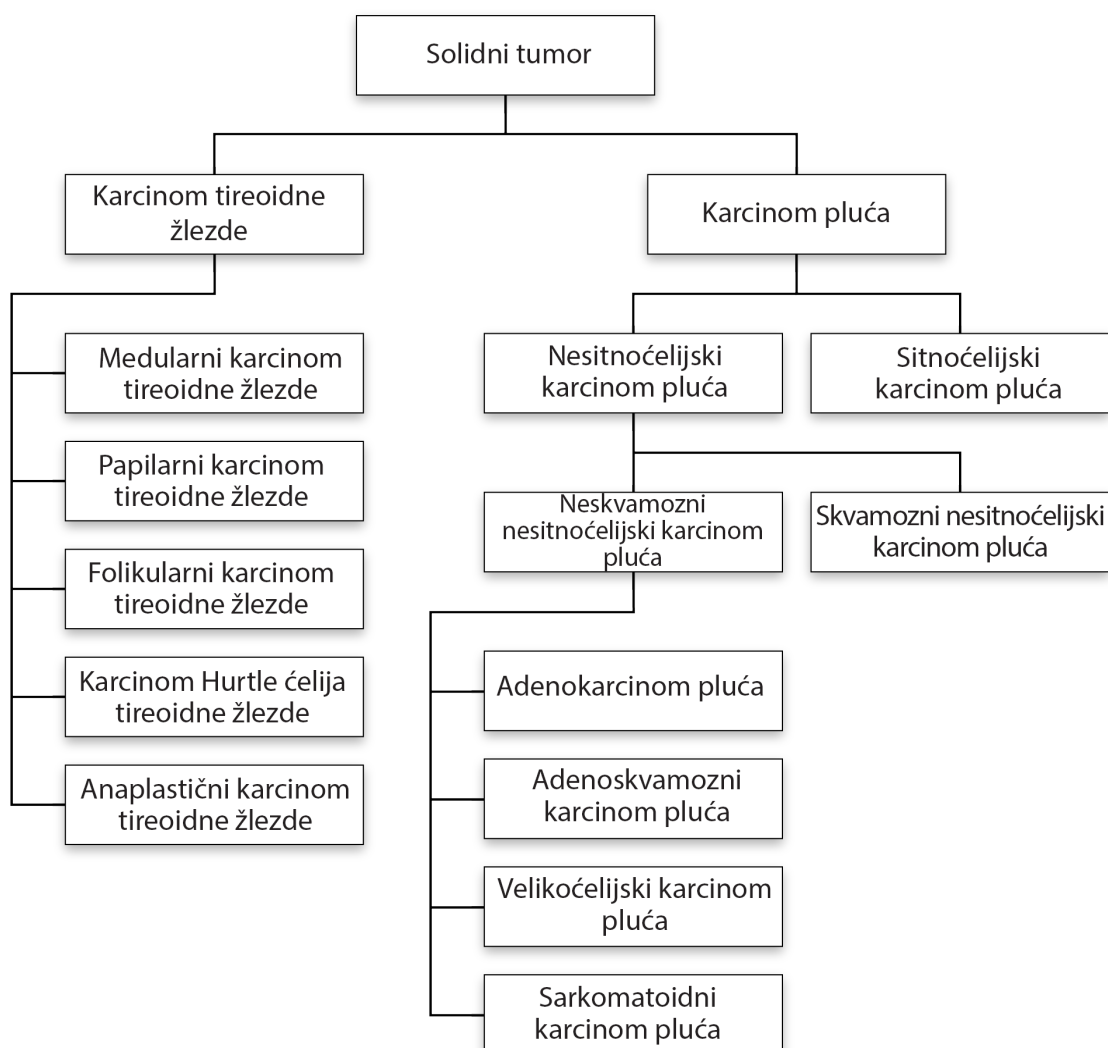


OPREZ

Nepravilan izbor tipa tumora može da dovede do netačnih rezultata. Rešite sva upozorenja koja se pojavljuju prilikom navođenja tipova tumora kako biste izbegli neuspeh analize.

Termini tipa tumora su deo hijerarhijske ontologije bolesti u KB, koja je konstruisana kao skup odnosa roditelja i deteta. Na primer, termin nesitnoćelijski karcinom pluća je dete karcinoma pluća, jer je nesitnoćelijski karcinom pluća tip karcinoma pluća. [Slika 1](#) prikazuje podskup primera ontologije bolesti, prikazujući solidan tumor kao osnovni termin, a termini povezani sa karcinomom pluća i karcinomom tireoidne žlezde (drugi tipovi karcinoma nisu prikazani). Termin koji je povezan kroz odnose između roditelja i deteta sa terminima nižeg nivoa, naziva se pretkom. Povezani izrazi nižeg nivoa su potomci izraza predak. Na primer, karcinomom pluća je predak adenokarcinoma pluća i nesitnoćelijskog karcinomom pluća, a medularni karcinom tireoidne žlezde je potomak i karcinoma tireoidne žlezde i solidnog tumora.

Slika 1 Podskup primera ontologije bolesti



Izabrani tip tumora za uzorak pacijenta utiče:

- Koje predviđene upotrebe prateće dijagnostike se procenjuju za uzorak. Za taj zahtev procenjeni su samo uzorci pacijenta sa tipom tumora koji se tačno podudara, ili je potomak tipa karcinoma za predviđenu upotrebu prateće dijagnostike.
- Koje varijante profilisanja tumora su uključene u TSO Comprehensive (EU) izveštaj. Pogledajte [Profilisanje varijanti tumora na stranici 17](#).

Izaberite tip tumora pomoću ekrana Create Run (Kreiraj ciklus). Tip tumora se takođe može podesiti uvozom CSV datoteke, koja sadrži tip tumora (pogledajte [Uvoz uzoraka na stranici 5](#)).

1. Dva puta kliknite na ćeliju Tip tumora da biste videli dostupne tipove tumora. Dostupni tipovi tumora prikazani su na hijerarhijskoj listi organizovanoj abecednim redosledom. Polje Tumor Type (Tip tumora) se takođe koristi za označavanje tipa kontrole za kontrolne uzorke (pogledajte [Kontrole na stranici 5](#)).

2. Koristite listu ili traku za pretragu na vrhu prozora Tip tumora da biste izabrali željeni tip tumora.

Preuzimanje tipova tumora

Kompletna lista dostupnih tipova tumora u TSV formatu može se preuzeti sa ekrana Create Run (Kreiraj ciklus) pomoću dugmeta **Download Tumor Types TSV** (Preuzimanje tipova tumora TSV). Ta lista sadrži sledeće informacije:

- Termin za tip tumora vidljiv je u korisničkom interfejsu.
- Kompletna putanja tipa tumora unutar hijerarhije tipa tumora (ontologija bolesti).
- Kod koji se koristi Local Run Manager za identifikaciju tipa tumora.

Uredi ciklus i započni sekvenciranje

Za uputstva o uređivanju informacija o ciklusu i započinjanju ciklusa sekvenciranja, pogledajte *Referentni vodič za NextSeq 550Dx Instrument (br. dokumenta 1000000009513)*. Analiza i izveštavanje počinju kada se ciklus sekvenciranja završi.

Za razmatranje skladištenja, ciklus sekvenciranja može proizvesti 40–100 GB izlaza. Sekundarna analiza ciklusa sekvenciranja može proizvesti 100–200 GB izlaza.

Metode analize

Nakon prikupljanja podataka o sekvenciranju, TSO Comprehensive (EU) modul analize ih obrađuje u:

- Izvršite kontrolu kvaliteta.
- Detektujte varijante.
- Odredite status opterećenosti tumora mutacijama (TMB) i nestabilnosti mikrosatelita (MSI).
- Odredite rezultate prateće dijagnostike.
- Procenite klinički značaj i potencijalni klinički značaj detektovanih varijanti.
- Izveštaji o rezultatima.

Sledeći odeljci opisuju metode analize.

Kontrola kvaliteta ciklusa

Pokazatelji kvaliteta ciklusa sekvenciranja se procenjuju da bi se utvrdilo da li su u prihvatljivom opsegu. Ukupan procenat očitavanja koji prolazi filter, upoređuje se sa minimalnim pragom. Za očitavanje 1 i očitavanje 2, prosečan procenat baza je $\geq Q30$, što ukazuje na verovatnoću greške pri očitavanju (Q-rezultat), takođe se upoređuje sa minimalnim pragom. Ako vrednosti za svaku od ova tri pokazatelja ispunjavaju specifikacije, onda se kontrola kvaliteta ciklusa prijavljuje kao PASS (USPEŠNO) i analiza se

nastavlja. Ako vrednost za bilo koji pokazatelj ne uspe da ispuni specifikaciju, onda se kontrola kvaliteta ciklusa prijavljuje kao FAIL (NEUSPEŠNO) i analiza se ne nastavlja. Za više informacija pogledajte odeljak [Pokazatelji kontrole kvaliteta na stranici 62](#).

FASTQ generisanje

Sekvenciranje podataka sačuvanih u BCL formatu se demultipleksira pomoću indeksne sekvence, jedinstvene za svaki uzorak koji je dodat tokom koraka pripreme biblioteke, kako bi se klasteri dodelili biblioteci iz koje su nastali. Svaki klaster sadrži dva indeksa (i5 i i7 sekvence, po jedan na svakom kraju fragmenta biblioteke). Kombinacija tih indeksnih sekvenci se koristi za demultipleksiranje zbirnih biblioteka.

Nakon demultipleksiranja, generišu se FASTQ datoteke. Ove datoteke sadrže očitavanja sekvenciranja za svaku pojedinačnu biblioteku uzorka i povezane rezultate kvaliteta za svako pozivanje baze, isključujući očitavanja iz bilo kojih klastera koji nisu prošli filter.

DNK poravnavanje i korekcija grešaka

DNK poravnanje i korekcija grešaka podrazumeva usklađivanje sekvenciranja očitavanja izvedenih iz DNK biblioteka uzoraka sa referentnim genomom i ispravljanje grešaka u sekvenciranju očitavanja pre pozivanja varijante.

Korak poravnanja koristi Burrows-Wheeler Aligner (poravnjivač) (BWA-MEM) sa SAMtools korisnosti za poravnanje DNK sekvenci u FASTQ datotekama sa hg19 referentnim genomom, generišući BAM datoteke (*.bam) i BAM indeksne datoteke (*.bam.bai).

Početne BAM datoteke se dalje obrađuju kako bi se uklonile greške (uključujući greške uvedene tokom PCR amplifikacije ili sekvenciranja). Očitavanja izvedena iz istog jedinstvenog DNK molekula umanjena su u jednu reprezentativnu sekvencu, pomoću svog jedinstvenog molekularnog identifikatora (UMI) ugrađenog u fragmente biblioteke tokom pripreme biblioteke.

Druga runda poravnanja pomoću BWA-MEM i SAMtools izvodi se na UMI-umanjenim očitavanjima, što dovodi do drugog skupa BAM datoteka sa odgovarajućim BAM indeksnim datotekama. Ove BAM datoteke se koriste kao ulaz za pozivanje amplifikacije gena.

Kandidati insercija i delecija se identifikuju iz umanjenih BAM poravnanja, a očitani parovi su ponovo poravnati u odnosu na one kandidate insercija i delecija, radi spašavanja insercija i delecija signala, koji su možda propušteni zbog pogrešnog poravnanja. Istovremeno, preklapajući parovi očitavanja su spojeni (bioinformatički kombinovani) u jedno konsenzusno očitavanje. Sva očitavanja zatim izlaze kao treći skup BAM datoteka sa odgovarajućim BAM indeksnim datotekama. Ove BAM datoteke se koriste kao ulaz za pozivanje malih varijanti, određivanje statusa nestabilnosti mikrosatelita (MSI) i kontrolu kvaliteta DNK biblioteke.

Pozivanje male varijante

Pozivanje male varijante se obavlja za DNK biblioteke uzoraka (isključujući DNK kontrole bez okvira predloška), za detekciju malih varijanti, uključujući varijante jednog nukleotida (SNV), varijante multinukleotida (MNV) do 3 para baza (bp) u dužini i insercije i delecije do 25 bp u dužini. Određeni MNV, indeli (jedan ili više nukleotida zamenjenih jednim ili više nukleotida koji nisu SNV ili MNV) i delecije mogu zahtevati pristup faziranja u cilju detekcije. Unapred definisani skup MNV, indela i delecija se detektuje za EGFR i RET gene (pogledajte [Dodatak D MNV, Indeli i delecije u EGFR i RET detektabilni pomoću faznog pozivanja varijante na stranici 72](#)), pomoću pristupa faziranja. Pristup faziranja za pozivanje male varijante je ograničen samo na ove varijante. Algoritmi pozivanja varijante ne razlikuju varijante somatskog ili zametnog porekla.

Detekcija male varijante

BAM datoteke sa ispravljenom greškom (umanjene, a insercije i delecije poravnate), koriste se kao ulaz od algoritma pozivanja početne varijante za detekciju malih varijanti. Korak pozivanja početne varijante dovodi do nefiltriranih datoteka formata pozivanja genomske varijante (gVCF). gVCF datoteke sadrže referentna pozivanja ili pozivanja slučaja varijante za svaki lokus ciljan od strane TSO Comprehensive (EU) analize.

Filtriranje malih varijanti

Varijante kandidati se zatim filtriraju na rekurentne (specifične za analizu) artefakte i artefakte iz obrade uzorka (kao što su deaminacija ili oksidacija). Da bi se rešili artefakti specifični za analizu, prilagođeni rezultat kvaliteta se izračunava upoređivanjem uočene učestalost varijante u odnosu na osnovnu distribuciju šuma za istu lokaciju. Ova distribucija je izvedena iz profilisanja skupa normalnih uzoraka koji se poklapaju sa nameravanom upotrebom populacije (čvrsti-FFPE) različitih kvaliteta tokom TSO Comprehensive (EU) analize. Da bi se rešili artefakti specifični za uzorke, očitavanja koja podržavaju pozivanje varijante stratifikovana su prema stopi greške. Očitavanja koja potiču iz duplih/spojenih očitavanja imaju najnižu stopu greške, a očitavanja koja potiču od jednostrukih (nisu dupla/nespojena) očitavanja imaju najveću stopu greške. Ove stope grešaka se procenjuju procenom svih lokusa sa prijavljenom učestalošću varijanti alela ispod 5%. Nereferentna očitavanja u ovim centrima uglavnom su posledica greške. Istinski somatski događaji, zbog njihove relativne retkosti, neće značajno uticati na ove procene stope grešaka. Zbog toga što ove klase očitavanja, dupleks/spojena i simpleks, imaju različite stope grešaka specifične za uzorak, sigurna detekcija kandidata varijante može zahtevati više ili manje očitavanja kao funkciju te stope greške. Na primer, na dubini pokrivenosti od 200 očitavanja, varijanta se može pouzdano pozvati pomoću tri visokokvalitetna prateća očitavanja, ili sa pet manje kvalitetnih pratećih očitavanja.

Varijante kandidati koje nemaju dovoljnu podršku za očitavanje na osnovu ovog modela koji je svestan grešaka, ili koje imaju niske prilagođene rezultate kvaliteta, označene su zastavom filtera LowSupport (Niska podrška) i smatraju se referentnim pozivanjima. Ako centar takođe nema dovoljno pokrivenosti za pozivanje varijante (manje od 100x), varijanta je označena zastavom filtera LowDP (Nizak DP) i

smatra se nepozivanjem. Varijante sa visokom prevalencijom u COSMIC3 imaju niže pragove za svaki od ovih pokazatelja kvaliteta u poređenju sa ne-COSMIC varijantama. Ovaj korak filtriranja dovodi do filtriranih gVCF datoteka.

Faziranje male varijante

Fazirano pozivanje varijante se koristi za identifikaciju određenih MNV, indela i delecija u EGFR i RET genima. Algoritam identifikuje varijante u EGFR i RET genima koje su kandidati za faziranje u filtriranim gVCF datotekama iz prethodnog koraka i uređuje varijante u lokalne susede. Zatim minira BAM datoteku korigovanu greškom za bilo kakav dokaz da se ove male varijante javljaju u istim klonalnim podpopulacijama jedne sa drugima (u fazi jedne sa drugima). Očitavanja preklapanja su grupisana u susedstvu u minimalni skup klastera koji sadrže iste varijante. Varijante se detektuju ispitivanjem nizova rezultata konciznih idiosinkratskih poravnanja sa pukotinama (CIGAR) u BAM datoteci i upoređivanjem očitanih sekvenci sa referentnom sekvencom genoma.

Spajanje male varijante

Konačno, MNV, indeli i delecije detektovane faznim pozivanjem varijanti spajaju se u filtrirane gVCF datoteke. Samo oni MNV, indeli i delecije sa unapred definisane liste varijanti u EGFR i RET genima, podobni su za spajanje u gVCF. Pogledajte [Dodatak D MNV, Indeli i delecije u EGFR i RET detektabilni pomoću faznog pozivanja varijante na stranici 72](#). MNV, indeli i delecije iz faznog pozivanja varijante imaju prednost u odnosu na one koje možda postoje u gVCF iz početnog koraka pozivanja varijante. Ovaj korak dovodi do spajanja gVCF datoteka.

Beleška male varijante

Detektovane male varijante su označene pomoću Nirvana mašine za beleške sa informacijama iz baze podataka RefSeq i raznim bazama podataka o populaciji (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes i gnomAD). Beleška malih varijanti se vrši više puta nezavisno, kao što je opisano u sledećim odeljcima.

Statičke baze podataka beleške za izračunavanje TMB

Nirvana označava filtrirana pozivanja malih varijanti sa statičkim (neažurirajućim) označenim bazama podataka, za upotrebu prema nishodnom TMB izračunavanju (pogledajte odeljak [Opterećenost tumora mutacijama na stranici 12](#)). gVCF iz koraka faze male varijante koristi se kao unos (pogledajte [Pozivanje male varijante na stranici 10](#)). Varijante koje detektuje fazni pozivalac varijante, se ne koriste za TMB izračunavanje.

Statičke baze podataka beleški za pozivanje prateće dijagnostike

Nirvana označava filtrirana pozivanja malih varijanti sa statičkim (neažurirajućim) beleškama baza podataka, za upotrebu od strane nishodnog pozivanja prateće dijagnostike (pogledajte [Prateće dijagnostičko pozivanje na stranici 16](#)). gVCF iz koraka faze male varijante koristi se kao unos (pogledajte [Pozivanje male varijante na stranici 10](#)).

Ažurirajuća RefSeq baza podataka za profilisanje tumora

Nirvana označava filtrirana pozivanja malih varijanti sa ažurirajućom RefSeq bazom podataka, kao deo nishodnog procesa profilisanja varijanti tumora (pogledajte [Profilisanje varijanti tumora na stranici 17](#)). Ažurirajuća RefSeq baza podataka je uključena kao deo KB i može se periodično ažurirati kako bi bila kompatibilna sa drugim sadržajem KB.

Pozivanje na amplifikaciju gena

Pozivanje na amplifikaciju gena se obavlja za biblioteke DNK uzoraka (isključujući DNK kontrole bez predloška). Koristi se algoritam za identifikaciju amplifikovanih gena i izračunavanje vrednosti promene preklapanja za amplifikovane gene koje cilja TSO Comprehensive (EU). Promena preklapanja za dati gen izvedena je iz normalizovane dubine očitavanja gena u uzorku u odnosu na normalizovanu dubinu očitavanja diploidnih regiona iz istog uzorka. Promena preklapanja koja prelazi presek specifičan za gen smatra se amplifikacijom gena. Ovaj korak analize daje VCF datoteku, sumirajući status amplifikacije gena i izračunatu promenu preklapanja za svaki ciljani amplifikacioni gen.

Opterećenost tumora mutacijama

TMB se izračunava za DNK biblioteke uzoraka (isključujući DNK kontrole bez predloška). TMB rezultat se generiše iz gVCF datoteke, generisane korakom filtera male varijante (pogledajte [Pozivanje male varijante na stranici 10](#)) i beleški generisanih tokom beleški male varijante. SNV i varijante insercija i delecija uključene su u izračunavanje TMB rezultata, koji je izveden iz broja nepokrenutih somatskih varijanti po megabazi (procenjivi region). Mutacije pokretači su identifikovane i filtrirane na osnovu COSMIC broja. TSO Comprehensive (EU) ne razlikuje varijante somatskog ili zametnog porekla u svrhu pozivanja male varijante. Varijante su označene kao verovatno zametne za izračunavanje TMB rezultata, primenom kombinacije baze podataka o populaciji i strategija filtriranja nakon baze podataka. Varijante koje se često uočavaju u bazi podataka populacije verovatno imaju zametno poreklo. Nakon filtriranja baze podataka, proksi filter označava varijante kao zametne, ako su okružene varijantama označenim kao zametnim u bazi podataka. Varijante koje su identifikovane kao najverovatnije zametne isključene su iz izračunavanja TMB rezultata. Procenjivi region se dinamički prilagođava po uzorku na osnovu dubine sekvenciranja. Genomski regioni sa visokim nivoom buke u pozadini isključeni su iz izračunavanja TMB. TMB se izračunava kao broj somatskih varijanti bez žarišta sa VAF $\geq 5\%$, podeljeno veličinom regiona koji se može proceniti.

Status nestabilnosti mikrosatelita

Da bi se odredio MSI status uzorka, procenjeno se ukupno 130 unapred definisanih MSI lokacija. Za svaku lokaciju, distribucija ponovljene dužine upoređena je sa panelom normalnih uzoraka da bi se videlo da li je ponovna distribucija značajno pomerena. Konačni MSI rezultat se izračunava kao broj

nestabilnih lokacija podeljenih sa ukupnim brojem upotrebljivih lokacija (lokacije sa dovoljnom pokrivenošću). Uzorak se smatra MSI-Visok ako je njegov MSI rezultat $\geq 20,00\%$ i MS-stabilan ako je njegov MSI rezultat $< 20,00\%$.

Kontrola kvaliteta za DNK biblioteke uzoraka

DNK biblioteke uzoraka (samo uzorci pacijenta) procenjuju se na potencijalnu kontaminaciju sa DNK iz drugih uzoraka (strana DNK) pomoću kombinacije rezultata kontaminacije i p-vrednosti kontaminacije. U kontaminiranim uzorcima postoje zametne varijante (jedan nukleotidni polimorfizam ili SNP) koje imaju VAF pomake od očekivanih vrednosti od 0%, 50% ili 100%. Algoritam izračunava rezultat verovatnoće evidencije na svim uobičajenim SNP pozicijama gde se prijavljuju SNV pozivanja. Što je veći rezultat kontaminacije, veća je verovatnoća da postoji kontaminacija stranom DNK. P-vrednost preuređenja sumira rezultat neravnoteže hromozoma, što predstavlja ukupnu verovatnoću uočenih varijanti pozivanja svakog hromozoma. Ako su i rezultat kontaminacije i p-vrednost preuređenja iznad unapred definisanih pragova kvaliteta, za uzorak se smatra da je kontaminiran. Ako se detektuje kontaminacija, onda je kontrola kvaliteta DNK biblioteke prijavljena kao NEUSPEŠNA i rezultati nisu dostupni za male varijante, amplifikacije gena, MSI ili TMB. Takođe, prateća dijagnostika ili rezultat profilisanja tumora nisu dostupni ako se oslanjaju na prolaz kontrole kvaliteta DNK biblioteke.

Pokazatelji kontrole kvaliteta se koriste za procenu validnosti pozivanja malih varijanti, TMB, MSI i amplifikacije gena za DNK biblioteke uzoraka koji prolaze kontrolu kvaliteta kontaminacije. Ako biblioteka uzoraka ne uspe u jednom ili više pokazatelja kvaliteta, onda se ne prijavljuje odgovarajući tip varijante ili biomarker. Povezana kategorija kontrole kvaliteta u zaglavlju izveštaja prikazuje se kao FAIL (NEUSPEŠNO). Takođe, prateća dijagnostika ili rezultat profilisanja tumora možda neće biti dostupni ako se oslanjaju na prolaz kontrole kvaliteta za jednu ili više kategorija kontrole kvaliteta u nastavku.

Rezultati kontrole kvaliteta DNK biblioteke su dostupni u datoteci `MetricsOutput.tsv`. Pogledajte [Izlazni pokazatelji na stranici 48](#).

Izveštaj o niskim dubinama za DNK biblioteke uzoraka

Generiše se izveštaj niske dubine za svaki uzorak pacijenta sa DNK bibliotekom. Datoteka sadrži spisak opsega genomskih pozicija sa ukupnom dubinom sekvenciranja < 100 i za koju nije detektovana prolazna mala varijanta. Ove pozicije nemaju dovoljnu dubinu sekvenciranja da bi se isključilo prisustvo male varijante. Ako ima dovoljno sekvencirane dubine varijantnog alela i dalje je moguće detektovati varijante sa ukupnom dubinom sekvenciranja < 100 .

Susedni položaji niske dubine koji se preklapaju sa istim genima kombinovani su u genomske opsege u izveštaju niske dubine. Svaki genomski opseg u izveštaju je obeležen pomoću jednog ili više RefSeq simbola gena. RefSeq napomena se zasniva na RefSeq bazi podataka koja je uključena kao deo KB i može se promeniti sa ažuriranjem KB.

Za detalje o sadržaju pogledajte [Izveštaj o niskoj dubini na stranici 51](#).

RNK poravnanje

Poravnanje RNK se vrši za RNK biblioteke uzoraka. RNK poravnanje obuhvata prethodnu obradu očitavanja neporavnatih sekvenciranja, očitavanja poravnanja sekvenciranja sa referentnim genomom i naknadnu obradu očitavanja poravnatih sekvenciranja.

1. Prvo, RNK sekvence u FASTQ datotekama su sa smanjenim uzorkom na približno 30 miliona očitavanja po RNK biblioteci uzoraka. Smanjenje uzorkovanja se radi tako što se nasumično bira očitavanje iz ulaznih FASTQ datoteka nakon raspodele verovatnoće. Zatim su krajevi RNK sekvenci isečeni do maksimalne dužine od 76 parova baza.
2. Prethodna očitavanja su zatim poravnata sa hg19 referentnim genomom i identifikovane su spojevi spajanja kandidata. Ovaj korak generiše BAM datoteke i BAM indeksne datoteke za poravnata očitavanja, kao i tekstualnu datoteku ograničenu karticom za spojeve spajanja kandidata.
3. Na kraju, duplirana očitavanja su označena u BAM datotekama, tako da se mogu isključiti iz nishodnih koraka. Ovaj korak generiše BAM datoteke i BAM indeksne datoteke koje se koriste kao ulaz za RNK pozivanje fuzije i RNK pozivanje varijante spajanja.

Pozivanje RNK fuzije

Pozivanje na fuziju se obavlja za RNK biblioteke uzoraka (isključujući RNK kontrole bez predloška). Fuzije kandidata su identifikovane iz anomalnih parova očitavanja (očitanja poravnata sa različitim hromozomima ili u neočekivanim orijentacijama) u BAM datotekama (generisano tokom RNK poravnanja) za fuzione gene koje cilja TSO Comprehensive (EU). Prateća očitavanja fuzije se sklapaju u kandidate susedne fuzije. Kandidati susedne fuzije su zatim poravnati unazad u referentni genom. Ovi kandidati susedne fuzije se zatim procenjuju u odnosu na različite filtere pre nego što se prijave kao detektovane. Ovi filteri su sumirani u sledećoj tabeli.

Filter	Opis
Imprecise	Kandidat niske rezolucije, nema sklopljenog pozivanja na fuziju.
RepeatOverlap	Fuzija je označena kao preklapanje sa regionom koji se ponavlja. Koristi se samo kao filter za nejedinstvene kandidate za mapiranje fuzije.
WeakBreakend	Dokaz o očitavanju/poravnanju na jednoj strani fuzije je slab. Ovaj filter primarno označava da očitavanja preklapaju samo fuziju sa nekoliko parova baza. Alternativno, može ukazivati na previše homologije.
DuplicateContig	Dve polususedne fuzije se sastoje od iste sekvence.
ContigIntragenic	Ponovno poravnavanje polususeda proizvodi poravnanja koja mapiraju isti gen sa obe strane (ili u okviru od 1 kb ako nije navedeno).
LowQ	Prateća očitavanja jedinstvene fuzije su manja od unapred definisanog praga (prag je 5 za 9-16 miliona očitavanja; 6 za 16-26 miliona očitavanja; 7 za 26-30 miliona očitavanja).

Dodatne fuzije mogu biti detektovane kroz proces pozivanja RNK varijante spajanja (pogledajte [Pozivanje RNK varijante spajanja na stranici 15](#) i [Spajanje RNK fuzije na stranici 15](#)).

Pozivanje RNK varijante spajanja

Pozivanje RNK varijante spajanja se obavlja za RNK biblioteke uzoraka (isključujući RNK kontrole bez predloška). Kandidati varijante spajanja (spojevi) iz poravnanja RNK se porede sa bazom podataka poznatih transkripata i osnovnim parametrima varijante spajanja netumorskih spojeva generisanih iz skupa normalnih FFPE uzoraka iz različitih tipova tkiva. Sve varijante spajanja koje odgovaraju bazi podataka ili osnovnim parametrima se filtriraju, osim ako su u skupu spojeva sa poznatom onkološkom funkcijom. Ako postoji dovoljno prateće očitavanje, zadržava se kandidat varijante spajanja. Ovaj proces takođe identifikuje kandidate za RNK fuziju (pogledajte [Spajanje RNK fuzije na stranici 15](#)).

Spajanje RNK fuzije

Fuzije identifikovane tokom pozivanja RNK fuzije spajaju se sa fuzijama iz proksimalnih gena identifikovanih tokom pozivanja RNK varijante spajanja. Ove spojene fuzije su zatim označene simbolima gena ili nazivima u odnosu na statičku bazu transkripata (GENCODE, izdanje 19). Rezultat ovog procesa je skup poziva na fuziju, koji su podobni za izveštavanje.

Beleška o RNK varijanti spajanja

Detektovane RNK varijante spajanja se beleže pomoću Nirvana mašine za beleške sa informacijama iz baze podataka RefSeq. Beleška varijanti spajanja se vrši više puta nezavisno, kao što je opisano u sledećim odeljcima.

Statička RefSeq baza podataka za pozivanje prateće dijagnostike

Nirvana označava detektovana pozivanja RNK varijanti spajanja sa statičkim (ne ažurirajućim) RefSeq bazom podataka za upotrebu od strane nishodnog pozivanja prateće dijagnostike (pogledajte [Prateće dijagnostičko pozivanje na stranici 16](#)). Varijante spajanja su označene promenama na nivou transkripta (pogođeni egzoni u transkriptu gena) u odnosu na RefSeq. Ova RefSeq baza podataka je ista kao i statička RefSeq baza podataka koju koristi proces beleške male varijante.

Ažurirajuća RefSeq baza podataka za profilisanje tumora

Nirvana se koristi za označavanje detektovanih pozivanja RNK varijanti spajanja sa ažurirajućom RefSeq bazom podataka, kao deo nishodnog procesa profilisanja varijanti tumora (pogledajte [Profilisanje varijanti tumora na stranici 17](#)). Varijante spajanja su označene promenama na nivou transkripta (pogođeni egzoni u transkriptu gena) u odnosu na RefSeq. Ažurirajuća RefSeq baza podataka je uključena kao deo KB i može se periodično ažurirati kako bi bila kompatibilna sa drugim sadržajem KB.

Kontrola kvaliteta za RNK biblioteke uzoraka

Pokazatelji kontrole kvaliteta se koriste za procenu validnosti RNK čvrstih-FFPE biblioteka uzoraka. Ako pokazatelj kontrole kvaliteta nije u prihvatljivom opsegu, onda se kontrola kvaliteta RNK biblioteke prijavljuje kao FAIL (NEUSPEŠNO) i nisu dostupni rezultati za fuzije ili varijante spajanja. Takođe, prateća dijagnostika ili rezultat profilisanja tumora nisu dostupni ako se oslanjaju na prolaz kontrole kvaliteta RNK biblioteke.

Rezultati kontrole kvaliteta RNK biblioteke su dostupni u datoteci `MetricsOutput.tsv`. Pogledajte [Izlazni pokazatelji na stranici 48](#).

Transkripti

Transkript je lanac RNK koji se transkribuje iz DNK. Ta RNK može da obavi translaciju da bi se stvorio protein. Gen može imati više transkripata, (na primer, ako se koriste različiti promotori ili postoje različiti obrasci spajanja egzona). Svaki transkript ima jedinstveni broj. U HGVS nomenklaturi, promena nukleotida koja utiče na kodirajuću sekvencu može biti navedena u vezi sa transkriptom. Prvo slovo označava alel divljeg tipa, a drugo slovo označava varijantu alela. Na primer, NM_004333.4:c.1799T>A znači da na poziciji 1799 transkripta NM_004333.4, kodirajuća RNK kodira T u referentnom genomu, ali se menja u A za ovu varijantu.

Kontrolno izveštavanje

Kontrolni izlazni izveštaj generiše se za svaku analizu i uključuje procenu svake kontrole uključene u ciklus. TSO Comprehensive (EU) modul analize ne poništava automatski uzorke pacijenta na osnovu rezultata kontrolnih uzoraka.

Pogledajte *Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokument br. 200007789) za smernice o validnosti ciklusa i validnosti uzorka pacijenta na osnovu rezultata za kontrole.

Kontrolni izlazni izveštaj dostupan je u datoteci `ControlOutput.csv`. Pogledajte [Izveštaj o kontrolnom izlazu na stranici 44](#).

Prateće dijagnostičko pozivanje

Za svaku instaliranu predviđenu namenu prateće dijagnostike (CDx), TSO Comprehensive (EU) modul analize određuje primenjivost predviđene namene CDx za svaki pacijentov uzorak, na osnovu tipa tumora pacijentovog uzorka. Ako se tip tumora uzorka pacijenta tačno podudara ili potiče od tipa tumora za predviđenu namenu CDx, smatra se da je primenljiv na predviđenu namenu CDx. Za više informacija o ontologiji bolesti, pogledajte odeljak [Izaberite tip tumora na stranici 6](#). Ako tip tumora pacijenta nije primenljiv na predviđenu upotrebu CDx, za taj uzorak se ne procenjuje predviđena upotreba CDx.

Ako potrebna biblioteka sekvenciranja (DNK ili RNK) za predviđenu upotrebu CDx nije sekvencirana ili ne prođe kontrolu kvaliteta, onda uzorak pacijenta nije procenjen za predviđenu upotrebu CDx. Ako tip varijante (kao što su male varijante) ili biomarker koji je potreban za predviđenu upotrebu CDx ne prođe kontrolu kvaliteta, onda uzorak pacijenta nije procenjen za tu predviđenu upotrebu CDx.

Kad se utvrdi da je predviđena upotreba CDx primenljiva na uzorak pacijenta, da su potrebne biblioteke sekvencirane i da su potrebne mere kontrole kvaliteta uspešne, prateća dijagnostička predviđena upotreba je procenjena za uzorak pacijenta. Detektovane varijante i/ili biomarkeri u uzorku pacijenta se procenjuju da bi se odredio rezultat za predviđenu upotrebu CDx. Ova procena se radi kroz algoritam specifičan za predviđenu upotrebu CDx, koji procenjuje prisustvo i/ili odsustvo varijanti/biomarkera koji se podudaraju sa predviđenom upotrebom CDx.

Rezultati prateće dijagnostike

Rezultati prateće dijagnostike (CDx) koji se saopštavaju telefonom su dostupni u TSO Comprehensive (EU) izveštaju (pogledajte [TruSight Oncology Comprehensive \(EU\) izveštaj na stranici 20](#)). Pozitivne predviđene upotrebe CDx prijavljene su u odeljku „Prateći dijagnostički rezultati (nivo 1)” TSO Comprehensive (EU) izveštaja.

Profilisanje varijanti tumora

Nakon što se utvrde prateći dijagnostički rezultati, svi prolazni, detektovane varijante u uzorku pacijenta se podudaraju sa instaliranom KB kako bi se utvrdili genomske nalazi koji imaju dokaze o kliničkom značaju ili imaju potencijalni klinički značaj. Ovaj proces se naziva profilisanje varijanti tumora. Genomski nalaz je ili jedna varijanta sa dokazima kliničkog značaja ili potencijalnog kliničkog značaja ili grupisanje varijanti koje, kada se otkriju zajedno, imaju dokaz kliničkog značaja, ili potencijalnog kliničkog značaja.

Kada je više varijanti navedeno zajedno kao genomski nalaz, to znači da postoje dokazi za klinički značaj, ili potencijalni klinički značaj za te varijante zajedno, u najmanje jednom od izvora navedenih u Informatičkim detaljima izveštaja. Ako postoji više genomske nalaza, a varijanta je uključena u više od jednog od ovih nalaza, onda ta varijanta može biti navedena više puta u izveštaju. Jedna varijanta će biti navedena samo na najvišem nivou gde ispunjava kriterijume za prijavljivanje. Svaki od sledećih primera kliničkog značenja uključuje više varijanti:

- NTRK1 p.(Gly595Arg) je indikovao da izazove rezistenciju na jedan ili više TRK inhibitora, kod pacijenata sa kvalifikacionom TRK fuzijom (informacije za propisivanje larotrectiniba 211710s0001bl).
- Za pacijenta u kliničkom ispitivanju LIBRETTO-001 uočeno je da ima i RET D898_E901del i RET D903_S904delinsEP. Pacijent je pokazao odgovor tumora na lečenje RET inhibitorom (PMID 32846061).
- Eksplorativna analiza ispitivanja BOLERO-1 i -3 sugerisala je da su pacijentkinje sa karcinomom dojke sa ERBB2 amplifikacijom, imale kliničku korist od mTOR inhibicije, ako su tumori prikazali aktivaciju PI3K putanje ili AKT1 E17K mutacije (PMID 27091708).

- BRAF p.(Val600E) mutacija koja se javlja zajedno sa TERT mutacijom promotera, povezana je sa nepovoljnom prognozom u papilarnom karcinomu tireoidne žlezde, u skladu sa glavnim smernicama SAD.

Genomski nalazi sa dokazima od kliničkog značaja

Genomski nalazi sa dokazima od kliničkog značaja prijavljeni su u odeljku „Genomski nalazi sa dokazima od kliničkog značaja (nivo 2)” TSO Comprehensive (EU) izveštaja (pogledajte [TruSight Oncology Comprehensive \(EU\) izveštaj na stranici 20](#)). Genomski nalazi su prijavljeni u „Genomskim nalazima sa dokazima od kliničkog značaja (nivo 2)”, ako ispunjavaju sledeće kriterijume:

- Genomski nalaz je povezan sa koristima ili nedostatkom koristi terapije, što dokazuje oznaka leka odobrena od strane EMA ili oznaka leka odobrena od strane FDA. Tip tumora uzorka mora biti jednak ili potomak tipa tumora povezivanja KB u ontologiji bolesti. Za više informacija o ontologiji bolesti, pogledajte odeljak [Izaberite tip tumora na stranici 6](#).
- Genomski nalaz je povezan sa koristima ili nedostatkom koristi od terapije, ima dijagnostički ili prognostički značaj, kao što potvrđuju objavljene smernice ESMO, ASCO, ili druge glavne smernice za kliničku praksu u SAD. Tip tumora uzorka mora biti jednak ili potomak tipa tumora povezivanja KB u ontologiji bolesti. Za više informacija o ontologiji bolesti, pogledajte odeljak [Izaberite tip tumora na stranici 6](#).

Genomski nalazi sa dokazima potencijalnog kliničkog značaja

Genomski nalazi sa dokazima o potencijalnom kliničkom značaju prijavljeni su u odeljku Genomski nalazi sa potencijalnim kliničkim značajem (nivo 3) TSO Comprehensive (EU) izveštaja (pogledajte [TruSight Oncology Comprehensive \(EU\) izveštaj na stranici 20](#)). Genomski nalazi su prijavljeni u „Genomski nalazi sa potencijalnim kliničkim značajem” (nivo 3), ako ispunjavaju sledeće kriterijume:

- Genomski nalaz ispunjava kriterijume za genomske nalaze sa dokazom o kliničkom značaju (nivo 2) (na primer, oznaka leka odobrena od strane EMA, oznaka leka odobrena od strane FDA, ESMO smernice, ASCO smernice ili druge glavne smernice u SAD), ali samo kada se tip tumora uzorka ne podudara sa tipom tumora povezivanja KB. Stoga tip tumora uzorka ne sme biti jednak ili ne sme biti potomak tipa tumora povezivanja KB.
- Varijanta ima terapeutsku, dijagnostičku ili prognostičku povezanost u kliničkoj literaturi, opisujući kliničku studiju. Tip tumora uzorka mora biti jednak ili potomak tipa tumora povezivanja KB.
- Varijanta je uključena u kriterijume podobnosti za uključivanje u kliničko ispitivanje (faza I/II, II, II/III, III ili IV), registrovano na adresi clinicaltrials.gov ili u Registru kliničkih ispitivanja EU (EUCTR). Tip tumora uzorka mora biti jednak ili potomak tipa tumora kliničkog ispitivanja.

TMB i MSI su uvek prijavljeni u genomskim nalazima sa potencijalnim kliničkim značajem (nivo 3), bez obzira na tip tumora uzorka.

Nivelisanje promena usled ažuriranja KB

Kako se klinički dokazi akumuliraju za varijante u preciznoj onkologiji, KB ažuriranja su dostupna kako bi odrazila promene. Varijante koje u početku nisu bile prijavljene zbog nedostatka kliničkih dokaza mogu se kasnije prijaviti u Genomskim nalazima sa dokazima o kliničkom značaju (Nivo 2) ili Genomskim nalazima sa potencijalnim kliničkim značajem (Nivo 3) putem ažuriranja sadržaja KB. Slično tome, varijante se mogu kretati od nivoa 2 do 3 ili obrnuto, kad se sadržaj KB ažurira. Detektovane varijante koje ne ispunjavaju kriterijume za bilo koji nivo nisu prijavljene. Osetljivost ili povezani rizik od karcinoma isključeni su iz KB i ne utiču na nivelisanje. Terapijska povezivanja koja se koriste za nivelisanje su ograničena na ciljne terapije karcinoma i imunoterapije (ne uključujući ćelijske imunoterapije).

Pozitivni CDx rezultati

Varijante prateće dijagnostike prijavljene u rezultatima prateće dijagnostike (nivo 1) isključene su iz prijavljivanja kao jednovarijantni genomski nalazi u „Genomski nalazi sa dokazima o kliničkom značaju” (nivo 2) i „Genomski nalazi sa potencijalnim kliničkim značajem” (nivo 3). Međutim, genomski nalazi koji uključuju više varijanti mogu se i dalje prijaviti u „Genomski nalazi sa dokazima o kliničkom značaju” (nivo 2) i „Genomski nalazi sa potencijalnim kliničkim značajem” (nivo 3), čak i ako je jedna od varijanti prijavljena u rezultatima prateće dijagnostike (nivo 1).

COSMIC beleške

Varijante prijavljene u „Genomski nalazi” sa dokazima o kliničkom značaju ili genomskim nalazima sa potencijalnim kliničkim značajem (nivo 2 i 3), označene su pomoću ID COSMIC, kako je primenjivo, iz baze podataka „Katalog somatskih mutacija u karcinomu” (COSMIC), koja je sastavni deo KB.

Izlaz analize

Kad se analiza završi, TSO Comprehensive (EU) modul analize generiše fasciklu za analizu u konfigurisanju izlaznoj fascikli za sistem. Pogledajte *Referentni vodič za NextSeq 550Dx Instrument (br. dokumenta 1000000009513)* za više informacija o konfigurisanju izlazne fascikle.

Da biste prikazali izlaz analize:

1. Idite u direktorijum koji sadrži fasciklu za analizu.
2. Otvorite fasciklu za analizu da biste prikazali izlazne datoteke.
Naziv fascikle za analizu je formatiran kao `Analysis_#` gde je `#` podrazumevano 1 i povećava se za jedan za svako ponovno stavljanje analize u red čekanja. Podfascikla, `YYYYMMDD_HHMMSS`, kreirana je unutar fascikle za analizu i označava datum i vreme analize (na primer, `20210101_145958`).

Datoteke

Ovaj odeljak opisuje zbirne izlazne datoteke generisane tokom analize.

Izveštaji o rezultatima

TSO Comprehensive (EU) izveštaji u PDF i JSON formatima se proizvode za svaki uzorak pacijenta koji je uspešno završio analizu. Rezultati se prikazuju za pregled na kartici Samples and Results (Uzorci i rezultati) u odeljku Izveštaji o rezultatima. Uzorci koji nisu uspešno završili analizu navedeni su sa porukom o grešci. Izaberite **Export Report** (Izvezi izveštaj) da biste preuzeli jedan TSO Comprehensive (EU) izveštaj u PDF formatu. Pogledajte izlaznu fasciklu za analizu za TSO Comprehensive (EU) izveštaje za sve završene uzorke.

TruSight Oncology Comprehensive (EU) izveštaj

Sledeće tabele opisuju odeljke koji sačinjavaju TSO Comprehensive (EU) izveštaje proizvedene za svaki uzorak pacijenta u PDF i JSON formatima. PDF izveštaj je čitljiv za ljude, dok je JSON izveštaj napravljen od struktura podataka koje su namenjene mašinama za raščlanjivanje. Informacije koje se nalaze samo u JSON izveštaju, a ne odražavaju se u PDF izveštaju, označene su kao N/A (N/P) za PDF izveštaj. Varijante koje nisu prijavljene u pratećim dijagnostičkim rezultatima (nivo 1) ili ne ispunjavaju kriterijume za uključivanje u genomske nalaze sa dokazima kliničkog značaja ili genomske nalaze sa potencijalnim kliničkim značajem (nivoi 2 i 3) nisu uključene u izveštaje.

Pogledajte *Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokument br. 200007789) za tumačenje rezultata.

Pogledajte JSON šemu na TSO Comprehensive (EU) stranicama podrške Illumina veb-sajta za podršku, za dodatne informacije o strukturi, poljima i mogućim vrednostima u JSON izveštaju.

- **Informacije o uzorku, ciklusu i analizi**—sadrže opšte informacije o uzorku pacijenta i izveštaju.

Tabela 1 Informacije o uzorku, ciklusu i analizi

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Datum izveštaja	reportDate	Datum generisanja izveštaja.
N/P	reportTime	Vreme generisanja izveštaja.
ID uzorka	sampleInformation / sampleId	Identifikator uzorka. Demografija pacijenta nije uključena.
Tip tumora	sampleInformation / tumorType	Tip tumora povezan sa uzorkom pacijenta.
N/P	sampleInformation / tumorTypeCode	Šifra tipa tumora povezana sa uzorkom pacijenta.
N/P	sampleInformation / tumorTypePath	Putanja tipa tumora (u odnosu na ontologiju bolesti) povezana sa uzorkom pacijenta.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
N/P	sampleInformation / tumorTypeCodePath	Putanja šifre tipa tumora (u odnosu na ontologiju bolesti) povezana sa uzorkom pacijenta.
Pol	sampleInformation / sex	Pol pacijenta (muški, ženski ili nepoznat).
Datum analize	sampleInformation / analysisDate	Datum završetka sekundarne analize.
N/P	sampleInformation / analysisTime	Vreme kad je završena sekundarna analiza.
ID ciklusa	sampleInformation / analysisRunId	ID ciklusa sekvenciranja.
N/P	sampleInformation / analysisRunName	Naziv ciklusa sekvenciranja.

- **Kontrola kvaliteta**—sadrži informacije o kontroli kvaliteta. Za više informacija o tome kako se procenjuje kontrola kvaliteta pogledajte odeljak [Pokazatelji kontrole kvaliteta na stranici 62](#).

Tabela 2 Kontrola kvaliteta

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Ciklus kontrole kvaliteta	qualityControl / status / (stavka niza sa oznakom = "Run QC")	Ciklus kontrole kvaliteta (PASS (USPEŠNO), FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P)) se primenjuje na sve uzorke koji se nalaze u jednom ciklusu sekvenciranja. • PASS (USPEŠNO)—ciklus je važeći. • FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P)—ciklus je nevažeći. Svi statusi kontrole kvaliteta specifični za RNK i DNK uzorak su N/A (N/P) (kontrola kvaliteta DNK biblioteke, kontrola kvaliteta DNK MSI, kontrola kvaliteta sekvenciranja DNK male varijante i TMB-a, kontrola kvaliteta broja kopija DNK varijanti i kontrola kvaliteta RNK biblioteke) i u izveštaju nema navedenih varijanti ni biomarkera. Pogledajte Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokument br. 200007789) za smernice o validnosti ciklusa i validnosti uzorka pacijenta na osnovu rezultata za kontrole.
Kontrola kvaliteta RNK biblioteke	qualityControl / status / (stavka niza sa oznakom = „RNA Library QC”)	Kontrola kvaliteta RNK biblioteke (PASS (USPEŠNO), FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P)) se odnosi na RNK biblioteku koja je sekvencirana. • PASS (USPEŠNO)—RNK biblioteka je prošla sve pokazatelje kontrole kvaliteta specifične za RNK. • FAIL (NEUSPEŠNO)—RNK biblioteka nije prošla jedan ili više pokazatelja kontrole kvaliteta specifičnih za RNK. • N/A (N/P)—RNK biblioteka za uzorak nije sekvencirana ili je ciklus kontrole kvaliteta imao vrednost FAIL (NEUSPEŠNO). Ako je vrednost FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P), u izveštaju nema RNK tipova varijanti (fuzija ili varijante splajsovanja).

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Kontrola kvaliteta DNK biblioteke	qualityControl / status / (stavka niza sa oznakom = „Kontrola kvaliteta DNK biblioteke“)	Kontrola kvaliteta DNK biblioteke (PASS (USPEŠNO), FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P)) se odnosi na DNK biblioteku koja je sekvencirana. • PASS (USPEŠNO)—DNK biblioteka je prošla pokazatelj kontrole kvaliteta kontaminacije. • FAIL (NEUSPEŠNO)—DNK biblioteka nije prošla pokazatelj kontrole kvaliteta kontaminacije. • N/A (N/P)—DNK biblioteka za uzorak nije sekvencirana ili je ciklus kontrole kvaliteta imao vrednost FAIL (NEUSPEŠNO). Ako je vrednost FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P), nisu prijavljeni DNK tipovi varijanti (male varijante, broj kopija varijante) ili DNK biomarkeri (TMB, MSI).
Kontrola kvaliteta DNK MSI	qualityControl / status / (stavka niza sa oznakom = „DNA MSI QC“)	Kontrola kvaliteta DNK MSI (PASS (USPEŠNO), FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P)) se odnosi na DNK biblioteku čvrstih-FFPE koja je sekvencirana. • PASS (USPEŠNO)—DNK biblioteka je prošla MSI specifičan pokazatelj kontrole kvaliteta i uzvodni pokazatelj kontrole kvaliteta DNK biblioteke. • FAIL (NEUSPEŠNO)—DNK biblioteka nije prošla MSI specifičan pokazatelj kontrole kvaliteta. • N/A (N/P)—DNK biblioteka za uzorak nije sekvencirana, kontrola kvaliteta DNK biblioteke za uzorak je FAIL (NEUSPEŠNO), ili je ciklus kontrole kvaliteta imao vrednost FAIL (NEUSPEŠNO). Ako je vrednost FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P), biomarker MSI nije prijavljen i naveden je kao Nije procenjivo.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Kontrola kvaliteta DNK male varijante i TMB	qualityControl / status / (stavka niza sa oznakom = „Kontrola kvaliteta DNK male varijante i TMB“)	Kontrola kvaliteta DNK male varijante i TMB (PASS (USPEŠNO), FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P)) se odnosi na DNK biblioteku koja je sekvencirana. • PASS (USPEŠNO)—DNK biblioteka je prošla pokazatelj kontrole kvaliteta male varijante i specifičan TMB i uzvodni pokazatelj kontrole kvaliteta DNK biblioteke. • FAIL (NEUSPEŠNO)—DNK biblioteka nije prošla jedan ili više pokazatelja kontrole kvaliteta male varijante i specifičnih TMB. • N/A (N/P)—DNK biblioteka za uzorak nije sekvencirana, kontrola kvaliteta DNK biblioteke za uzorak je FAIL (NEUSPEŠNO), ili je ciklus kontrole kvaliteta imao vrednost FAIL (NEUSPEŠNO). Ako je vrednost FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P), u izveštaju nema malih varijanti, a biomarker TMB je naveden kao Nije procenjivo.
Kontrola kvaliteta broja kopija DNK varijante	qualityControl / status / (stavka niza sa oznakom = „DNA Copy Number Variant QC“)	Kontrola kvaliteta broja kopija DNK varijante (CNV) (PASS (USPEŠNO), FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P)) se odnosi na DNK biblioteku čvrstih-FFPE koja je sekvencirana. • PASS (USPEŠNO)—DNK biblioteka je prošla specifične pokazatelje kontrole kvaliteta broja kopija varijante i uzvodni pokazatelj kontrole kvaliteta DNK biblioteke. • FAIL (NEUSPEŠNO)—DNK biblioteka nije prošla jedan ili više specifičnih pokazatelja kontrole kvaliteta broja kopija varijante. • N/A (N/P)—DNK biblioteka za uzorak nije sekvencirana, kontrola kvaliteta DNK biblioteke za uzorak je FAIL (NEUSPEŠNO), ili je ciklus kontrole kvaliteta imao vrednost FAIL (NEUSPEŠNO). Ako je vrednost FAIL (NEUSPEŠNO) ili N/A (N/P), u izveštaju nema amplifikacije gena.

- **TruSight Oncology Comprehensive (EU) Konfiguracija modula analize i baze znanja** – sadrži informacije o softveru i verzijama KB koje se koriste kada je izveštaj generisan.

Tabela 3 TruSight Oncology Comprehensive (EU) Konfiguracija modula analize i KB

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Verzija baze znanja	softwareConfiguration / knowledgeBaseVersion	Verzija baze znanja koja je instalirana sa TSO Comprehensive (EU) modul analize.
Datum objavljivanja baze znanja	softwareConfiguration / knowledgeBasePublishedDate	Datum povezan sa bazom znanja koja je korišćena za generisanje izveštaja.
Verzija modula	softwareConfiguration / moduleSoftwareVersion	Verzija TSO Comprehensive (EU) modul analize koja se koristi za generisanje izveštaja.
Verzija paketa zahteva	softwareConfiguration / claimsPackageVersion	Verzija paketa zahteva koja je instalirana sa TSO Comprehensive (EU) modul analize.

- **Prateći dijagnostički rezultati (nivo 1)**—rezultati dobijeni predviđenom namenom prateće dijagnostike (CDx) tamo gde je detektovana povezana varijanta ili biomarker, navedeni su u PDF i JSON izveštajima. Predviđena namena dodatne prateće dijagnostike tamo gde povezana varijanta ili biomarker nisu detektovani ili procenjeni, navedena je samo u JSON izveštaju. Pogledajte odeljak [Procenjena predviđena namena prateće dijagnostike na stranici 32](#).

Tabela 4 Rezultati prateće dijagnostike

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
[Sanduče za poruke]	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / noEntryText	Nisu detektovani biomarkeri prateće dijagnostike za navedeni tip tumora uzorka. Pogledajte tabelu „Procenjena predviđena namena prateće dijagnostike”. Ova poruka je prikazana kada se nešto od navedenog odnosi na sve predviđene namene CDx-a: • Uzorak prolazi kontrolu kvaliteta, ali nije detektovana povezana varijanta ili biomarker, ili je njegov tip tumora neprimenjiv. • Uzorak nije prošao zahtevane pokazatelje kontrole kvaliteta i njegov tip tumora je neprimenjiv.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
[Sanduče za poruke]	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / message	Jedan ili više biomarkera ili tipova varijanti nisu prošli kontrolu kvaliteta, ili odgovarajuća nukleinska kiselina nije bila obrađena. Ova poruka je prikazana kada najmanje jednu predviđenu namenu CDx primenjivu na tip tumora uzorka nije bilo moguće proceniti zbog neuspešne kontrole kvaliteta ili zbog toga što nema sekvenciranu DNK ili RNK biblioteku. Svi detektovani CDx biomarkeri pojavljuju se u tabeli ispod ove poruke. U odeljku Procenjena predviđena namena prateće dijagnostike na stranici 32 potražite razloge zbog kojih nije izvršena procena predviđene namene CDx.
N/P	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / companionDiagnosticName	Naziv predviđene namene prateće dijagnostike. Uključuje opis biomarkera, terapiju i tip tumora.
Detektovane varijante/biomarkeri	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / variants	Lista detektovanih varijanti ili biomarkera povezanih sa detektovanom predviđenom namenom CDx za uzorak. U JSON izveštaju, ovo polje je prazno za predviđene namene CDx ako rezultat nije jednak detektovanom.
Terapija	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / therapy	Terapija povezana sa predviđenom namenom CDx.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Upotreba	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / usage	Upotreba CDx terapije (označeno ili pogledajte napomenu). U JSON izveštaju, ovo polje je prisutno kod predviđenih namena CDx kada je detektovan rezultat. Naznačeno (Indicated)—povezana terapija je indikovana za upotrebu. Pogledajte napomenu (See Note)—napomena opisuje upotrebu terapije.
Detalji	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / note reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / variants / (stavka niza za varijantu u genomskom nalazu)	Sadrži belešku koja nije obavezna i spisak detalja o varijanti. U PDF izveštaju redosled detalja varijante odgovara redosledu varijanti navedenih za polje „Detektovane varijante/Biomarkeri”. Spisak polja sa detaljima varijante nude Tabela 11, Tabela 12, Tabela 13 i Tabela 14. U JSON izveštaju, ova polja su prazna za predviđene namene CDx ako rezultat nije jednak detektovanom.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
N/P	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / detailedResult / result	Šifrovana vrednost za rezultat predviđene namene CDx. Moguće vrednosti obuhvataju sledeće: detected (detektovano)—Predviđena namena CDx je primenljiva na tip tumora uzorka, a jedna ili više varijanti ili biomarkera povezanih sa predviđenom namenom CDx detektovano je u uzorku. notdetected (nije detektovano)—Predviđena namena CDx je primenljiva na tip tumora uzorka, a varijante ili biomarkeri povezani sa predviđenom namenom CDx nisu detektovani u uzorku. tumorTypeNonMatch (nepodudaranje tipa tumora)—Predviđena namena CDx nije primenljiva na tip tumora uzorka. nucleicAcidNA (nukleinska kiselina N/P)—uzorak nije imao sekvenciranu DNK ili RNK biblioteku, koja je potrebna za predviđenu namenu CDx. qcFail (Neuspešna kontrola kvaliteta)—predviđena namena CDx nije procenjena zbog neuspešne kontrole kvaliteta. didNotCompleteAnalysis (analiza nije završena)—analiza nije uspešno završena za uzorak. negative (negativno)—vrednost čuvara mesta za buduću upotrebu.

- **Identifikovane druge izmene i biomarkeri**—ovaj odeljak sadrži informacije o profilisanju tumora za detektovane varijante kategorisane u genomske nalaze sa dokazima o kliničkom značaju (nivo 2), ili TMB, MSI i detektovane varijante kategorisane u genomske nalaze sa potencijalnim kliničkim značajem (nivo 3). Pogledajte [Profilisanje varijanti tumora na stranici 17](#) za detalje o tome kako se određuje nivo za detektovane varijante.

- **Genomski nalazi sa dokazima od kliničkog značaja (nivo 2)**-svaki unos u ovom odeljku je genomski nalaz koji je ili jedna varijanta sa dokazima od kliničkog značaja ili grupisanje varijanti koje kada se detektuju zajedno imaju dokaze od kliničkog značaja. Ako nisu detektovane nikakve varijante, izveštaj prikazuje poruku No Detected Variants (Nema detektovanih varijanti).

Tabela 5 Genomski nalazi sa dokazima od kliničkog značaja

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Detektovane varijante	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWith EvidenceOfClinicalSignificance / results / genomicFindings / (stavka niza za genomski nalaz) / variants	Lista detektovanih varijanti koje su deo genomskog nalaza. Za male varijante, uključuje simbol gena i promenu proteina, promenu transkripcije ili genomsku promenu u formatu Udruženje za varijacije ljudskog genoma (HGVS), na primer NRAS p.(Gln61Arg). Za amplifikaciju gena, uključuje simbol gena, a zatim sledi Gain, na primer ERBB2 Gain. Za fuzije, uključuje simbole ili nazive oba partnerska gena (iz GENCODE, izdanje 19), odvojene sa - ili /. Kada je odvojeno sa -, prijavljeni redosled gena odgovara transkribovanoj orijentaciji (5' do 3'). Kada je odvojeno sa /, orijentacija nije mogla biti određena. Ako više gena preklapa tačku prekida, svi su navedeni i odvojeni tačkom i zarezom. Za varijante splajsovanja, uključuje simbol gena i zahvaćene egzone (kako je primenjivo), na primer preskočeni MET egzon 14.
Detalji	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWith EvidenceOfClinicalSignificance / results / genomicFindings / (stavka niza za genomski nalaz) / variants / (stavka niza za varijantu genomskog nalaza)	Sadrži listu detalja o varijanti. U PDF izveštaju redosled detalja varijante odgovara redosledu varijanti navedenih za polje Detektovane varijante/Biomarkeri. Pogledajte Detalji male varijante u izveštaju na stranici 35, Detalji o amplifikaciji gena u izveštaju na stranici 39, Detalji fuzije u izveštaju na stranici 40 i Detalji varijante splajsovanja u izveštaju na stranici 41 za spisak polja sa detaljima varijante.

- **Genomski nalazi sa potencijalnim kliničkim značajem (nivo 3)**—TMB i MSI su prijavljeni u ovom odeljku kada postoji biblioteka sekvencirane DNK za uzorak. Svaki drugi unos u ovom odeljku je genomski nalaz, koji je ili jedna varijanta sa potencijalnim kliničkim značajem, ili grupisanje varijanti koje kada se detektuju zajedno imaju potencijalni klinički značaj. Ako nisu detektovane nikakve varijante, izveštaj prikazuje poruku No Detected Variants (Nema detektovanih varijanti).

Tabela 6 Genomski nalazi sa dokazima potencijalnog kliničkog značaja

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
TMB	reportFindings / otherFindings / biomarkers / tumorMutationalBurden	TMB je merenje broja procenjenih somatskih mutacija koje nose tumorske ćelije po megabazi u oblasti kodiranja. TMB se prijavljuje kao Not evaluable (Nije procenjivo) ako se ne može proceniti zbog neuspeha kontrole kvaliteta, ili ako DNK biblioteka za uzorak nije sekvencirana. TMB je uvek uključen u Genomske nalaze sa potencijalnim kliničkim značajem (nivo 3).
MSI	reportFindings / otherFindings / biomarkers / microsatelliteInstability	MSI status. Moguće vrednosti obuhvataju sledeće: MS-Stable (MS stabilan)—mikrosatelit stabilan. MSI-High (MSI visok)—nestabilnost mikrosatelita-visoka. Not evaluable (Nije procenjivo)—MSI status nije mogao biti procenjen zbog neuspeha kontrole kvaliteta, ili ako DNK biblioteka za uzorak nije sekvencirana. MSI je uvek uključen u Genomske nalaze sa potencijalnim kliničkim značajem (nivo 3).

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Detektovane varijante	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithPotentialClinicalSignificance / results / genomicFindings / (stavka niza za genomski nalaz) / variants / (sve stavke niza) / detectedVariantLabel	Lista detektovanih varijanti koje su deo genomskog nalaza. Za male varijante, uključuje simbol gena i promenu proteina, promenu transkripcije ili genomsku promenu u formatu Udruženje za varijacije ljudskog genoma (HGVS), na primer NRAS p.(Gln61Arg). Za amplifikaciju gena, uključuje simbol gena, a zatim sledi Gain, na primer ERBB2 Gain. Za fuzije, uključuje simbole ili nazive oba partnerska gena (iz GENCODE, izdanje 19), odvojene sa - ili /. Kada je odvojeno sa -, prijavljeni redosled gena odgovara transkribovanoj orijentaciji (5' do 3'). Kada je odvojeno sa /, orijentacija nije mogla biti određena. Ako više gena preklapa tačku prekida, svi su navedeni i odvojeni tačkom i zarezom. Za varijante splajsovanja, uključuje simbol gena i zahvaćene egzone (kako je primenjivo), na primer preskočeni MET egzon 14.
Detalji	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithPotentialClinicalSignificance / results / genomicFindings / (stavka niza za genomski nalaz) / variants	Sadrži listu detalja o varijanti. U PDF izveštaju redosled detalja varijante odgovara redosledu varijanti navedenih za polje Detektovane varijante/Biomarkeri . Pogledajte Detalji male varijante u izveštaju na stranici 35, Detalji o amplifikaciji gena u izveštaju na stranici 39, Detalji fuzije u izveštaju na stranici 40 i Detalji varijante splajsovanja u izveštaju na stranici 41 za listu polja sa detaljima varijante.

- **Prateća dijagnostika kontrole kvaliteta**—ovaj odeljak navodi genomske pozicije povezane sa predviđenom namenom CDx koja nije imala dovoljnu dubinu da bi napravila pouzdano referentno pozivanje. Navedene su samo one predviđene namene CDx koje uključuju male varijante i koje su procenjene za navedeni uzorak.

Tabela 7 Kontrola kvaliteta prateće dijagnostike

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
[Lista pozicija]	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / insufficientQuality / entries / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / positions	Lista genomskih pozicija za povezanu predviđenu namenu CDx koje imaju nedovoljnu pokrivenost.

- **Procenjena predviđena namena za prateću dijagnostiku**—u ovom odeljku su navedene sve instalirane predviđene namene CDx, sa poljem koje ukazuje na to da li je predviđena namena CDx procenjena za uzorak. Ako predviđena namena CDx nije procenjena, naveden je razlog.

Tabela 8 Procenjena predviđena namena prateće dijagnostike

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Tip tumora	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / tumorType	U skladu sa izjavom o predviđenoj nameni.
Biomarkeri	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / biomarkers	U skladu sa izjavom o predviđenoj nameni.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Terapija	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / therapy	U skladu sa izjavom o predviđenoj nameni.
Procenjena predviđena namena CDx	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / intendedUseEvaluated	Označava da li je predviđena namena CDx procenjena za uzorak (procenjena/nije procenjena). Procena predviđene namene CDx zahteva prolaznost specifičnih kategorija kontrole kvaliteta nukleinske kiseline ili varijante/tipa biomarkera, povezanih sa predviđenom namenom CDx. Predviđena namena CDx povezana sa detekcijom malih varijanti (SNV, MNV, Indel) zahteva sekvenciranje DNK i sledeće kategorije kontrole kvaliteta koje treba da se prođu: • Ciklus kontrole kvaliteta • Kontrola kvaliteta DNK biblioteke • Kontrola kvaliteta DNK male varijante i TMB Predviđena namena CDx povezana sa detekcijom fuzija zahteva sekvenciranje RNK i sledeće kategorije kontrole kvaliteta koje treba da se prođu: • Ciklus kontrole kvaliteta • Kontrola kvaliteta RNK biblioteke Da bi se procenio, tip tumora uzorka mora biti isti kao tip tumora naveden u tabeli procene predviđenih upotreba prateće dijagnostike ili biti podtip tog tumora. Pogledajte Izaberite tip tumora na stranici 6.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Komentar	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (stavka niza za predviđenu namenu CDx) / comment	Ako je polje „Procenjena predviđena namena CDx” procenjeno i nema potrebe za dodatnim komentarima, ovo polje prikazuje crticu. Ako je polje „Procenjena predviđena namena CDx” procenjeno i postoje dodatni komentari na listi, može se prikazati komentar kao što je sledeće. Primer: • Neke genomske pozicije povezane sa CDx tvrdnjom nisu imale dovoljno pokrivenosti. Za detalje pogledajte odeljak Genomske pozicije prateće dijagnostike sa nedovoljnom pokrivenošću za detekciju malih varijanti. Ako polje „Procenjena predviđena namena CDx” nije procenjeno, prikazuje se komentar kao što je sledeće. Primeri: • Tip tumora uzorka ne odgovara tipu tumora koji odgovara predviđenoj nameni CDx. • DNK ili RNK podaci povezani sa CDx biomarkerom nisu dostupni • Potrebna kategorija kontrole kvaliteta nije prošla.

- Odeljci **o Testu, Informatički detalji, Ograničenja**—sadrže opšte informacije o testu i listu ograničenja.

Tabela 9 O testu, Informatički detalji, Ograničenja

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
O testu	about / description	Opis testa.
Informatički detalji	details / (jedno vlasništvo JSON po pododeljku)	Kratak opis odeljaka izveštaja i drugih informacija.
Ograničenja	limitations / description	Lista analiza i ograničenja izveštaja.

- **TruSight Oncology Comprehensive (EU) Panel gena**—sadrži informacije o panelu gena.

Tabela 10 TruSight Oncology Comprehensive (EU) Panel gena

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju	Opis
Panel gena	genePanel / geneList / genes genePanel / geneList / genes / variants	Lista gena koji su deo panela, uključujući fusnotu koja ukazuje na to koji se tipovi varijanti procenjuju za koje gene. Male varijante se pozivaju u svim genima.

- **Detalji u Izveštaju**—sadrži informacije o malim varijantama, amplifikacijama gena, varijantama fuzije i varijantama splajsovanja.

Tabela 11 Detalji male varijante u izveštaju

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju (relativna putanja u varijanta JSON objekta)	Opis
Tip	type / value	Detaljan tip varijante. Moguće vrednosti za male varijante uključuju: SNV —varijanta sa jednim nukleotidom. Insercija (Insertion) —dodavanje nukleotida do 25 bp. Delecija (Deletion) —uklanjanje nukleotida do 25 bp. MNV —multinukleotidna varijanta, kao supstitucija za dva ili tri nukleotida sa istim brojem nukleotida. Indel —jedan ili više nukleotida zamenjenih jednim ili većim brojem nukleotida, koji nije SNV ili MNV. Ovo se obično naziva delinama.
VAF	additionalInfo / (stavka niza koja ima svojstvo oznake = „VAF”) / value	Učestalost varijanti alela (u procentima).
Posledica	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Consequence”) / value	Posledica varijante iz ontologije sekvenci.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju (relativna putanja u varijanta JSON objekta)	Opis
Promena proteina	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Protein Change”) / value	Promena referentne sekvence proteina u HGVS nomenklaturi, kako je primenljivo.
Promena nukleotida	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Nucleotide Change”) / value	Promena kodirajuće DNK referentne sekvence (RefSeq transkripcija) u HGVS nomenklaturi. Ako varijanta ne utiče na transkripciju, uključena je promena genomske referentne sekvence u HGVS nomenklaturi.
Genomska pozicija	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Genomic Position”) / value	Genomska pozicija (hg19) u hromozomu: format pozicije. Odnosi se na položaj prve baze u referentnom alelu.
Referentni alel	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Reference Allele”) / value	Referentni alel.
Alternativni alel	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Alternate Allele”) / value	Alternativni alel.
N/P	cosmicIds	Lista ID-ova genomskih mutacija povezanih sa varijantom iz baze podataka „Katalog somatskih mutacija u karcinomu” (COSMIC), kako je primenljivo.
N/P	detailedSmallVariantData / vcfChromosome	Hromozom.
N/P	detailedSmallVariantData / vcfPosition	Genomska pozicija (hg19). Odnosi se na položaj prve baze u referentnom alelu (detailedSmallVariantData / referenceAllele field).
N/P	detailedSmallVariantData / vcfRefAllele	Referentni alel.
N/P	detailedSmallVariantData / vcfVariantFrequency	Učestalost varijanti alela.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju (relativna putanja u varijanta JSON objekta)	Opis
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts	Detaljne beleške na nivou transkripta za transkript (kako je primenljivo). Samo jedan poželjni transkript je uključen.
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / transcript	ID transkripta.
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / source	Izvor transkripta (na primer, RefSeq).
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / bioType	Sklop klasifikacije biotipa za transkript.
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / aminoAcids	Promena u aminokiselinama, kako je primenljivo (na primer, G/D).
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / cdnaPos	cDNK pozicija.
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / codons	Promena sekvence kodona (na prime gGt/gAt), kako je primenljivo.
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / cdsPos	Položaj sekvence kodiranja, kako je primenljivo.
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / exons	Egzoni na koje utiče varijanta i ukupan broj egzona, kako je primenljivo. Na primer, 4-6/7 bi ukazivalo na to da su pogođeni egzoni 4, 5 i 6 i da ovaj transkript sadrži ukupno 7 egzona.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju (relativna putanja u varijanta JSON objekta)	Opis
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / introns	Introni pogođeni varijantom, kako je primenljivo.
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / geneld	ID gena po Nacionalnom centru za biotehnološke informacije (NCBI).
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / hgnc	Simbol gena HUGO Komiteta za nomenklaturu gena (HGNC).
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / consequence	Posledice niza varijanti iz ontologije sekvenci.
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / hgvsc	Promena kodirajuće DNK referentne sekvence (RefSeq transkripcija) u HGVS nomenklaturi, kako je primenljivo.
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / hgvsp	Promena sekvence proteina u HGVS nomenklaturi, kako je primenljivo.
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / isCanonical	Prikazuje je kao tačno ako se ovaj transkript smatra kanonskim transkriptom gena, inače je netačno. Kanonski transkript za gen se određuje na sledeći način: Uključeni su samo NM i NR transkripti. Transkripti za gen sortirani su sledećim redosledom: • Unosi za referentne genomske lokuse (LRG) dolaze pre ne-LRG unosa. • Smanjenje CDS dužine. • Smanjenje dužine transkripta. • Pristupni broj. Sa ovim sortiranjem, prvi transkript se smatra kanonskim.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju (relativna putanja u varijanta JSON objekta)	Opis
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / proteinId	ID proteina.
N/P	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (prva stavka niza) / proteinPos	Pozicija proteina.

Tabela 12 Detalji o amplifikaciji gena u izveštaju

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju (relativna putanja u varijanta JSON objekta)	Opis
Tip	type / value	Detaljan tip varijante. Moguće vrednosti za amplifikaciju gena uključuju: CNV —broj kopija varijante (amplifikacije gena su jedini broj kopija varijante navedenih u izveštaju).
Promena preklapanja	detailedCopyNumberVariantData / foldChange	Promena preklapanja normalizovane očitane dubine u uzorku u odnosu na normalizovanu očitano dubinu u diploidnim genomima.
N/P	detailedCopyNumberVariantData / copyNumberType	Vrednost je <DUP> za sve amplifikacije gena.
N/P	detailedCopyNumberVariantData / gene	Simbol gena.
N/P	detailedCopyNumberVariantData / chromosome	Hromozom gena.
N/P	detailedCopyNumberVariantData / startPosition	Početna pozicija (hg19) gena.
N/P	detailedCopyNumberVariantData / endPosition	Krajnja pozicija (hg19) gena.

Beleške (informacije o položaju, posledice itd.) date u [Tabela 13](#) zasnivaju se na varijantama koje su levo poravnate sa genomom u skladu sa normama sekvenciranja sledeće generacije. Jedan izuzetak od ovog pravila je da je HGVS notacija desno poravnata sa odgovarajućom referentnom sekvencom prema HGVS standardu. Kada se insercije i delecije javljaju u genomskim regionima niske složenosti, levo i desno poravnate reprezentacije mogu se odnositi na različite lokacije.

Tabela 13 Detalji fuzije u izveštaju

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju (relativna putanja u varijanta JSON objekta)	Opis
Tip	type / value	Detaljan tip varijante. Moguće vrednosti za fuzije obuhvataju: Fuzija
Tačka prekida 1	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Breakpoint 1”)	Uočena tačka prekida 1 fuzije u RNK. Hromozom: format pozicije (hg19).
Tačka prekida 2	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Breakpoint 2”)	Uočena tačka prekida 2 fuzije u RNK. Hromozom: format pozicije (hg19).
Prateća očitavanja fuzije	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Fusion Supporting Reads”)	Broj pratećih očitavanje fuzije.
N/P	detailedGeneFusionData / fusionDirectionalityKnown AndIndicatedByGeneOrder	Prikazuje tačno kada redosled gena/tačka prekida odgovara transkribovanoj orijentaciji (5' do 3'). Prikazuje netačno kada orijentacija nije mogla da se odredi.
N/P	detailedGeneFusionData / fusionSupportingReads	Broj pratećih očitavanje fuzije.
N/P	detailedGeneFusionData / partner1 / gene	Simboli ili naziv (iz GENCODE, izdanje 19) gena koji se preklapaju sa tačkom prekida 1. Više gena koji preklapaju istu tačku prekida su odvojeni su tačkom i zarezom.
N/P	detailedGeneFusionData / partner1 / chromosome	Tačka prekida 1 hromozoma.
N/P	detailedGeneFusionData / partner1 / position	Pozicija (hg19) tačke prekida 1.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju (relativna putanja u varijanta JSON objekta)	Opis
N/P	detailedGeneFusionData / partner2 / gene	Simboli ili naziv (iz GENCODE, izdanje 19) gena koji se preklapaju sa tačkom prekida 2. Više gena koji preklapaju istu tačku prekida su odvojeni su tačkom i zarezom.
N/P	detailedGeneFusionData / partner1 / chromosome	Tačka prekida 1 hromozoma.
N/P	detailedGeneFusionData / partner1 / position	Pozicija (hg19) tačke prekida 1.

Tabela 14 Detalji varijante splajsovanja u izveštaju

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju (relativna putanja u varijanta JSON objekta)	Opis
Tip	type / value	Detaljan tip varijante. Moguće vrednosti za fuzije obuhvataju: Varijanta splajsovanja
Pogođeni egzoni	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Affected Exons”)	Egzoni na koje utiče varijanta splajsovanja, kako je primenjivo. Na primer, 4-6 bi ukazivalo na to da su pogođeni egzoni 4, 5 i 6.
Pogođeni introni	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Affected Exons”)	Introni pogođeni varijantom splajsovanja, kako je primenjivo. Na primer, 3 bi značilo da je Intron 3 pogođen.
Transkript	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Transcript”)	ID transkripta (RefSeq).
Početak tačke prekida	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Breakpoint Start”)	Uočena tačka prekida varijante splajsovanja počinje u RNK. Hromozom: format pozicije (hg19).
Kraj tačke prekida	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Breakpoint End”)	Uočena tačka prekida varijante splajsovanja završava se u RNK. Hromozom: format pozicije (hg19).
Prateća očitavanja splajsovanja	additionalInfo / (stavka niza sa svojstvom oznake = „Splice Supporting Reads”)	Broj pratećih očitavanja splajsovanja.

Polje u PDF izveštaju	Polje u JSON izveštaju (relativna putanja u varijanta JSON objekta)	Opis
N/P	detailedSpliceVariantData / breakPointStartChromosome	Početak tačke prekida hromozoma.
N/P	detailedSpliceVariantData / breakPointStartPosition	Pozicija (hg19) početka tačke prekida.
N/P	detailedSpliceVariantData / breakPointEndChromosome	Kraj tačke prekida hromozoma.
N/P	detailedSpliceVariantData / breakPointEndPosition	Krajnja pozicija (hg19) tačke prekida.
N/P	detailedSpliceVariantData / spliceSupportingReads	Broj pratećih očitavanja splajsovanja.
N/P	detailedSpliceVariantData / annotation / source	Izvor transkripta (na primer, RefSeq).
N/P	detailedSpliceVariantData / annotation / gene	Simbol gena.
N/P	detailedSpliceVariantData / annotation / affectedExons	Egzoni na koje utiče varijanta splajsovanja i ukupan broj egzona, kako je primenjivo. Na primer, 4-6/7 bi ukazivalo na to da su pogođeni egzoni 4, 5 i 6 i da ovaj transkript sadrži ukupno 7 egzona.
N/P	detailedSpliceVariantData / annotation / affectedIntrons	Introni na koje utiče varijanta splajsovanja i ukupan broj introna, kako je primenjivo. Na primer, 3/6 bi ukazivalo na to da su pogođeni introni 3 i da ovaj transkript sadrži ukupno 6 introna.
N/P	detailedSpliceVariantData / annotation / transcript	ID transkripta.

List uzoraka

Naziv datoteke: `SampleSheet.csv`

Za svaku analizu, TSO Comprehensive (EU) modul analize kreira list uzorka odvojen zarezom (`SampleSheet.csv`). Ova datoteka sadrži informacije o uzorku koje se obezbeđuju softveru tokom podešavanja ciklusa. Ovi listovi sa uzorcima sadrže zaglavlje sa informacijama o ciklusu i opise za biblioteke uzoraka, obrađene u određenoj protočnoj ćeliji (jedan red podataka po biblioteci uzorka).



OPREZ

Izmena datoteke lista uzoraka izaziva neželjena dejstva nishodno, uključujući netačne rezultate ili neuspeh analize.

Tabela 15 Detalji lista uzoraka

Naziv kolone	Opis
Sample_ID	ID uzorka sa „-DNK” dodatkom za DNK biblioteke ili „-RNK” dodatkom za RNK biblioteke.
I7_Index_ID	Naziv i7 indeksa. Pogledajte <i>Illumina sekvenca adaptera (dokument br. 1000000002694)</i> za detalje o tome kako list uzoraka ID indeksa mapira ID indeksa unetog tokom podešavanja ciklusa.
indeks	i7 indeksna sekvenca.
I5_Index_ID	Naziv i5 indeksa. Pogledajte <i>Illumina sekvenca adaptera (dokument br. 1000000002694)</i> za detalje o tome kako list uzoraka ID indeksa mapira ID indeksa unetog tokom podešavanja ciklusa.
indeks 2	i5 indeksna sekvenca.
Sample_Type	DNK ili RNK.
Pair_ID	Sample ID (ID uzorka) (isti ID se koristi za DNK biblioteku i RNK biblioteku iz istog uzorka).
Sample_Description	Opis uzorka.
Tumor_Type	Tip tumora za uzorke pacijenta. Tip kontrole za kontrolne uzorke.
Pol	Pol (muški, ženski ili nepoznat).

Izveštaj o kontrolnom izlazu

Naziv datoteke: `ControlOutput.tsv`

Izveštaj o kontrolnom izlazu je datoteka sa ograničenim karticama koja pruža informacije o kontroli kvaliteta za sve kontrole koje su uključene u ciklus. TSO Comprehensive (EU) modul analize ne poništava automatski uzorke pacijenta na osnovu rezultata kontrolnih uzoraka.

Pogledajte *Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokument br. 200007789) za smernice o validnosti ciklusa i validnosti uzorka pacijenta na osnovu rezultata za kontrole.

Izveštaj o kontrolnom izlazu sadrži sledeće odeljke i njihova povezana polja (ID ciklusa je uključen pre prvog odeljka):

- **Tipovi kontrole**—sadrži informacije o svakoj kontroli uključenoj u ciklus.

Tabela 16 Tipovi kontrole

Polje	Opis
Tip kontrole	Tip kontrole kontrolnog uzorka. Moguće vrednosti obuhvataju: • DNK eksterna kontrola • DNK kontrola bez predloška • RNK eksterna kontrola • RNK-kontrola bez predloška
Sample_ID	ID uzorka kontrole. Vrednost je (nema ciklusa) ako ovaj tip kontrole nije uključen u ciklus.
AnalysisComplete	Naznaka da li je analiza završena za ovu kontrolu. Moguće vrednosti uključuju TRUE (TAČNO), FALSE (NETAČNO), not applicable (nije primenjivo).
Sveukupni rezultat	Rezultat kontrole kvaliteta za kontrolu. Moguće vrednosti uključuju PASS (USPEŠNO), FAIL (NEUSPEŠNO), NA (N/P).
Vrednost osetljivosti	Izračunata vrednost osetljivosti za kontrolu. Predstavlja odnos detektovanih kontrolnih varijanti u odnosu na ukupan broj očekivanih kontrolnih varijanti u kontroli. Važi samo za sledeće tipove kontrole: • DNK eksterna kontrola • RNK eksterna kontrola
Prag osetljivosti	Minimalna vrednost osetljivosti potrebna za kontrolu da bi rezultat kontrole kvaliteta bio PASS (USPEŠNO). Važi samo za sledeće tipove kontrole: • DNK eksterna kontrola • RNK eksterna kontrola

- **Detalji analize**—sadrži informacije o analizi.

Tabela 17 Detalji analize

Polje	Opis
Datum izveštaja	Datum generisanja kontrolnog izveštaja.
Vreme izveštaja	Vreme generisanja kontrolnog izveštaja.
Verzija modula	Verzija TSO Comprehensive (EU) modul analize.
Verzija cevovoda	Verzija cevovoda/ toka rada analize.
Verzija paketa zahteva	Verzija paketa zahteva koja je instalirana sa TSO Comprehensive (EU) modul analize.

- **Detalji o sekvenciranju ciklusa**—sadrži informacije o ciklusu sekvenciranja.

Tabela 18 Detalji o ciklusu sekvenciranja

Polje	Opis
Naziv ciklusa	Naziv ciklusa sekvenciranja.
Datum ciklusa	Datum ciklusa sekvenciranja.
ID instrumenta	Jedinstveni ID povezan sa instrumentom za sekvenciranje.
Verzija softvera za kontrolu instrumenta	Verzija kontrolnog softvera instrumenta NextSeq (NCS) koja se koristi za ciklus.
Tip instrumenta	Tip instrumenta za sekvenciranje.
RTA verzija	Verzija softvera Real-Time Analysis (RTA) u upotrebi za ciklus sekvenciranja.
Broj serije patrone sa reagensima	Broj serije patrone sa reagensima koji se koristi za ciklus.

- **Status analize**—sadrži informacije o tome da li je analiza završena za svaku kontrolu i da li su neki uzorci neuspešni zbog softverske greške.

Tabela 19 Status analize

Polje	Opis
Sample_ID	ID uzorka kontrole. Vrednost je Not Run (Nema ciklusa) za tipove kontrole koji nisu uključeni u ciklus.
COMPLETED_ALL_STEPS	Označava da li je kontrola završila sve korake analize. Moguće vrednosti uključuju TRUE (TAČNO), FALSE (NETAČNO), N/A (N/P). Ako je vrednost FALSE (NETAČNO), obratite se Illumina tehničkoj podršci za više informacija.

Polje	Opis
FAILED_STEPS	Lista svih neuspešnih koraka analize usled softverske greške. Obratite se Illuminatiehničkoj podršci za više informacija ako je ovde naveden bilo koji korak.
STEPS_NOT_EXECUTED	Lista svih neuspešnih koraka analize koji nisu izvršeni usled softverske greške. Obratite se Illuminatiehničkoj podršci za više informacija ako je ovde naveden bilo koji korak.

- **Rezultati tabele tačnih malih varijanti**—sadrži informacije o tome koje kontrolne DNK male varijante u DNK eksternoj kontroli koje jesu ili nisu detektovane (jedan red po kontrolnoj varijanti). NA (N/P) vrednosti navedene su ako DNK eksterna kontrola nije uključena u ciklus sekvenciranja.

Tabela 20 Rezultati tabele tačnih malih varijanti

Polje	Opis
Detektovano	Označava da li je kontrolna DNK mala varijanta detektovana u kontroli. Moguće vrednosti uključuju TRUE (TAČNO), FALSE (NETAČNO), N/A (N/P).
Naziv HGNC gena	HUGO Komitet za nomenklaturu gena (HGNC) simbol gena povezan sa kontrolnom DNK malom varijantom.
Hromozom	Hromozom kontrolne DNK male varijante.
Položaj	Položaj (hg19) kontrolne DNK male varijante.
Referentni alel	Referentni alel kontrolne DNK male varijante.
Alternativni alel	Alternativni alel kontrolne DNK male varijante.

- **Rezultati tabele tačnih varijanti spajanja**—sadrži informacije o tome koje kontrolne RNK varijante spajanja u RNK eksternoj kontroli jesu ili nisu detektovane (jedan red po kontrolnoj varijanti). NA (N/P) vrednosti navedene su ako RNK eksterna kontrola nije uključena u ciklus sekvenciranja.

Tabela 21 Rezultati tabele tačnih varijanti splajsinga

Polje	Opis
Detektovano	Označava da li je u kontrolna RNK varijanta spajanja detektovana u kontroli. Moguće vrednosti uključuju TRUE (TAČNO), FALSE (NETAČNO), N/A (N/P).
Naziv HGNC gena	HGNC simbol gena povezan sa kontrolnom RNK varijantom spajanja.
Tačka prekida 1	Hromozom i položaj (hg19) prve tačke prekida kontrolne RNK varijante spajanja.

Polje	Opis
Tačka prekida 2	Hromozom i položaj (hg19) druge tačke prekida kontrolne RNK varijante spajanja.

- **Rezultati tabele tačnih fuzija**—sadrži informacije o tome koje kontrolne RNK varijante fuzije u RNK eksternoj kontroli jesu ili nisu detektovane (jedan red po kontrolnoj varijanti). NA (N/P) vrednosti navedene su ako RNK eksterna kontrola nije uključena u ciklus sekvenciranja.

Tabela 22 Rezultati tabele tačnih fuzija

Polje	Opis
Detektovano	Označava da li je u kontrolna RNK varijanta fuzije detektovana u kontroli. Moguće vrednosti uključuju TRUE (TAČNO), FALSE (NETAČNO), N/A (N/P).
HGNC naziv gena 1	HGNC simbol gena povezan sa prvom tačkom prekida kontrolne RNK varijante fuzije.
HGNC naziv gena 2	HGNC simbol gena povezan sa drugom tačkom prekida kontrolne RNK varijante fuzije.

- **DNK NTC Kontrola kvaliteta biblioteke Pokazatelj**—sadrži informacije o pokazatelju kontrole kvaliteta koji je procenjen za DNK kontrolu bez predloška. Status PASS (USPEŠNO) označava da je vrednost za pokazatelj unutar opsega donje navedene granice (LSL) i gornje navedene granice (USL). Status FAIL (NEUSPEŠNO) označava da je vrednost za pokazatelj izvan opsega LSL ili USL. NA (N/P) vrednosti su navedene ako DNK kontrola bez predloška nije uključena u ciklus sekvenciranja.

Tabela 23 DNK NTC Kontrola kvaliteta biblioteke Pokazatelj

Pokazatelj	Opis	Jedinice	Prag kvaliteta
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Srednja pokrivenost fragmenta egzona u svim bazama egzona.	Broj	≤ 8

- **RNK NTC Kontrola kvaliteta biblioteke Pokazatelj**—sadrži informacije o pokazatelju kontrole kvaliteta koji je procenjen za RNK kontrolu bez predloška. Status PASS (USPEŠNO) označava da je vrednost za pokazatelj unutar opsega donje navedene granice (LSL) i gornje navedene granice (USL). Status FAIL (NEUSPEŠNO) označava da je vrednost za pokazatelj izvan opsega LSL ili USL. NA (N/P) vrednosti su navedene ako RNK kontrola bez predloška nije uključena u ciklus sekvenciranja.

Tabela 24 RNK NTC Kontrola kvaliteta biblioteke Pokazatelj

Pokazatelj	Opis	Jedinice	Prag kvaliteta
GENE_ABOVE_MEDIAN_CUTOFF	Broj gena za koje je medijana izbrisala duplikate za dubinu očitavanja u svim lokusima koji se protežu za svaki gen je > 20.	Broj	≤ 1

Izlazni pokazatelji

Naziv datoteke: `MetricsOutput.tsv`

Izlazni pokazatelji je datoteka sa ograničenim karticama koja pruža informacije o kontroli kvaliteta za uzorke pacijenata koji su uključeni u ciklus.

Datoteka izlaznih pokazatelja sadrži sledeće odeljke i njihova povezana polja:

- **Zaglavlje**—sadrži opšte informacije o datoteci i ciklusu.

Tabela 25 Zaglavlje datoteke za izlazne pokazatelje

Polje	Opis
Datum izlaza	Datum kreiranja ove datoteke.
Vreme izlaza	Vreme kada je ova datoteka kreirana.
Verzija toka rada	Verzija cevovoda/ toka rada analize.
Verzija modula	Verzija TSO Comprehensive (EU) modul analize.
ID ciklusa	ID ciklusa sekvenciranja.
Naziv ciklusa	Naziv ciklusa sekvenciranja.

- **Pokazatelji kontrole kvaliteta ciklusa**—sadrži informacije o kontroli ciklusa sekvenciranja. Ovaj odeljak odgovara statusu kontrole kvaliteta ciklusa u TSO Comprehensive (EU) izveštaju i sadrži jedan red po pokazatelju kontrole kvaliteta, koji doprinosi statusu kontrole kvaliteta ciklusa. Svi pokazatelji kontrole kvaliteta u ovom odeljku moraju da prođu da bi prošla kontrola kvaliteta ciklusa. Za detalje analize, pogledajte odeljak [Kontrola kvaliteta ciklusa na stranici 8](#). Pogledajte [Pokazatelji kontrole kvaliteta na stranici 62](#) za opise i pragove pokazatelja.

Tabela 26 Pokazatelji kontrole kvaliteta ciklusa

Kolona	Opis
Pokazatelj (UOM)	Naziv pokazatelja i jedinica merenja kontrole kvaliteta.
LSL	Donja navedena granica (uključivo).
USL	Gornja navedena granica (uključivo).

Kolona	Opis
Vrednost	Vrednost pokazatelja kontrole kvaliteta.
PASS (USPEŠNO)/FAIL (NEUSPEŠNO)	Označava da li je uzorak prošao ili nije prošao pokazatelj kontrole kvaliteta. Moguće vrednosti uključuju PASS (USPEŠNO), FAIL (NEUSPEŠNO) ili NA (N/P).

- **Status analize**—sadrži informacije o tome da li je analiza bila završena za svaki uzorak pacijenta i da li su neki uzorci neuspešni zbog softverske greške. Svaka kolona u ovom odeljku odgovara uzorku pacijenta (ID uzorka se koristi za naziv kolone).

Tabela 27 Status analize

Polje	Opis
COMPLETED_ALL_STEPS	Označava da li je uzorak završio sve korake analize. Moguće vrednosti uključuju TRUE (TAČNO) i FALSE (NETAČNO). Ako je vrednost FALSE (NETAČNO), obratite se Illumina tehničkoj podršci za više informacija.
FAILED_STEPS	Lista svih neuspešnih koraka analize usled softverske greške. Obratite se Illumina tehničkoj podršci za više informacija ako je ovde naveden bilo koji korak.
STEPS_NOT_EXECUTED	Lista svih neuspešnih koraka analize koji nisu izvršeni usled softverske greške. Obratite se Illumina tehničkoj podršci za više informacija ako je ovde naveden bilo koji korak.

- **Odeljci za pokazatelje kontrole kvaliteta za uzorke pacijenata**—odeljak je uključen za svaki tip kontrole kvaliteta koji se koristi za uzorke pacijenata. Sledeća tabela beleži gde status kontrole kvaliteta u TSO Comprehensive (EU) izveštaju odgovara odeljku.

Tabela 28 Odeljci pokazatelja kontrole kvaliteta za uzorke pacijenata

Odeljak	Opis	Odgovarajuća kategorija kontrole kvaliteta u TSO Comprehensive (EU) izveštaju
Pokazatelji kontrole kvaliteta DNK biblioteke	Pokazatelji kontrole kvaliteta koji se koriste kao kriterijumi validnosti za DNK biblioteke uzoraka. Za detalje analize pogledajte odeljak Kontrola kvaliteta za DNK biblioteke uzoraka na stranici 13 . Pogledajte Pokazatelji kontrole kvaliteta na stranici 62 za opise i pragove pokazatelja.	Kontrola kvaliteta DNK biblioteke

Odeljak	Opis	Odgovarajuća kategorija kontrole kvaliteta uTSO Comprehensive (EU)izveštaju
Pokazatelji kontrole kvaliteta DNK biblioteke za pozivanje malih varijanti i TMB	Pokazatelji kontrole kvaliteta se koriste kao kriterijumi validnosti za male varijante i TMB u DNK biblioteci čvrstih-FFPE uzorka. Za detalje analize pogledajte odeljak Kontrola kvaliteta za DNK biblioteke uzoraka na stranici 13 . Pogledajte Pokazatelji kontrole kvaliteta na stranici 62 za opise i pragove pokazatelja.	Kontrola kvaliteta DNK male varijante i TMB
Pokazatelji kontrole kvaliteta DNK biblioteke za MSI	Pokazatelji kontrole kvaliteta koji se koriste kao kriterijumi validnosti za MSI u DNK biblioteci čvrstih-FFPE uzoraka. Za detalje analize pogledajte odeljak Kontrola kvaliteta za DNK biblioteke uzoraka na stranici 13 . Pogledajte Pokazatelji kontrole kvaliteta na stranici 62 za opise i pragove pokazatelja.	Kontrola kvaliteta DNK MSI
Pokazatelji kontrole kvaliteta DNK biblioteke za CNV	Pokazatelji kontrole kvaliteta koji se koriste kao kriterijumi validnosti za amplifikaciju gena u DNK biblioteci čvrstih-FFPE uzoraka. Za detalje analize pogledajte odeljak Kontrola kvaliteta za DNK biblioteke uzoraka na stranici 13 . Pogledajte Pokazatelji kontrole kvaliteta na stranici 62 za opise i pragove pokazatelja.	Kontrola kvaliteta broja kopija DNK varijante
DNK prošireni pokazatelji	DNK prošireni pokazatelji su samo za informacije i ne ukazuju direktno na kvalitet DNK biblioteka. Za detalje analize pogledajte odeljak Kontrola kvaliteta za DNK biblioteke uzoraka na stranici 13 . Pogledajte DNK prošireni pokazatelji na stranici 67 za opise pokazatelja.	N/P
Pokazatelji kontrole kvaliteta RNK biblioteke	Pokazatelji kontrole kvaliteta koji se koriste kao kriterijumi validnosti za RNK biblioteke uzoraka. Za detalje analize pogledajte odeljak Kontrola kvaliteta za RNK biblioteke uzoraka na stranici 16 . Pogledajte Pokazatelji kontrole kvaliteta na stranici 62 za opise i pragove pokazatelja.	Kontrola kvaliteta RNK biblioteke

Odeljak	Opis	Odgovarajuća kategorija kontrole kvaliteta uTSO Comprehensive (EU) izveštaju
RNK prošireni pokazatelji	RNK prošireni pokazatelji su samo za informacije i ne ukazuju direktno na kvalitet RNK biblioteka. Za detalje analize pogledajte odeljak Kontrola kvaliteta za RNK biblioteke uzoraka na stranici 16 . Pogledajte RNK prošireni pokazatelji na stranici 68 za opise i pragove pokazatelja.	N/P

Svaki odeljak sadrži sledeće kolone:

- Pokazatelj (UOM)—naziv pokazatelja kontrole kvaliteta i jedinica merenja.
- LSL—donja navedena granica (uključivo).
- USL—gornja navedena granica (uključivo).
- Jedna kolona po uzorku (nazvano ID uzorka).

Svaki odeljak sadrži sledeće redove:

- Jedan red po pokazatelju kontrole kvaliteta
- PASS (USPEŠNO)/FAIL (NEUSPEŠNO) – označava da li je uzorak prošao ili nije prošao za tip kontrole kvaliteta. Status PASS (USPEŠNO) označava da su vrednosti uzorka za pokazatelje unutar LSL i USL opsega. Status FAIL (NEUSPEŠNO) označava da je vrednost uzorka za jedan ili više pokazatelja izvan LSL ili USL opsega. Ovaj red nije uključen za DNK proširene pokazatelje ili RNK proširene pokazatelje.

- **Napomene**—sadrže listu beleški koje opisuju sadržaj datoteke.

Izveštaj o niskoj dubini

Naziv datoteke: {SAMPLE_ID}_LowDepthReport.tsv

Izveštaj niske dubine je datoteka sa ograničenim karticama kreirana za svaki uzorak pacijenta. Datoteka sadrži spisak opsega genomske pozicije sa ukupnom dubinom sekvenciranja < 100 i za koju nije detektovana prolazna varijanta. Ove pozicije nemaju dovoljnu dubinu sekvenciranja da bi se isključilo prisustvo male varijante. Položaji na listi blokiranih su isključeni iz izveštaja.

Izveštaj niske dubine se ne regeneriše ponovo tokom ponovne generacije izveštaja.

Izveštaj niske dubine sadrži sledeće odeljke i njihova povezana polja:

- **Zaglavlje**—sadrži opšte informacije o datoteci i ciklusu.

Tabela 29 Informacije u zaglavlju

Polje	Opis
ID uzorka	ID uzorka uzorka pacijenta.
Datum izveštaja	Datum izveštaja niske dubine je generisan.
ID ciklusa	ID ciklusa sekvenciranja.
Datum ciklusa	Datum ciklusa sekvenciranja.
Verzija baze znanja	Verzija KB koja je instalirana kada je generisan izveštaj niske dubine.
Datum objavljivanja baze znanja	Datum povezan sa KB koja je instalirana kada je generisan izveštaj niske dubine.
Verzija za modul Local Run Manager	Verzija TSO Comprehensive (EU) modul analize.

- **Lista genomskog opsega**—sadrži listu opsega genomskih položaja sa niskom dubinom. Susedne genomske pozicije sa niskom dubinom koje se preklapaju na istim genima kombinuju se u jednom redu.

Tabela 30 Lista genomskih opsega

Kolona	Opis
Hrom.	Hromozom.
Početak	Početna pozicija (hg19).
Kraj	Krajnji položaj (hg19).
Gen	Jedan ili više simbola gena koji preklapaju genomski opseg na osnovu RefSeq baze podataka koja je uključena u KB.

Struktura izlazne fascikle

Ovaj odeljak opisuje sadržaj svake izlazne fascikle generisane tokom analize.

- IVD
 - IVD_Reports
 - {SampleID}_TSOCompEUModule_KB{version}_Report.pdf—TSO Comprehensive (EU) izveštaj (PDF format) po uzorku pacijenta
 - {SampleID}_TSOCompEUModule_KB{version}_Report.json—TSO Comprehensive (EU) izveštaj (JSON format) po uzorku pacijenta
 - {SampleID}_LowDepthReport.tsv—Izveštaj o niskoj dubini po uzorku pacijenta
 - MetricsOutput.tsv—Izlaz pokazatelja

- `ControlOutput.tsv`—kontrolni izlazni izveštaj
- **Međuevidencije** – Evidencije i međudatoteke generisane tokom cevovoda/toka rada analize. Međudatoteke su namenjene samo kao pomoć za rešavanje problema. Informacije sadržane u međudatotekama nisu namenjene za kliničko izveštavanje ili upravljanje pacijentima. Performanse bilo koje varijante identifikovane u ovim datotekama, osim potvrđenih varijanti, nisu dokazane. Validirane varijante su varijante sa prikazanim karakteristikama performansi. Svaka fascikla predstavlja jedan korak cevovoda/toka rada analize. TSO Comprehensive (EU) modul analize dodaje RNK ili DNK u nazive fascikle Sample ID (ID uzorka) tokom obrade.

Prikaz rezultata analize

1. Na kontrolnoj Local Run Manager tabli izaberite naziv ciklusa.
2. Na kartici Run Overview (Pregled ciklusa) pregledajte pokazatelje ciklusa sekvenciranjem.
3. Da biste promenili lokaciju datoteke podataka analize za buduća ponovna stavljanja u red čekanja izabranog ciklusa, izaberite ikonu **Edit** (Uredi), a zatim uredite putanju datoteke fascikle izlaznog ciklusa.
Putanju datoteke, koje vodi do fascikle izlaznog ciklusa, moguće je uređivati. Naziv fascikle izlaznog ciklusa ne može da se promeni.
4. **[Opciono]** Izaberite ikonu **Copy to Clipboard** (Kopiraj u međuspremnik) da biste kopirali putanju datoteke fascikle izlaznog ciklusa.
5. Izaberite karticu Sequencing Information (Informacije o sekvenciranju) da biste pregledali parametre ciklusa i informacije o potrošnom materijalu.
6. Kliknite na karticu Samples & Results (Uzorci i rezultati) da biste videli izveštaj o analizi.
 - Ako je analiza ponovo u redu čekanja, izaberite odgovarajuću analizu iz padajuće liste Select Analysis (Izaberi analizu).
7. **[Opciono]** Izaberite ikonu **Copy to Clipboard** (Kopiraj u međuspremnik) da biste kopirali putanju datoteke fascikle Analiza.

Uzorci i rezultati

Ekran Samples & Results (Uzorci i rezultati) prikazuje rezultate analize povezane sa izabranim ciklusom i pruža opciju za ponovnu analizu ciklusa sa različitim parametrima. Tabela na vrhu ekrana obezbeđuje datum početka trenutno izabranog ciklusa analize i tip ciklusa (inicijalna analiza, ponovno stavljanje analize u red čekanja ili obnavljanje izveštaja).

Pokazatelji nivoa ciklusa

Odeljak Pokazatelji nivoa ciklusa na ekranu Samples & Results (Uzorci i rezultati) prikazuje status pokazatelja kontrole kvaliteta ciklusa kao PASS (USPEŠNO) ili FAIL (NEUSPEŠNO) za svaki pokazatelj kontrole kvaliteta ciklusa. Statusi pokazatelja kontrole kvaliteta ciklusa potiču iz datoteke

`MetricsReport.tsv` (pogledajte [Izlazni pokazatelji na stranici 48](#)). Pogledajte [Pokazatelji kontrole kvaliteta na stranici 62](#) za opise i pragove pokazatelja.

Kontrole

Kontrole su označene na ekranu Run Setup (Pokreni podešavanja) TSO Comprehensive (EU) modul analize. Rezultati za kontrole prikazani su u odeljku Kontrole na ekranu Samples & Results (Uzorci i rezultati). Odeljak Kontrole prikazuje sledeće kolone za svaki uzorak označen kao kontrola:

- **ID uzorka**
- **Tip**—tip kontrole. Moguće vrednosti su DNK eksterna kontrola, DNK kontrola bez predloška, RNK eksterna kontrola i RNK kontrola bez predloška. Instalirana KB ne utiče na dostupne tipove kontrola.
- **Analiza je završena?**—moguće vrednosti su TRUE (TAČNO) i FALSE (NETAČNO). Kontrole označene kao TRUE (TAČNO) u koloni Analiza je završena? završili su analizu kontrole. Ako je kontrola označen sa FALSE (NETAČNO), došlo je do softverske greške. Obratite se Illumina tehničkoj podršci za više informacija.
- **Ishod**—moguće vrednosti su PASS (USPEŠNO) i FAIL (NEUSPEŠNO). DNK i RNK kontrole se procenjuju nezavisno. Pogledajte sledeću tabelu za tumačenje vrednosti ishoda:

Tip kontrole	Ishod	Tumačenje
DNK bez-predloška	PASS (USPEŠNO)	Unakrsna kontaminacija između biblioteka nije naznačena.
	FAIL (NEUSPEŠNO)	Unakrsna kontaminacija između biblioteka je naznačena. DNK uzorci u događaju pripreme biblioteke i svi povezani ciklusi sekvenciranja su nevažeći.
RNK bez-predloška	PASS (USPEŠNO)	Unakrsna kontaminacija između biblioteka nije naznačena.
	FAIL (NEUSPEŠNO)	Unakrsna kontaminacija između biblioteka je naznačena. RNK uzorci u događaju pripreme biblioteke i svi povezani ciklusi sekvenciranja su nevažeći.
Eksterna DNK	PASS (USPEŠNO)	Detektovane su očekivane varijante.
	FAIL (NEUSPEŠNO)	Specifikacije za pozivanje na varijantu nisu ispunjene i DNK uzorci u ciklusu sekvenciranja su nevažeći.
Eksterna RNK	PASS (USPEŠNO)	Detektovane su očekivane varijante.
	FAIL (NEUSPEŠNO)	Specifikacije za pozivanje na varijantu nisu ispunjene i RNK uzorci u ciklusu sekvenciranja su nevažeći.

Pokazatelji nivoa uzorka

Odeljak Pokazatelji nivoa uzorka na ekranu Samples & Results (Uzorci i rezultati) prikazuje informacije o kontroli kvaliteta za uzorke pacijenata koji su uključeni u ciklus. Rezultati kontrole kvaliteta uzorka pacijenta potiču iz datoteke `MetricsReport.tsv` (pogledajte [Izlazni pokazatelji na stranici 48](#)). Odeljak Pokazatelji nivoa uzorka prikazuje sledeće kolone za svaki uzorak pacijenta:

- **Uzorak**—ID uzorka.
- **Analiza je završena?**—moguće vrednosti su TRUE (TAČNO) i FALSE (NETAČNO). Uzorci označeni kao TRUE (TAČNO) u koloni Analiza je završena? uspešno su završili analizu. Ako je uzorak označen sa FALSE (NETAČNO) u ovoj koloni, došlo je do softverske greške. Obratite se Illumina tehničkoj podršci za više informacija.
- **Kontrola kvaliteta DNK biblioteke**—moguće vrednosti su PASS (USPEŠNO) i FAIL (NEUSPEŠNO). Označava da li je uzorak prošao ili nije prošao kontrolu kvaliteta DNK biblioteke, što se odnosi na DNK biblioteku koja je sekvencirana. Odgovora kontroli kvaliteta DNK biblioteke u TSO Comprehensive (EU) izveštaju. Crtica (–) je prikazana ako DNK biblioteka nije sekvencirana ili ako Kontrola kvaliteta ciklusa ima vrednost FAIL (NEUSPEŠNO).
- **DNK varijante i biomarkeri**
 - **Male varijante i TMB**—moguće vrednosti su PASS (USPEŠNO) i FAIL (NEUSPEŠNO). Označava da li je uzorak prošao ili nije prošao kontrolu kvaliteta za male varijante i TMB u DNK biblioteci čvrstih FFPE. U TSO Comprehensive (EU) izveštaju odgovara kontroli kvaliteta DNK male varijante i TMB. Crtica (–) je prikazana ako DNK biblioteka nije sekvencirana, ako kontrola kvaliteta ciklusa ima vrednost FAIL (NEUSPEŠNO), ili ako kontrola kvaliteta DNK biblioteke ima vrednost FAIL (NEUSPEŠNO).
 - **MSI**—moguće vrednosti su PASS (USPEŠNO) i FAIL (NEUSPEŠNO). Označava da li je uzorak prošao ili nije prošao kontrolu kvaliteta za MSI u DNK biblioteci. Odgovora kontroli kvaliteta DNK MSI u TSO Comprehensive (EU) izveštaju. Crtica (–) je prikazana ako DNK biblioteka čvrstih FFPE nije sekvencirana, ako kontrola kvaliteta ciklusa ima vrednost FAIL (NEUSPEŠNO), ili ako kontrola kvaliteta DNK biblioteke ima vrednost FAIL (NEUSPEŠNO).
 - **CNV**—moguće vrednosti su PASS (USPEŠNO) i FAIL (NEUSPEŠNO). Označava da li je uzorak prošao ili nije prošao kontrolu kvaliteta za amplifikaciju gena u DNK biblioteci čvrstih FFPE. Odgovora kontroli kvaliteta broja kopija DNK varijanti u TSO Comprehensive (EU) izveštaju. Crtica (–) je prikazana ako DNK biblioteka čvrstih FFPE nije sekvencirana, ako kontrola kvaliteta ciklusa ima vrednost FAIL (NEUSPEŠNO), ili ako kontrola kvaliteta DNK biblioteke ima vrednost FAIL (NEUSPEŠNO).
- **Kontrola kvaliteta RNK biblioteke**—moguće vrednosti su PASS (USPEŠNO) i FAIL (NEUSPEŠNO). Označava da li je uzorak prošao ili nije prošao kontrolu kvaliteta RNK biblioteke, što se odnosi na RNK biblioteku čvrstih-FFPE koja je sekvencirana. Odgovora kontroli kvaliteta RNK biblioteke u TSO Comprehensive (EU) izveštaju. Crtica (–) je prikazana ako RNK biblioteka nije sekvencirana ili ako Kontrola kvaliteta ciklusa ima vrednost FAIL (NEUSPEŠNO).

Obnavljanje izveštaja

Obnavljanje izveštaja omogućava obnavljanje jednog ili više izveštaja bez ponavljanja svih sekundarnih koraka analize.

Obnavljanje izveštaja je mnogo brže od ponovnog stavljanja kompletne analize u red čekanja, ali ima različite funkcije:

- **Obim**—obnavljanje izveštaja obnavlja TSO Comprehensive (EU) izveštaj, ali preskače neke korake analize. Možete promeniti pol ili tip tumora za jedan ili više uzoraka, ili instalirati novu KB da biste napravili novi izveštaj koji odražava ove promene. Kontrolni uzorci ne mogu da se izaberu za regeneraciju izveštaja. Svaki uzorak mora biti ručno izabran za obnavljanje izveštaja, dok ponovno stavljanje analize u red čekanja automatski bira sve uzorke kao podrazumevane. Pojedinačni uzorci mogu da se uklone za ponovno stavljanje analize u red čekanja.
- **Neuspešan ciklus analize**—obnavljanje izveštaja zahteva uspešan ciklus analize kao unos, dok se ponovno stavljanje analize u red čekanja može koristiti u scenarijima gde analiza nije uspeła.
- **Polja koja se mogu urediti**—obnavljanje izveštaja omogućava promene u polja Sex (Pol) i Tumor Type (Tip tumora), dok upit za analizu omogućava promenu bilo kog polja izabranog tokom podešavanja ciklusa.
- **TSO Comprehensive (EU) modul analize verzija**—obnavljanje izveštaja zahteva uspešnu analizu pomoću Modul za analizu TruSight Oncology Comprehensive (EU)v2.3 ili novije verzije. Ponovno stavljanje analize u red čekanja može da se pokrene pomoću analize iz bilo koje prethodne verzije TSO Comprehensive (EU) modul analize.
- **TSO Comprehensive (EU) KB verzija** – obnavljanje izveštaja zahteva uspešnu analizu koristeći KB sa odgovarajućom verzijom RefSeq baze podataka.
- **Podešavanja unosa za ciklus**—unos za obnavljanje izveštaja o ciklusu se automatski podešavaju na vrednosti iz najnovijeg uspešnog sekundarnog ciklusa. Unosi za ciklus za ponovno stavljanje analize u red čekanja se automatski podešavaju na vrednosti iz najnovijeg pokušaja analize (uključujući neuspešne cikluse analize).

Ova funkcija je dostupna samo Local Run Manager administratorskim korisnicima ili korisniku koji nije administrator sa dodeljenim dozvolama za ponovno stavljanje analize u red čekanja. Za više informacija o Local Run Manager upravljanju korisnicima, pogledajte *Referentni vodič za NextSeq 550Dx Instrument* (br. dokumenta 1000000009513).

Obnova izveštaja ili ponovno stavljanje analize u red čekanja

1. Na kontrolnoj tabli ciklusa pronađite ciklus sa statusom Analysis Completed (Analiza završena). Izaberite ikonu vertikalne elipse i izaberite **Requeue** (Ponovno stavljanje u red čekanja).

Ponovno povezivanje ciklusa koji su izbrisani iz privremene lokalne fascikle, potrebno je da bi se ponovo stavila analiza u red čekanja. Za više informacija o Local Run Manager upravljanju korisnicima, pogledajte *Referentni vodič za NextSeq 550Dx Instrument (br. dokumenta 1000000009513)*.

2. Izaberite **Edit Setup** (Uredi podešavanje) u iskaćućem prozoru Requeue Analysis (Ponovno stavljanje analize u red čekanja).
3. Koristite padajući meni na vrhu ekrana Requeue Analysis (Ponovno stavljanje analize u red čekanja) da biste izabrali obnavljanje izveštaja ili ponovno stavljanje kompletne analize u red čekanja.

NAPOMENA Uvek pregledajte unose za ciklus za svaki uzorak pre čuvanja ciklusa. Unosi za obnavljanje izveštaja o ciklusu se automatski podešavaju na vrednosti iz najnovijeg uspešnog sekundarnog ciklusa.

4. Uzorci iz prethodno završenog ciklusa prikazani su u tabeli. Koristite dugmad **+** sa desne strane tabele da biste označili željene uzorke za obnavljanje izveštaja. Svi uzorci u ciklusu su podrazumevano isključeni iz obnavljanja izveštaja i moraju se dodati pojedinačno. Obnavljanje izveštaja nije dostupno za uzorke koji su prvobitno analizirani kao kontrole, koji zahtevaju ponovno stavljanje kompletne analize u red čekanja.
5. Kada su svi željeni uzorci označeni za obnovu izveštaja, izaberite **Requeue Analysis** (Ponovno stavljanje analize u red čekanja).

Pregled rezultata obnavljanja izveštaja

Obnovljeni izveštaji za uzorke označene za obnavljanje izveštaja, mogu se pogledati zajedno sa drugim završenim analizama na ekranu Samples and Runs (Uzorci i ciklusi) u Modul za analizu TruSight Oncology Comprehensive (EU). Izveštaji proizvedeni korišćenjem obnavljanja izveštaja označeni su kao Report Regeneration (Obnovljeni izveštaj) u polju Analysis Type (Tip analize) na vrhu ekrana Samples and Runs (Uzorci i analize).

Rešavanje problema

Sledeća tabela pruža listu softverskih problema sa kojima se možete suočiti kada koristite TSO Comprehensive (EU) softver za analizu. To uključuje mogući uzrok problema i preporučenu radnju koju treba preduzeti.

Uočeni problem ili neuspeli korak	Mogući razlog	Preporučena radnja
Poruka o grešci tokom faze kopiranja analize: Lokalna izlazna putanja datoteke prelazi ograničenje od 260 karaktera.	Putanja izlaznih direktorijuma konfigurisana za instrument prelazi 40 karaktera.	Promenite izlaznu putanju direktorijuma na 40 karaktera ili manje. Ponovno stavljanje analize u red čekanja.
Problem vremenskog ograničenja sprečava početak analize.	Otvoreno je više prozora pretraživača Chromium za pristup TSO Comprehensive (EU) modul analize.	Zatvorite samostalnu sesiju pretraživača. Koristite NOS interfejs da biste pristupili TSO Comprehensive (EU) modul analize.
Poruka o izuzetku neovlašćenog pristupa	Otvoreno je više prozora pretraživača Chromium za pristup TSO Comprehensive (EU) modul analize.	Zatvorite samostalnu sesiju pretraživača. Koristite NOS interfejs da biste pristupili TSO Comprehensive (EU) modul analize.
Poruka o grešci: Analiza nije uspela	Putanja izlaznih direktorijuma konfigurisana za instrument prelazi 40 karaktera.	Promenite izlaznu putanju direktorijuma na 40 karaktera ili manje. Ponovno stavljanje analize u red čekanja.
Poruka o grešci: Analiza je prekinuta	Isteklo je vreme povezivanja	Ponovno stavljanje analize u red čekanja.

Kada izveštaj o uzorku ukazuje na to da analiza uzorka nije uspela zbog softverske greške, rešite problem na osnovu određenog neuspešnog koraka. U fascikli IVD_Reports (IVD_Izveštaji), `MetricsOutput.tsv` označava specifičan korak analize koji nije završen u okviru FAILED_STEPS. Koristite sledeću tabelu da biste rešili probleme u toku rada.

Uočeni problem ili neuspeli korak	Mogući razlog	Preporučena radnja
FastqValidation ili FastqDownsample	Netačni ili nepostojeći indeks koji ne dovodi do očitavanja uzorka.	Ako se sumnja na netačan indeks, ponovite analizu sa izabranim tačnim identifikatorom indeksa. U suprotnom, ponovite TSO Comprehensive (EU) tok rada sa ekstrakcijom nukleinske kiseline iz novog uzorka u skladu sa <i>Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokument br. 200007789)</i> .
Pozivanje fuzije	Mogući uzroci uključuju: • Uzorak lošeg kvaliteta (nedovoljno intaktne RNK) • Nedovoljan unos RNK • Greška prilikom upotrebe, tokom TSO Comprehensive (EU) toka rada • Neispravan indeks dodeljen uzorku	Ponovite TSO Comprehensive (EU) tok rada u skladu sa <i>Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokument br. 200007789)</i> .

Za sve druge korake koji su navedeni kao neuspešni, obratite se Illumina tehničkoj podršci.

Dodatak A dijagram pokazatelja kontrole kvaliteta

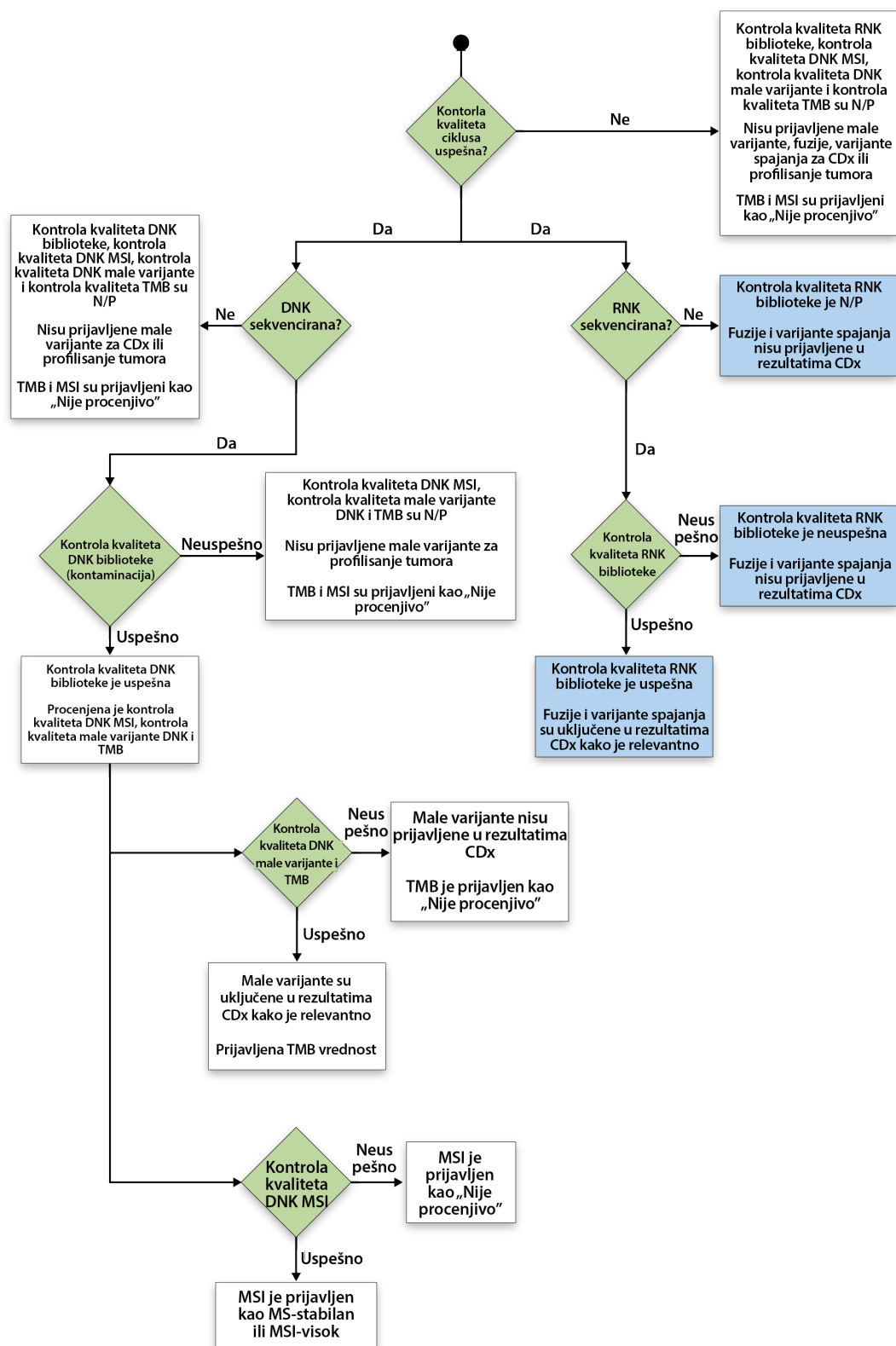
Sledeći dijagram toka opisuje pokazatelje kontrole kvaliteta koji su navedeni u TSO Comprehensive (EU) izveštaju. Ako ciklus kontrole kvaliteta ne uspe, onda se ne procenjuju drugi koraci kontrole kvaliteta i svi su označeni kao N/A (N/P). Ako DNK ili RNK nisu sekvencirane ili kontrola kvaliteta biblioteke ne uspe, onda svi odgovarajući tipovi varijanti nisu uključeni u Prateću dijagnostiku ili rezultate profilisanja tumora. Kontrola kvaliteta DNK biblioteke je mera kontaminacije. Ako se ne prođe, onda su nishodni pokazatelji kontrole kvaliteta DNK (kontrola kvaliteta DNK MSI, kontrole kvaliteta DNK male varijante i kontrola kvaliteta TMB i kontrola kvaliteta DNK CNV) označeni kao N/A (N/P). Za više informacija, pogledajte sledeće odeljke i tabele:

- [Metode analize na stranici 8](#)
- [TruSight Oncology Comprehensive \(EU\) izveštaj na stranici 20](#)
- [Pokazatelji kontrole kvaliteta ciklusa na stranici 48](#)
- [Kontrola kvaliteta za DNK biblioteke uzoraka na stranici 13](#)
- [Pokazatelji nivoa uzorka na stranici 55](#)
- [Dodatak B pokazatelji kontrole kvaliteta na stranici 62](#)

Dijagram toka ne mapira kontrole. Rezultati iz kontrola ne utiču na pokazatelje kontrole kvaliteta u TSO Comprehensive (EU) PDF ili JSON izveštaju. Neuspeh kontrola poništava rezultate uzorka odvojene od rezultata kontrole kvaliteta, kao što je opisano u [TruSight Oncology Comprehensive \(EU\) izveštaj na stranici 20](#). Upotreba kontrola je opisana u [Kontrola na stranici 5](#). Za dodatne informacije o kontrolama, pogledajte *Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokument br. 200007789).

Dijagram toka ne mapira rezultate kontrole kvaliteta na nivou pozicije. Ovi rezultati su deo rezultata kontrole kvaliteta prateće dijagnostike, koji su opisani u [Kontrola kvaliteta prateće dijagnostike na stranici 32](#). Rezultati kontrole kvaliteta na nivou pozicije za odeljak Profilisanje tumora navedeni su u izveštaju niske dubine (pogledajte [Izveštaj o niskim dubinama za DNK biblioteke uzoraka na stranici 13](#)).

Slika 2 Dijagram toka pokazatelja kontrole kvaliteta



Dodatak B pokazatelji kontrole kvaliteta

Pokazatelji kontrole kvaliteta

Tabela 31 Pokazatelji kontrole kvaliteta TSO Comprehensive rezultata izveštaja

Tip izlaza	Pokazatelj	Specifikacija	Opis	Uticaj neuspaha specifikacije*
Ciklus sekvenciranja	PCT_PF_READS (%)	≥ 80,0	Procenat očitavanja prolaznog filtera (PF).	Ciklus sekvenciranja je nevažeći, nema prijavljenih rezultata za bilo koji uzorak u ciklusu.
	PCT_Q30_R1 (%)	≥ 80,0	Prosečan procenat pozivanja baza sa rezultatom kvaliteta od Q30 ili više za očitavanje 1.	
	PCT_Q30_R2 (%)	≥ 80,0	Prosečan procenat pozivanja baza sa rezultatom kvaliteta od Q30 ili više za očitavanje 2.	

Tip izlaza	Pokazatelj	Specifikacija	Opis	Uticaj neuspeha specifikacije*
DNK biblioteke	CONTAMINATION_SCORE	≤ 3106 ILI > 3106 i P_ VALUE $\leq 0,049$	Pokazatelj koji procenjuje verovatnoću kontaminacije korišćenjem VAF uobičajenih varijanti. Rezultat kontaminacije se zasniva na VAF distribuciji SNP. P vrednost kontaminacije koja se koristi za procenu visoko preuređenih genoma, primenljiva je samo kada je rezultat kontaminacije iznad gornje navedene granice.	Nema prijavljenih DNK rezultata.

Tip izlaza	Pokazatelj	Specifikacija	Opis	Uticaj neuspaha specifikacije*
	MEDIAN_INSERT_SIZE (bp)	≥ 70	Srednja dužina fragmenta u uzorku.	Nisu prijavljeni rezultati za TMB ili male DNK varijante.
	MEDIAN_EXON_COVERAGE (broj)	≥ 150	Srednja pokrivenost fragmenta egzona u svim bazama egzona.	
	PCT_EXON_50X (%)	$\geq 90,0$	Procenat baza eksona sa pokrivenošću fragmenta 50X.	
	USABLE_MSI_SITES (broj)	≥ 40	Broj MSI lokacija koje se mogu koristiti za MSI pozivanje (broj lokacija mikrosatelita sa dovoljnim rasponom očitavanja za identifikaciju nestabilnosti mikrosatelita).	Nema prijavljenih MSI rezultata.
	COVERAGE_MAD (broj)	$\leq 0,210$	Medijana apsolutnih odstupanja od medijane normalizovanog broja svakog CNV ciljnog regiona.	Nema prijavljenih rezultata amplifikacije gena.
	MEDIAN_BIN_COUNT_CNV_TARGET (broj)	$\geq 1,0$	Srednja vrednost sirovog broja bina po CNV cilju.	

Tip izlaza	Pokazatelj	Specifikacija	Opis	Uticaj neuspaha specifikacije*
RNK biblioteke	MEDIAN_INSERT_SIZE (bp)	≥ 80	Srednja dužina fragmenta u uzorku.	Nema prijavljenih rezultata za fuzije ili varijante spajanja.

Tip izlaza	Pokazatelj	Specifikacija	Opis	Uticaj neuspaha specifikacije*
	MEDIAN_CV_GENE_500X (koeficijent)	$\leq 0,93$	MEDIAN_CV_GENE_500X je mera ujednačenosti pokrivenosti. Za svaki gen sa pokrivenošću od najmanje 500x, izračunava se koeficijent varijacije u pokrivenosti širom tela gena. Ovaj pokazatelj je medijana ovih vrednosti. Visoka vrednost ukazuje na visok nivo varijacije i ukazuje na problem u pripremi biblioteke, kao što su problemi sa niskim unosom uzorka i/ili povlačenjem sonde. Ovi pokazatelji se izračunavaju pomoću svih očitavanja (uključujući očitavanja označena kao duplikati).	

Tip izlaza	Pokazatelj	Specifikacija	Opis	Uticaj neuspaha specifikacije*
	TOTAL_ON_TARGET_READS (broj)	$\geq 9.000.000$	Ukupan broj očitavanja koji mapiraju do ciljnih regiona. Ovi pokazatelji se izračunavaju pomoću svih očitavanja (uključujući očitavanja označena kao duplikati).	

*Uspešni rezultati pokazuju PASS (USPEŠNO).

DNK prošireni pokazatelji

DNK prošireni pokazatelji su obezbeđeni samo radi informacija. Oni mogu biti informativni za rešavanje problema, ali se pružaju bez eksplicitnih navedenih ograničenja i ne koriste se direktno za kontrolu kvaliteta uzorka. Za dodatne smernice, obratite se Illumina tehničkoj podršci.

Pokazatelj	Opis	Jedinice
TOTAL_PF_READS	Ukupna očitavanja koja prolaze filter.	Broj
MEAN_FAMILY_SIZE	Zbir očitavanja u svakoj porodici podjeljen brojem porodica nakon korekcije, umanjenja i filtriranja na pratećim očitavanjima.	Broj
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	Medijalna pokrivenost baza.	Broj
PCT_CHIMERIC_READS	Procenat očitavanja himera.	%
PCT_EXON_100X	Procenat baza egzona sa pokrivenošću većom od 100X.	%
PCT_READ_ENRICHMENT	Procenat očitavanja koja prelaze bilo koji deo ciljnog regiona naspram ukupnih očitavanja.	%
PCT_USABLE_UMI_READS	Procenat očitavanja sa korisnim UMI.	%
MEAN_TARGET_COVERAGE	Srednja pokrivenost baza.	Broj
PCT_ALIGNED_READS	Procenat očitavanja koji je poravnat sa referentnim genomom.	%
PCT_CONTAMINATION_EST	Procenat kontaminacije uzorka.	%
PCT_PF_UQ_READS	Procenat jedinstvenih očitavanja koja prolaze filter.	%
PCT_TARGET_0.4X_MEAN	Procenat ciljnih baza sa ciljnom pokrivenošću većom od 0,4 puta od srednje vrednosti.	%
PCT_TARGET_100X	Procenat ciljnih baza sa pokrivenošću većom od 100X.	%
PCT_TARGET_250X	Procenat ciljnih baza sa pokrivenošću većom od 250X.	%

RNK prošireni pokazatelji

RNK prošireni pokazatelji su obezbeđeni samo radi informacija. Oni mogu biti informativni za rešavanje problema, ali se pružaju bez eksplicitnih navedenih ograničenja i ne koriste se direktno za kontrolu kvaliteta uzorka. Za dodatne smernice, obratite se Illumina tehničkoj podršci.

Pokazatelj	Opis	Jedinice
PCT_CHIMERIC_READS	Procenat očitavanja koji su poravnati kao dva segmenta koji mapiraju neuzastopne regione u genomu	%

Pokazatelj	Opis	Jedinice
PCT_ON_TARGET_READS	Procenat očitavanja koja prelaze bilo koji deo ciljnog regiona naspram ukupnih očitavanja. Očitavanje koje delimično mapira ciljni region, računa se kao na cilju.	%
SCALED_MEDIAN_GENE_COVERAGE	Medijana srednje pokrivenosti baza gena, skaliranih po dužini. Indikacija srednje dubine pokrivenosti gena u panelu.	Broj
TOTAL_PF_READS	Ukupan broj očitavanja koja prolaze filter.	Broj

Dodatak C TSO Comprehensive (EU) Referenca izveštaja

Companion Diagnostic Results *

Detected Variants/Biomarkers	Therapy	Usage	Details
LMNA-NTRK1 Fusion	VITRAVIR (lanotelectin)	Indicated	Type: Fusion Breakpoint 1: chr1:156100562 Breakpoint 2: chr1:156445096 Fusion Supporting Reads: 84

Other Alterations and Biomarkers Identified

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

Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance *

Detected Variants	Details
BRAP p.(V600E)	Type: SNV VAR: 9.43% Consequence: Missense Variant Protein Change: 1-24-2 p.(Val600Glu) Nucleotide Change: NM_004333.6:c.1799T>A Genomic Position: chr7:14 Reference Allele: A Alternate Allele: T

Genomic Findings with Potential Clinical Significance *

Detected Variants	Details
APC p.(R1450*)	Type: SNV VAR: 9.68% Consequence: Stop Gained Protein Change: NP_000039.2:p.(Arg1507Thr) Nucleotide Change: NM_000038.6:c.4348C>T Genomic Position: chr5:12175639 Reference Allele: C Alternate Allele: T

*Additional information in Informatics Details section

- Detalje potražite u [Dodatak A dijagram pokazatelja kontrole kvaliteta na stranici 60](#).
- CDx rezultat ukazuje na to da uzorak pacijenta ima tip tumora i biomarker koji je ciljan naznačenom terapijom. Za detalje, pogledajte odeljak [Prateće dijagnostičko pozivanje na stranici 16](#). Ako nema CDx rezultata, u izveštaju se navodi da nisu detektovani biomarkeri prateće dijagnostike za navedeni tip tumora uzorka.
- CDx biomarker uočen u uzorku pacijenta. Upotreba može biti navedena, ili pogledajte napomenu. Ako je primenljivo, beleška u koloni Detalji pruža dodatne informacije o varijanti, kao što su informacije o mogućoj rezistenciji na lek.
- Odeljak Ostale izmene i identifikovani biomarkeri sadrži informacije o profilisanju tumora. Povezivanja mogu biti posledica terapijskih, dijagnostičkih ili prognostičkih dokaza. Ako je primenljivo, ovaj odeljak takođe navodi rezistentne mutacije sa odgovarajućom napomenom.
- Prema KB, postoje dokazi kliničkog značaja za ovaj biomarker u ovom tipu tumora na osnovu informacija iz terapije, kliničkih smernica ili oboje. Za više informacija, pogledajte [Genomski nalazi sa dokazima od kliničkog značaja na stranici 18](#) i tabelu [Genomski nalazi sa dokazima od kliničkog značaja na stranici 29](#).
- Prema KB, postoje ograničeni ili ne postoje nikakvi klinički dokazi za genomski nalaz unutar tipa tumora. Možda postoje pretklinički podaci ili podaci u drugim tipovima tumora gde biomarker predviđa odgovor na odobrenu ili ispitivanu terapiju. Za više informacija pogledajte tabelu [Genomski nalazi sa dokazima potencijalnog kliničkog značaja na stranici 18](#) i [Tabela 6](#).
- TMB i MSI su navedeni u Genomskim nalazima sa potencijalnim kliničkim značajem. Pogledajte odeljak [Opterećenost tumora mutacijama na stranici 12](#) i [Status nestabilnosti mikrosatelita na stranici 12](#).
- Ako postoje dve varijante navedene u jednom redu (ne na slici), postoji kliničko značenje za ove varijante kada se detektuju zajedno. Rezistentnost mutacija ili drugi izvori mogu biti uzrok. Pogledajte primere u odeljku [Profilisanje varijanti tumora na stranici 17](#).

- A. Odeljak Kontrola kvaliteta prateće dijagnostike pruža informacije o kontroli kvaliteta na nivou pozicije CDx biomarkera. Ako nijedna pozicija nije navedena, to znači da je bilo dovoljno pokrivenosti u ciljanim varijantama i regionu. Za više informacija, pogledajte [Kontrola kvaliteta prateće dijagnostike na stranici 32](#).
- B. Odeljak Procenjena predviđena upotreba prateće dijagnostike, navodi sve CDx predviđene upotrebe i ukazuje na to da li su procenjene u ovom uzorku. Pogledajte Uputstvo u pakovanju za TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokument br. 200007789) za više informacija o TSO Comprehensive predviđenoj upotrebi. Tip tumora, biomarker i terapija potiču iz izjave o predviđenoj upotrebi.
- C. Procena se dešava ako je tip tumora odgovarajući za CDx i uzorak je prošao potrebne kategorije kontrole kvaliteta. Za više informacija o kriterijumima potrebnim za procenu uzoraka za CDx, pogledajte [Procenjena predviđena namena prateće dijagnostike na stranici 32](#).
- **Procenjeno**—uzorak je procenjen za ovu predviđenu upotrebu. Specifični rezultati će biti identifikovani u odeljku FDA nivo 1 izveštaja.
 - **Nije procenjeno**—uzorak nije procenjen za ovu predviđenu upotrebu, a komentar objašnjava zašto.

Illumina TruSight Oncology Comprehensive (EU)		Sample ID Sample A	Tumor type Medullary thyroid carcinoma	Module version 2.3.8.133	Knowledge base version 6.18.1.0327	Report date 2024-09-23
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	NTK1, NTRK2 & NTRK3 Gene Fusions	VITRAKURib (arrectinib)	Evaluated C	-		

2 of 6

Dodatak D MNV, Indeli i delecije u EGFR i RET detektabilni pomoću faznog pozivanja varijante

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Hromozom	Položaj (hg19)	Referentni alel	Alternativni alel	Gen	Promena aminokiseline
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)

Dodatak E Instaliranje baze znanja

TSO Comprehensive (EU) modul analize zahteva instaliranu bazu znanja (KB) za obavljanje analize. KB su zip datoteke, dostupne za preuzimanje na Illumina Lighthouse portalu. Illumina periodično izdaje nove KB. Da biste ažurirali KB instaliranu na instrumentu, preuzmite najnoviju KB koja je kompatibilan sa vašim TSO Comprehensive (EU) modul analize. Prilikom ažuriranja KB, prethodno instalirana KB se uklanja tokom procesa instalacije. Nemojte instalirati KB dok je u toku ciklus sekvenciranja, analiza ili drugi proces instalacije.



OPREZ

Da biste izbegli gubitak podataka, uverite se da nema drugih procesa u toku pre nego što sledite uputstva za instalaciju.



OPREZ

Kretanje dalje od stranice Modules & Manifests (Moduli i manifesti) ili zatvaranje pretraživača dok se KB instalira poništava proces instalacije.

1. Preuzmite željenu KB (zip format) u lokalni direktorijum na instrumentu ili umreženom računaru. Disk D je poželjna lokacija.
2. Obavite verifikaciju kontrolnog zbira KB na sledeći način.
 - a. Izvršite Windows pretragu za PowerShell. Kliknite desnim tasterom miša na program i izaberite **Run as administrator** (Pokreni kao administrator).
 - b. Unesite `Get-FileHash <KB file path>\<kbfilename.zip> -Algorithm MD5` u PowerShell prozoru da biste generisali MD5 kontrolni zbir za KB.
 - c. Uporedite izlazni MD5 kontrolni zbir sa kontrolnim zbirom za KB sa portala Illumina Lighthouse. Ako se kontrolni zbiri ne podudaraju, izbrišite ovu datoteku KB i ponovo je preuzmite sa portala.
3. Otvorite TSO Comprehensive (EU) modul analize na vašem instrumentu ili umreženom računaru (lokalna mreža). Za više informacija o TSO Comprehensive (EU) modul analize upravljanju korisnicima, pogledajte *Referentni vodič za NextSeq 550Dx Instrument (br. dokumenta 1000000009513)*.
4. Prijavite se kao administrator ili korisnik koji nije administrator sa dozvolom za uređivanje podešavanja modula.
5. Koristite meni Tools (Alatke) da biste se kretali do ekrana Modules & Manifests (Moduli i manifesti).
6. Izaberite **TSO Comp (EU)**.
7. Izaberite **Install New** (Instaliraj novo) u odeljku Knowledge Base Version (Verzija baze znanja) na ekranu.
8. Asistent za instalaciju će od vas tražiti da pretražite lokaciju KB zip datoteke. Uverite se da instalirate KB preuzetu u koraku 1.

Asistent takođe prikazuje informacije o KB-u, uključujući naziv, verziju, verziju RefSeq baze podataka i datum objavljivanja.

9. Izaberite **Continue** (Nastavi) u asistentu za instalaciju.

Instaler potvrđuje da je KB kompatibilna sa TSO Comprehensive (EU) modul analize i da KB nije korumpirana. Nije moguće pokrenuti novu TSO Comprehensive (EU) analizu dok se instalira KB. Kada se instalacija završi, nova KB se prikazuje na ekranu Modules & Manifests (Moduli i manifesti). Naziv i verzija KB se takođe prikazuju na ekranima Create Run (Kreiraj ciklus), Requeue Analysis (Ponovno stavljanje analize u red čekanja) i Edit Run (Uredi ciklus).

Dodatak F Sajber bezbednost

Antivirusni softver ili softver za nepoželjan sadržaj

Kompanija Illumina je potvrdila da je sledeći antivirusni (AV) softver ili softver za nepoželjan sadržaj (AM) kompatibilan sa mrežnim operativnim sistemom i Illumina kada je konfigurisan u skladu sa Uputstvom za pripermu centra TSO Comprehensive (EU) modul analize:

- Windows Defender/Windows Security
- BitDefender
- CrowdStrike

Za dodatne detalje u vezi sa konfiguracijama mreže, zaštitnog zida i skladištenja, kontaktirajte Illumina tehničku podršku.

TSO Comprehensive Assay Security sertifikat

TSO Comprehensive (EU) modul analize koristi HTTPS za šifrovanje veza podataka kako bi se osiguralo da su pokrenuti podaci privatni i sigurni. HTTPS je potreban za daljinski pristup instrumentu pomoću veb-pretraživača sa druge mašine u istoj mreži. TSO Comprehensive (EU) modul analize zahteva instalaciju TSO Comprehensive (EU) bezbednosnog sertifikata pored NextSeq 550Dx instrument TSO Comprehensive (EU) modul analize bezbednosnog sertifikata.

NAPOMENA Ako je Local Run Manager Bezbednosna zakrpa instalirana na NextSeq 550Dx instrumentu, onda je onemogućen daljinski pristup sa računara koji obezbeđuje klijent preko veb-pretraživača pomoću HTTPS na Local Run Manager veb-portal NextSeq 550Dx.

Da biste instalirali TSO Comprehensive (EU) sertifikat o bezbednosti, uradite sledeće.

1. Otvorite Modul za analizu TruSight Oncology Comprehensive (EU) na vašem instrumentu.
2. Koristite meni Tools (Alatke) da biste se kretali do ekrana Modules & Manifests (Moduli i manifesti).
3. Izaberite **TSO Comp (EU) modul**.
4. Preuzmite TSO Comprehensive HTTPS sertifikat.
5. Ekstrahujte sadržaj zip datoteke.
6. Kliknite desnim tasterom miša na BAT datoteku i izaberite **Run as administrator** (Pokreni kao administrator).
7. Pratite uputstva da biste završili instalaciju, a zatim ponovo pokrenite vaš pretraživač.

Obnavljanje sertifikata o bezbednosti

Ako je došlo do nedavne promene naziva instrumenta ili je instrument premešten u novi domen, morate obnoviti sertifikat o bezbednosti, da biste ponovo dobili pristup NextSeq 550Dx instrument i TSO Comprehensive (EU) modul analize. Uputstva o obnavljanju NextSeq 550Dx instrument Modul za analizu TruSight Oncology Comprehensive (EU) sertifikata o bezbednosti, potražite u *Vodič za pripremu mesta za instrument NextSeq 550Dx (br. dokumenta 1000000009869)*.

Da biste obnovili TSO Comprehensive (EU) sertifikat o bezbednosti, uradite sledeće:

1. Na instrumentu, prijavite se na operativni sistem Windows.
2. Koristeći Windows File Explorer, idite do direktorijuma gde je instalirana KB usluga (npr. `C:\Illumina\Local Run Manager\Modules\TSOCompEU\[VersionNumber]\KBApiService\bin\Scripts`).
3. Kliknite desnim tasterom miša na BAT datoteku i izaberite **Run as administrator** (Pokreni kao administrator).
4. Pratite uputstva za instalaciju:
5. Da biste se povezali na TSO Comprehensive (EU) modul analize sa drugog uređaja, preuzmite i instalirajte obnovljeni sertifikat na daljinskom uređaju.

Tehnička pomoć

Za tehničku pomoć, obratite se Illumina tehničkoj podršci.

Veb-sajt: www.illumina.com

E-pošta: techsupport@illumina.com

Bezbednosno-tehnički listovi (SDS)—dostupni su na veb-sajtu kompanije Illumina na adresi support.illumina.com/sds.html.

Dokumentacija o proizvodu—dostupna za preuzimanje na adresi support.illumina.com.

Prethodne revizije

Dokument	Datum	Opis promene
Br. dokumenta 200008661 v06	Jul 2025.	- Ispravljeni tipovi datoteka i nazivi datoteka. - Dodat je red da opiše verziju paketa zahteva u tabeli „Detalji analize“ - Uklonjen je red „Tip tumora“ iz tabele koji opisuje šta je uključeno u zaglavlje izveštaja niske dubine
Br. dokumenta 200008661 v05	April 2025.	Ažurirano - Polje „Procenjena predviđena namena CDx“ je sadržalo tekst „Da/Ne“, a sada sadrži tekst „Procenjeno/Nije procenjeno“. - Pozivanje na status mikrosatelitske nestabilnosti je glasilo „MSI-H“, a sada glasi „MSI-High“ i glasilo je „MSI-Stable“, a sada glasi „MS-Stable“. - Primeri varijante.
Br. dokumenta 200008661 v04	januar 2024.	- Uklonjen je sadržaj specifičan za v2.3.6. - Uklonjene su reference na određene verzije softvera TSO Comprehensive (EU). - Napravljena su manja ažuriranja jezika i gramatike radi standarda doslednosti/kvaliteta.
Br. dokumenta 200008661 v03	jun 2022.	- Dodate su informacije o TSO Comp v2.3.5 sertifikatu o bezbednosti. - Ažuriran je naziv ekrana Module Settings (Podešavanja modula) u Modules & Manifests (Moduli i manifesti).
Br. dokumenta 200008661 v02	april 2022.	- Dodat je prateći dijagnostički sadržaj. - Dodat je sadržaj NTRK kliničke studije.
Br. dokumenta 200008661 v01	februar 2022.	Dodati su odeljci DNK i RNK prošireni pokazatelji.

Dokument	Datum	Opis promene
Br. dokumenta 200008661 v00	novembar 2021.	Početno izdanje.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 SAD
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (van Severne Amerike)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com



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

ZA IN VITRO DIJAGNOSTIČKU UPOTREBU. SAMO ZA IZVOZ.

© 2025 Illumina, Inc. Sva prava zadržana.

illumina[®]